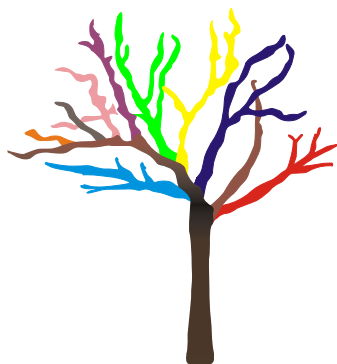


PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS EN EXTREMADURA

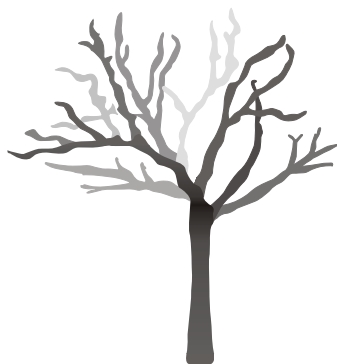
2010-2014



JUNTA DE EXTREMADURA
Consejería de Sanidad y Dependencia
Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación

PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS EN EXTREMADURA

2010-2014



JUNTA DE EXTREMADURA
Consejería de Sanidad y Dependencia
Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación

© JUNTA DE EXTREMADURA

“Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2010-2014”

Director General de Planificación, Ordenación y Coordinación:

José Luis Ferrer Agualeles

Autores:

Aranguez Ruiz, Arancha
Cordero Torres, Remigio
Cordón Arroyo, Ana María
Cortés Mancha, Mercedes
De la Osa Sánchez, Ana Belén
Deira Lorenzo, Javier Lorenzo
Ferrer Agualeles, José Luis
Galán Gómez, Enrique
Mayoral Rivero, Estrella
Molinero San Antonio, Eva María
Pajuelo Morán, Carlos
Prieto Flórez, Marta
Ramos Aceitero, Julián Mauro
Ramos Jiménez, Asunción
Remón Álvarez-Arenas, Jesús María
Sánchez Casas, Jacinto
Sánchez Martínez, María José (†)
Zarallo Barbosa, Tomás

Colaboradores:

Todas las personas cuyos nombres figuran en el apartado de anexos bajo el título de “colaboradores”

Apoyo administrativo:

Crespo Luna, Pamela
López Rodríguez, Inés.

Nuestro recuerdo y reconocimiento a la persona de María José Sánchez Martínez, por la inestimable labor desarrollada durante muchos años para mejorar la calidad de vida de los afectados por enfermedades raras en Extremadura y cuyo empeño facilitó el que este Plan viera la luz.

Edita:

JUNTA DE EXTREMADURA

Consejería de Sanidad y Dependencia

Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación

ISBN: 978-84-96958-54-8

Depósito legal: BA-000326-2010

Diseño e Impresión: Imp. RAYEGO

PRÓLOGO

La situación que plantean las enfermedades raras hay que abordarla como un problema de salud pública, dado el carácter crónico y discapacitante de las mismas, la necesidad de una atención multidisciplinar y el impacto negativo que produce sobre las personas afectadas y sus familias.

Resulta imposible diseñar una estrategia de salud pública específica para cada enfermedad, dada la diversidad existente, su escasa frecuencia entre la población, y el amplio desconocimiento sobre su etiología, evolución y tendencia, pero sí debemos apostar por un planteamiento conjunto, estableciendo políticas de coordinación entre todos los sectores implicados en la atención a personas con enfermedades raras.

Desde el compromiso de la Consejería de Sanidad y Dependencia con las personas afectadas, sus familias, y el conjunto de la sociedad extremeña, se vienen desarrollando diversas actuaciones que tienen como objetivo final aumentar la calidad de vida de las personas que padecen estas enfermedades. Prueba de ello es la elaboración de este Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2010-2014.

Enmarcado en la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, la Comunidad Autónoma de Extremadura es pionera junto a Andalucía, en establecer un Plan global sobre enfermedades raras basado en la atención integral, multidisciplinar y coordinada entre los diferentes ámbitos (sanitario, social, educativo, laboral y asociativo); y en el impulso a la investigación, la formación y los sistemas de información, áreas fundamentales para conocer la etiología y evolución de estas patologías, y mejorar su diagnóstico y tratamiento.

Me complace señalar el carácter participativo y multisectorial de este Plan Integral en cuya elaboración han participado tanto afectados, como profesionales, sociedades científicas y administración, estando representados todos los sectores relacionados con las enfermedades raras. Esta metodología ha permitido que las actuaciones planteadas estén basadas en las necesidades detectadas y en los recursos disponibles, buscando soluciones de mejora efectivas y eficientes.

Espero que el desarrollo de este Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2010-2014 contribuya a incrementar el bienestar y mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes con enfermedades raras.

María Jesús Mejuto Carril
Consejera de Sanidad y Dependencia

PRESENTACIÓN

Me complace presentar el Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2010-2014 (PIER). Este Plan nace como respuesta a la necesidad de abordar el problema que plantean un grupo de enfermedades que, a pesar de su baja frecuencia son, en su mayor parte, graves e invalidantes: las enfermedades raras.

El diagnóstico de una enfermedad rara afecta a todas las esferas de la vida de una persona. Conlleva un impacto emocional y psicológico, y, produce una serie de alteraciones tanto físicas como sociales, escolares, laborales, económicas, que de una u otra forma alteran la calidad de vida del paciente y de las personas con las que convive. En base a ello, en la elaboración de este Plan Integral han participado representantes y expertos de todos los ámbitos implicados en la atención a personas con enfermedades raras, resultando un documento basado en el consenso y el compromiso de mejorar la calidad de vida de los afectados.

Este carácter multidisciplinar hace necesaria la coordinación efectiva entre todos los sectores. Destaca como medida novedosa incorporada en el PIER, la disponibilidad de una red integrada que permita garantizar una atención global y adecuada a las personas afectadas por enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura. Elemento clave de esta red de atención lo constituirá un nodo de coordinación, como dispositivo administrativo protocolizado, ágil y eficiente, que garantice la coordinación de recursos en todo el proceso, actúe como referente para profesionales y pacientes y haga posible el acceso a un diagnóstico correcto en el plazo más breve posible y la continuidad asistencial de los pacientes con enfermedades raras.

Con el objetivo de abordar el problema que plantean las enfermedades raras de forma integral, en el Plan se definen diferentes áreas de intervención que abarcan la prevención primaria, la detección precoz, la asistencia integral, terapias, sistemas de información, la formación y la investigación en enfermedades raras, la participación comunitaria a través de asociaciones de afectados, y la coordinación e integración interinstitucional. Todas ellas son espacios prioritarios para la intervención.

Deseo expresar mi agradecimiento a todos los que han participado en la elaboración de este Plan, por su inestimable colaboración y esfuerzo, y a los que han facilitado que esta tarea fuera posible, sin olvidar el trabajo tenaz de las asociaciones de pacientes en su lucha hacia una normalización de las enfermedades raras en nuestra sociedad.

Junto a ellos, y con el trabajo diario de todos los profesionales implicados, avanzaremos en mejorar la situación de las personas afectadas por enfermedades raras en Extremadura.

José Luis Ferrer Agualeles
Director General de Planificación, Ordenación y Coordinación



PRÓLOGO.....	7
PRESENTACIÓN	9
INTRODUCCIÓN	13
I. PROCESO DE ELABORACIÓN DEL PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS	15
II. ANÁLISIS DE SITUACIÓN.....	21
1. Las enfermedades raras: concepto y definiciones	23
2. Antecedentes.....	25
3. Epidemiología de las enfermedades raras	29
4. Recursos para la atención de las enfermedades raras en el Sistema Sanitario Público de Extremadura.....	37
5. Movimiento asociativo. Necesidades y problemas de los afectados.....	44
6. Plan de humanización de la Atención Sanitaria del Sistema Sanitario Público de Extremadura y las enfermedades raras	47
III. OBJETIVOS Y ÁREAS DE INTERVENCIÓN	49
1. Objetivo general.....	51
2. Áreas de intervención y objetivos específicos.....	51
IV. OBJETIVOS ESPECÍFICOS Y LÍNEAS DE ACTUACIÓN	53
1. Prevención Primaria y detección precoz.....	55
2. Asistencia Integral	65
3. Sistemas de Información	70
4. Formación.....	74
5. Investigación.....	77
6. Terapias (medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios)	79
7. Participación comunitaria. Asociacionismo.....	82
8. Coordinación e integración interinstitucional.....	85
V. SEGUIMIENTO Y EVALUACIÓN.....	89
VI. FINANCIACIÓN	93



ANEXOS	97
1. Colaboradores	99
2. Abreviaturas	103
3. Bibliografía	105
4. Decreto por el que se crea el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura	107
5. Enlaces de interés en enfermedades raras.....	113
6. Listado de enfermedades raras	115

INTRODUCCIÓN



Existe un grupo de enfermedades “minoritarias”, de baja prevalencia, de carácter crónico y discapacitante, que comportan un aumento de la morbi-mortalidad, conocidas bajo la denominación común de enfermedades raras.

Las enfermedades raras (ER) son un grupo de patologías que carecen, en su inmensa mayoría, de tratamiento curativo; por ello, el objetivo primordial de las administraciones públicas y del conjunto de la sociedad, debe ser aumentar la calidad de vida de los pacientes, para lo que se hace necesario aunar esfuerzos y disponer de una visión de conjunto de los problemas comunes a la gran mayoría de estos cuadros, los afectados y sus familias.

Desde hace años, en la Comunidad Autónoma de Extremadura se llevan a cabo estrategias encaminadas al conocimiento y la superación de las necesidades de los afectados por ER. Se han desarrollado distintos programas como el de Prevención de Errores Congénitos del Metabolismo e Hipotiroidismo Congénito (integrado posteriormente en el Plan de Prevención de Discapacidades) y el de Diagnóstico Prenatal. Al comienzo de la década de los noventa, se implanta la Unidad de Referencia Regional de Prevención de Minusvalías en Badajoz, con las Subunidades de Metabolopatías, de Genética y de Detección Precoz de Hipoacusia en recién nacidos, y en el año 2003, se crea el Centro Extremeño de Desarrollo Infantil (CEDI). A finales de 2008, se configura la Coordinación Regional de Programas de Cribado en el Sistema Sanitario Público de Extremadura (SSPE).

Es evidente la imposibilidad de establecer una política de salud pública específica para cada enfermedad rara, pero un planteamiento conjunto, y no para cada una, podría ofrecer algunas soluciones, al permitir el establecimiento de políticas de salud coordinadas en los ámbitos de la investigación científica y biomédica, de la información, de las prestaciones sociales y de la atención sanitaria.

En el espacio europeo, destaca el Plan de Salud Pública de la Unión Europea contemplando la inclusión de la atención a las enfermedades raras como objetivo prioritario de sus acciones. Además, se cuenta con la aprobación del Plan de Acción en Enfermedades Raras de la Unión Europea en 1999 y del Reglamento sobre Medicamentos Huérfanos en 2000.

En España, el Sistema Nacional de Salud (SNS) se dota de una Estrategia de Enfermedades Raras, aprobada el 3 de junio de 2009 por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud.



En el ámbito de la Comunidad Autónoma de Extremadura, el Plan de Salud de Extremadura 2009-2012 propugna desarrollar una atención integral, integrada y de calidad a las personas afectadas por enfermedades raras, basada en la continuidad asistencial a través de la gestión por procesos; la adecuación de la oferta de servicios con criterios de equidad y accesibilidad a las necesidades de los afectados y al desarrollo tecnológico; y la potenciación de los sistemas de información, de la formación de los profesionales y de la investigación en este ámbito.

Dando cumplimiento al Plan de Salud, se elabora y pone en marcha el Presente Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2010-2014.

La concepción integral del mismo, ha exigido contemplar todos los aspectos de las enfermedades raras (prevención primaria, atención precoz, asistencia integral, sistemas de información, formación, investigación, participación y coordinación), que pueden y deben ser abordados desde el Sistema Sanitario Público de Extremadura con el concurso de otras instituciones.

I. Proceso de Elaboración del Plan Integral de Enfermedades Raras



I. Proceso de Elaboración del Plan Integral de Enfermedades Raras



Dando respuesta a la propuesta realizada en el Plan de Salud de Extremadura 2009-2012, la Consejería de Sanidad y Dependencia (CSD), a través de su Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación, elabora el *Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2010-2014*.

Su elaboración se planteó, desde el inicio, en un espacio participativo, abierto y de colaboración entre agentes (directivos, profesionales, asociaciones de afectados por enfermedades raras y población general), y con un método capaz de permitir analizar de forma exhaustiva cuál es el punto de arranque, cuáles son las necesidades de mejora, qué objetivos a medio plazo se pueden enunciar y cómo pueden abordarse estas necesidades y problemas.

Al concretar las respuestas que debía ofrecer el PIER, se estableció como premisa que el resultado final constituyera una herramienta que orientara las políticas de intervención a desarrollar por el conjunto de los sistemas públicos implicados (sanitario, laboral, educativo y social), y de la coordinación de éstos con los de ámbito nacional, en aras de facilitar respuestas integradas, eficientes y con garantía de continuidad.

Se situó en primer plano la perspectiva de los ciudadanos afectados y la de sus familiares, de ahí la importancia otorgada a que el proceso estuviera basado en promover la participación activa de la comunidad en su elaboración y la cooperación multisectorial.

La elaboración del Plan se estructuró en varias fases, partiendo de los postulados enunciados por el Plan de Salud de Extremadura 2009-2012 y de la realización de un análisis de situación del problema y el abordaje de las enfermedades raras en la Comunidad Autónoma y en el conjunto del Sistema Nacional de Salud.

En primer lugar, se constituyó un Comité Técnico con tareas de dirección, redacción del Documento Base y coordinación de todos los trabajos necesarios para la elaboración del PIER.

Elaborado el Documento Base, quedó constituido el Comité Institucional, formado por la Consejería de Sanidad y Dependencia, el Servicio Extremeño de Salud (SES) y el Servicio Extremeño de Promoción de la Autonomía y Atención a la Dependencia (SEPAD), responsable de verificar la adecuación de los documentos a las políticas respectivas y de favorecer el proceso de elaboración. Simultáneamente, se conformó un Grupo de Trabajo, constituido por expertos en enfermedades raras



de los ámbitos sanitario, educativo, social, laboral y asociativo; partiendo del documento base, se analizó la situación de las enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura, se incorporó la información obtenida de los pacientes, familiares, usuarios y profesionales y se identificaron y priorizaron las áreas de intervención del Plan.

Establecidas las áreas de intervención, el Grupo de Trabajo se encargó de revisar y elaborar los objetivos generales y específicos, así como las líneas de actuación necesarias para el cumplimiento de los mismos.

Finalizado el trabajo, se elaboró un Documento de Debate que fue entregado para su análisis a los Comités Técnico e Institucional. El documento definitivo, fue remitido para su estudio y observaciones pertinentes al Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del SSPE, a expertos consultores, sociedades científicas, colegios profesionales, asociaciones y federaciones de pacientes de enfermedades raras y Consejerías de la Junta de Extremadura relacionadas con las enfermedades raras. Tras el análisis de las aportaciones presentadas por todos estos agentes, el Comité Técnico elaboró el Documento Propuesta del PIER 2010-2014.

El plano participativo del proceso se completó con la consulta al Consejo Extremeño de Salud y al Consejo Científico Asesor del Sistema Sanitario Público de Extremadura.

Las fases en las que se estructuró el proceso de elaboración fueron las siguientes:

1. Elaboración del Documento Base

Para su redacción, se llevaron a cabo los siguientes procesos:

- a) Análisis de situación
- b) Definición del objetivo general del PIER
- c) Definición de las áreas de intervención prioritarias
- d) Definición de los objetivos específicos y de las líneas de actuación correspondientes

a) Análisis de situación

En el análisis de situación de la cuestión que nos ocupa, resultaba fundamental la elección de los procedimientos adecuados que nos permitieran conocer la realidad y proyectar las propuestas de mejora para el futuro.

b) Definición del objetivo general del PIER

Se definió como el objetivo general del PIER el de "reducir la morbimortalidad atribuible a las enfermedades raras en la población extremeña y garantizar una atención integral (biopsicosocial) e interdisciplinar al paciente, su familia y/o cuidadores desde la perspectiva de la equidad y la calidad en la atención".



c) Definición de las áreas de intervención

Con el horizonte del objetivo general del PIER y en base a los resultados obtenidos en el análisis de situación, se identificaron ocho áreas de intervención:

1. Prevención primaria y detección precoz.
2. Asistencia integral.
3. Sistemas de información.
4. Formación.
5. Investigación.
6. Terapias (medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios).
7. Participación comunitaria. Asociacionismo.
8. Coordinación e integración interinstitucional.

Todas ellas, constituyen espacios estratégicos prioritarios para la intervención, atendiendo al tipo de acción que se realiza. Cada una de las áreas, cuenta con objetivos específicos y éstos, integran líneas de actuación concretas.

d) Definición de los objetivos específicos y de las líneas de actuación correspondientes

Los objetivos específicos, de acuerdo con los problemas y necesidades detectados y con los recursos disponibles, son expresados en términos concretos, mensurables, monitorizables, cuantificables y modificables.

Para cada uno de los objetivos del PIER, se proponen unas líneas de actuación concretas, recogiendo de esta manera las estrategias posibles a consolidar, a impulsar o a abordar, expresadas, en algunos casos, como programas específicos.

Las líneas de actuación, se corresponden con actividades generales que son necesarias llevar a cabo atendiendo a los criterios organizativos de las diferentes Administraciones, y están sujetas a los cambios propios del devenir de nuevas situaciones y conocimientos del problema.

La definición de las mismas se basa en lo ya enunciado por el Plan de Salud, así como en los resultados y conclusiones del análisis de situación. Tienen en cuenta el grado de eficiencia demostrada de las medidas, la sensibilidad del problema a las intervenciones propuestas y su factibilidad.

Para cada línea de actuación, se señala el principal órgano responsable o encargado de llevarla a cabo (sin que ello signifique la exclusión del concurso de otros), y se establecen los indicadores de seguimiento y de evaluación. Estos indicadores permitirán conocer si su implantación se acompaña del esperado desarrollo de las correspondientes actuaciones.



2. Redacción del Documento de Debate

Partiendo del Documento Base elaborado por la Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación de la Consejería de Sanidad y Dependencia, se inició la actividad del Grupo de Trabajo para la elaboración del PIER. Éste, fundamentalmente, centró su estudio en analizar, ratificar en su caso y complementar los distintos apartados del documento presentado, a la luz de la evidencia científica, los recursos existentes y las propuestas formuladas desde otros ámbitos del conocimiento y sociales.

Con los resultados de las sesiones mantenidas por el Grupo de Trabajo, se configuró la propuesta del Documento de Debate, recogiendo las consideraciones del Comité Institucional y de los órganos directivos de la CSD. El Comité Técnico lo redactó como Documento de Debate del PIER.

Dicho documento fue sometido a la consideración de los expertos consultores, de representantes institucionales (Administraciones Públicas, Agentes Sociales y Organizaciones no gubernamentales), del Consejo Extremeño de Salud y del Consejo Científico Asesor del Sistema Sanitario Público de Extremadura. A todos ellos, se les ofertó la posibilidad de presentación de enmiendas y cuantas observaciones considerasen oportunas formular.

3. Redacción del Proyecto del PIER

Analizadas las propuestas presentadas al Documento de Debate del PIER, fueron introducidas las correspondientes modificaciones, revisada la redacción y reevaluadas las previsiones económicas y los mecanismos de financiación del conjunto de actividades, transformándose así el documento en el "Proyecto del Plan Integral de Enfermedades Raras 2010-2014", presentado a la consideración de la Consejera de Sanidad y Dependencia para su elevación y aprobación al Consejo de Gobierno de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

4) Difusión e implantación

Aprobado el *Plan Integral de Enfermedades Raras 2010-2014*, se pone a disposición de los gestores, profesionales, ciudadanos y a la población en general en forma de publicación accesible en formatos papel y electrónico, y a través de la página web institucional de la Junta de Extremadura, "www.juntaex.es".

Todo el contenido del presente Plan está ajustado y tiene en cuenta, sin excepción, la perspectiva de género, cuya inclusión en el marco del PIER se enmarca en la Ley Orgánica 3/2007, de 22 de marzo, para la igualdad efectiva de mujeres y hombres, amoldándose su redacción a lo dispuesto en la gramática de la Lengua Española de la Real Academia Española.

II. Análisis de situación



II. Análisis de situación



1. LAS ENFERMEDADES RARAS: CONCEPTO Y DEFINICIONES

Las enfermedades raras, son aquellas patologías que tienen una prevalencia baja (menor de cinco casos por 10.000 habitantes de forma global), con peligro de muerte o de invalidez crónica, escasa información de la etiopatogenia de la enfermedad y/o necesidad de al menos un medicamento huérfano para su tratamiento.

Las enfermedades raras, que carecen en su mayoría de tratamientos efectivos, tienen un origen desconocido en la mayor parte de los casos. Se manifiestan a cualquier edad, aunque la mayoría se inician en la edad pediátrica, y presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas en función del grado de afectación y de su evolución, presentando muchas dificultades diagnósticas y de seguimiento, así como múltiples problemas sociales. Hay pocos datos epidemiológicos y plantean dificultades en la investigación debido a la baja prevalencia.

Todo ello, puede conducir a que las personas afectadas no se beneficien de los recursos y servicios sanitarios que necesitan.

a) Definición del problema

No consta, a nivel mundial, una única definición aceptada de enfermedad rara. La Unión Europea (UE) define a las enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o enfermedades poco frecuentes, como aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Esta definición fue la adoptada por el 'Programa de Acción Comunitaria sobre Enfermedades Raras 1999-2003' y es utilizada también por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) para la declaración de medicamentos huérfanos, así como la gran mayoría de los estados miembros.

La Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REPIER) incorporó a la definición la presencia de al menos una de las siguientes características: escaso conocimiento etiológico, cronicidad, falta de tratamiento curativo o de baja accesibilidad, importante carga de enfermedad o limitación de la calidad de vida.

b) Tipología

La Comisión Europea estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes, aunque tan sólo unas 100 se aproximan a las cifras de prevalencia que establecen el límite para considerar una enfermedad como rara.



Sin embargo, aunque se trata de enfermedades poco frecuentes, minoritarias de forma aislada, en su conjunto son importantes ya que afectan aproximadamente al 6 - 8% de la población general. Es decir, existen entre 27 y 36 millones de personas afectadas en la Unión Europea, en España entre 2,5 y 3 millones y en Extremadura entre 60.000 y 80.000 afectados.

c) Características generales

A pesar de su gran diversidad, estas patologías presentan una serie de rasgos comunes:

- Son enfermedades mal conocidas, lo que origina falta de información adecuada a los pacientes y sus familias y retrasos en el diagnóstico.
- Existe una importante falta de sensibilización social respecto a estas patologías por el desconocimiento que hay en torno a ellas.
- En el 50% de los casos en los que se diagnostica una ER el pronóstico vital está en riesgo.
- Un 80% son de origen genético y la mayoría se inician en la edad pediátrica.
- El 65% de las patologías son graves, altamente discapacitantes, afectan a la autonomía del paciente e implican un déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos.
- Adolecen la falta de tratamiento efectivo y de fármacos eficaces para la mayoría de ellas (patologías huérfanas).
- Existe una gran dificultad para realizar estudios epidemiológicos, diagnósticos clínicos, terapéuticos y cualitativos.
- Se requiere una estrecha coordinación entre todos los dispositivos de atención sanitaria.
- Las personas afectadas por enfermedades raras necesitan medidas que atiendan sus necesidades especiales en materia educativa, laboral y social, lo que representa un alto coste socio-sanitario para el Estado y las Comunidades Autónomas.

Uno de los principales problemas de las ER es la dificultad de encontrar un tratamiento adecuado y fármacos eficaces para la mayoría de estas enfermedades con tan poca prevalencia.

El coste de desarrollo de un medicamento en estos momentos se sitúa entre los 250 y los 500 millones de euros, y el período medio de desarrollo de un medicamento se estima entre 10 y 14 años. Por ello, se acuñó el término de medicamento huérfano, como aquel destinado a la prevención, diagnóstico o tratamiento de enfermedades raras o de enfermedades graves más comunes, pero que sería difícil-



mente comercializado por falta de perspectivas de venta una vez en el mercado. La aprobación del Reglamento Europeo sobre Medicamentos Huérfanos del 6 de diciembre de 1999 —Reglamento (CE) 141/2000—, creó una esperanza considerable a los afectados por estas enfermedades en Europa.

2. ANTECEDENTES

a) Marco Europeo

En el período comprendido entre 1999-2003 se adoptó en la Unión Europea un Programa de Acción Comunitaria sobre Enfermedades Poco Comunes, que contempló el desarrollo de estrategias y mecanismos de prevención, intercambio de información y respuesta en el campo de estas enfermedades, incluidas las genéticas. En el mismo se especifica como enfermedad rara aquella que no afecta a más de 5 personas de cada 10.000 en la UE.

Asimismo, se aprobó el Reglamento del Parlamento Europeo y el Consejo sobre Medicamentos Huérfanos, en diciembre de 1999, con el fin de establecer incentivos para el desarrollo y la comercialización de medicamentos huérfanos.

En el año 2000, se creó en la EMEA el Comité de Medicamentos Huérfanos (COMP) y la legislación farmacéutica se completó en 2003 con un procedimiento centralizado obligatorio para la autorización de comercialización de todos los medicamentos huérfanos en Europa.

En el V Programa Marco de Investigación se incluyó por primera vez a las enfermedades raras y, tanto en el Sexto Programa Marco de Investigación como en el Séptimo, se considera como una prioridad de acción el desarrollo de nuevos diagnósticos y tratamientos para enfermedades raras.

En la misma línea, las enfermedades raras se incluyen como una de las prioridades del Programa de acción comunitario en el ámbito de la salud pública (2003-2008) de la UE que contempló el desarrollo de estrategias y mecanismos de prevención, intercambio de información y respuesta en el campo de enfermedades poco comunes, y en el Libro Blanco de la Comisión "Juntos por la Salud: un planteamiento estratégico para la UE 2008-2013", también se identifican las enfermedades raras como una acción prioritaria.

La preparación y ejecución de actividades comunitarias en el ámbito de las enfermedades raras exige una estrecha cooperación entre los Estados Miembros y entre los diversos agentes implicados. Con el objetivo de fomentar los intercambios en experiencias, políticas y prácticas pertinentes en la materia, la Comisión Europea adoptó la Decisión de 30 de noviembre de 2009 por la que se establece un Comité de Expertos de la Unión Europea en enfermedades raras.



En el actual EUROPLAN sobre Enfermedades Raras participan 25 países y se pretende que, a finales de 2011, los 27 Estados Miembros hayan desarrollado un plan o estrategia a nivel nacional. Hoy en día, hay varios países europeos con planes o estrategias nacionales: Francia, España, Portugal, Bulgaria, Rumanía, Grecia. Otros como Irlanda están en fases avanzadas de elaboración de los mismos.

Marco Estatal

En España, en el año 2000, se impulsaron las ER al incluirse como líneas prioritarias en las convocatorias del Fondo de Investigación Sanitaria (FIS) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) a tiempo que se establecían conexiones entre las asociaciones de afectados, sociedades científicas y los clínicos e investigadores.

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), antiguo Centro de Investigación del Síndrome Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER), tiene como objetivos principales el fomento y la ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras. Coordina las acciones de las doce Redes Temáticas de Investigación Cooperativa (RETICS) que surgieron relacionadas con las ER y aprobadas por el FIS.

Entre ellas, la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras, está dirigida a desarrollar un programa de investigación epidemiológica para las ER en nuestro país, que aporte un mayor conocimiento epidemiológico, clínico y terapéutico de la situación de las mismas y una orientación más adecuada en el desarrollo de actuaciones sanitarias.

Posteriormente, en noviembre de 2006, se creó el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), centro de referencia cuyo fin es coordinar e impulsar la investigación biomédica sobre las ER en España, integra a 61 grupos de investigación repartidos en 9 Comunidades Autónomas.

El Ministerio de Sanidad y Consumo publicó el 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, en el que se incluyen las enfermedades raras como una prestación de carácter universal en el SNS y el Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del SNS en el campo de las ER, con objeto de crear una red nacional de centros de referencia de manera coordinada con las Comunidades Autónomas. Se pretende asegurar una atención de calidad a cualquier ciudadano residente en España, independientemente de su lugar de residencia, mediante un mecanismo específico de financiación a través del fondo de cohesión sanitaria. En la actualidad el proceso de designación ya está en marcha y se han designado varios centros en el campo de diferentes patologías que cumplen el criterio de enfermedades raras.



En la misma línea, la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia regula las condiciones básicas para garantizar la igualdad en el ejercicio del derecho subjetivo de la ciudadanía a la promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia, en los términos establecidos en las leyes.

Por último, la iniciativa más reciente en nuestro país en relación a la problemática de las enfermedades raras, ha sido la petición en abril del 2006 de una Ponencia al Senado, constituida en el seno de la comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales, que durante un año analizó la situación de los pacientes con ER. La Ponencia puso de manifiesto la necesidad de que todas las iniciativas autonómicas se coordinaran a través de un plan nacional que gestionara todos los recursos asistenciales.

El Pleno del Senado aprobó en febrero de 2007, el Informe de la Ponencia en el que se instaba al Ministerio de Sanidad y Consumo y a otros departamentos la elaboración de un plan de acción en el que participasen las Comunidades Autónomas, Sociedades Científicas y Asociaciones de Pacientes, que favoreciese medidas entre las que podemos destacar la creación de centros de referencia y el acceso a los medicamentos huérfanos.

El Sistema Nacional de Salud cuenta con los dispositivos tecnológicos necesarios para el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras, con lo que la evidencia científica permite en estos momentos.

La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud comenzó su elaboración en el año 2007 con la participación activa en los Comités Técnico e Institucional de redacción, de todos los agentes implicados (instituciones nacionales y autonómicas, sociedades científicas, expertos y federaciones y asociaciones de pacientes). Se aprobó por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, el 6 de junio de 2009.

c) Marco Autonómico

En la Comunidad Autónoma de Extremadura, desde el año 1983, ya identificamos el desarrollo de programas como el de Prevención de Errores Congénitos del Metabolismo e Hipotiroidismo Congénito, integrado posteriormente en el Plan de Prevención de Minusvalías con un impacto evidente en la prevención de las enfermedades raras y de sus consecuencias.

Al comienzo de la década de los noventa, Extremadura cuenta con una Unidad de Referencia Regional de Prevención de Minusvalías en el Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, con las Subunidades de Metabolopatías, de Genética y de Prevención de la Hipoacusia en Recién Nacidos.



En el año 1996, se aprobó el I Plan Regional de Integración de las Personas Discapacitadas de Extremadura, con vigencia hasta el año 2000. El II Plan tuvo como periodo de vigencia 2001-2004. Los mismos se concibieron como instrumentos para mejorar la calidad de vida de las personas con discapacidad, tratando de consolidar y progresar en los objetivos de eliminación de la discriminación y mejora de la calidad de vida, siempre abordando las causas y efectos de la desigualdad desde una perspectiva global. Han contemplado medidas específicas como: integración comunitaria, prevención, atención temprana y rehabilitación, educación, formación e inserción laboral, facilitar un entorno comunitario accesible, promocionar la formación e investigación, etc.

En 2003, se crea el Centro Extremeño de Desarrollo Infantil (CEDI), definido según el Decreto 54/2003, de 22 de abril, como órgano del Sistema Sanitario Público de Extremadura encargado de proporcionar la atención que precisan todos los niños de la Comunidad Autónoma que presentan trastornos o disfunciones en su desarrollo, independientemente del origen, tipo y grado de los mismos, o de los que están en una situación de riesgo biológico, psicológico o social. Junto a su creación, se le encomienda la coordinación de los recursos sanitarios existentes en Extremadura, ya sean éstos de titularidad pública o privada concertada, y trabajar coordinadamente con los recursos sociales, educativos y laborales, para abordar la atención desde un punto de vista integral y de forma multidisciplinar.

Posteriormente, en el año 2004, se crea el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura, con el objetivo de valorar la dimensión de estas enfermedades mediante el conocimiento de su incidencia y prevalencia en la Comunidad Autónoma, así como el desarrollo de estudios epidemiológicos tomando como base la información existente en dicho sistema. Funciona de forma operativa desde enero de 2005, y está integrado en la REPIER financiada por el Fondo de Investigación Sanitaria.

En 2006, se reguló el Marco de Atención a la Discapacidad en Extremadura (MADEX). El MADEX se configura como el nuevo modelo de gestión de los servicios de atención existentes en la Comunidad Autónoma de Extremadura dirigidos a las personas con discapacidad. Persigue como objetivo, la consolidación de un sistema de atención que permita a todas las personas con discapacidad de la región el acceso a los recursos disponibles, garantizando unos niveles superiores de calidad en la prestación de los servicios. Promueve la creación de un sistema de planificación, coordinación y gestión de recursos, a través del cual la Administración Autónoma constituye una red pública de atención, en colaboración con las entidades públicas y privadas sin ánimo de lucro prestadoras de servicios, en aras de garantizar la igualdad en la atención a todas las personas con discapacidad.



Desde ese mismo año, se impulsa la realización de un estudio de calidad de vida en afectados de enfermedades raras con la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras, Delegación en Extremadura (FEDER Extremadura), a fin de evaluar el impacto en la vida de afectados y cuidadores.

En Extremadura, las ER son un importante problema de salud pública que producen una gran morbilidad y mortalidad prematura, además de un alto grado de discapacidad y, por tanto, un deterioro significativo de la calidad de vida de los afectados y sus familiares. Dada la alta complejidad y la baja prevalencia de estas enfermedades, es preciso que se traten desde un enfoque global, con una estrecha y efectiva coordinación de las actuaciones entre los distintos recursos y niveles de atención, así como una cooperación entre Comunidades Autónomas o a nivel estatal, en el tratamiento y la investigación de las mismas.

3. EPIDEMIOLOGÍA DE LA ENFERMEDADES RARAS

3.1. Situación de las enfermedades raras en España

La información que se refleja en la Figura 1, sobre la situación de las enfermedades raras en España, se obtiene del Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003, editado por la REPIER.

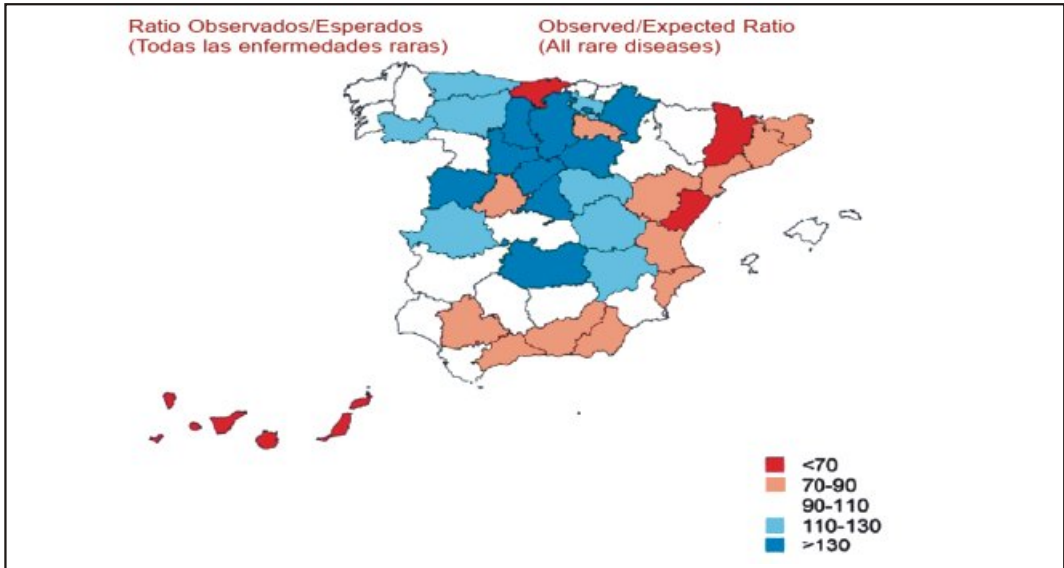
Es una aproximación a la prevalencia de las mismas en nuestro país. Sin embargo, no refleja toda la realidad de los casos existentes en España en ese periodo de tiempo, ya que la fuente de información utilizada es el Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD), es decir, el registro de altas hospitalarias proporcionado por las distintas Comunidades Autónomas, en total, por 52 provincias españolas. Este registro sólo muestra una parte de la realidad del problema de las enfermedades raras pero, a falta de otros sistemas de información más adecuados, ofrece una visión importante del conjunto de estas patologías.

Se observan patrones espaciales diversos en 8 de los 44 grupos de enfermedades raras, entre los que destacamos de oeste a este en trastornos de glándulas tiroideas, trastornos del metabolismo inmunitario, anemias hereditarias, nefritis y nefropatías; de norte a sur en distrofias coroides hereditarias; o centrados en territorios concretos en trastornos del metabolismo de carbohidratos o proteínas y otras enfermedades osteomioarticulares.



Figura 1

Ratio Observados (todas las enfermedades raras) / Esperados (según población, sexo y grupo de edad) por provincia 1999-2003



Fuente: Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003. REPIER.
Elaboración: CSD. Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación.

3.2. Situación de las enfermedades raras en Extremadura

Como se ha expresado, las características tan peculiares de las enfermedades raras ponen de manifiesto la situación especial de estos afectados y la necesidad de servirse de un sistema de información específico, que sea útil y permita conocer la situación y la evolución de estas enfermedades a todas aquellas personas, profesionales o no, relacionados con la atención a los enfermos afectados por estas patologías en Extremadura.

3.2.1. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura. Fuentes de información

Extremadura cuenta con un Sistema de Información sobre Enfermedades Raras, creado por Orden de la Consejería de Sanidad y Consumo de 14 de mayo de 2004.

Entre sus objetivos destacan los de valorar la dimensión de estas enfermedades mediante el conocimiento de su incidencia y prevalencia en Extremadura, así como el desarrollo de estudios epidemiológicos tomando como base la información existente en dicho sistema. El cumplimiento de estos objetivos contribuirá a una mejora de la calidad de la atención sanitaria y la planificación de los recursos materiales y humanos que pudieran contribuir a la mejora de la realidad actual de las enfermedades raras.

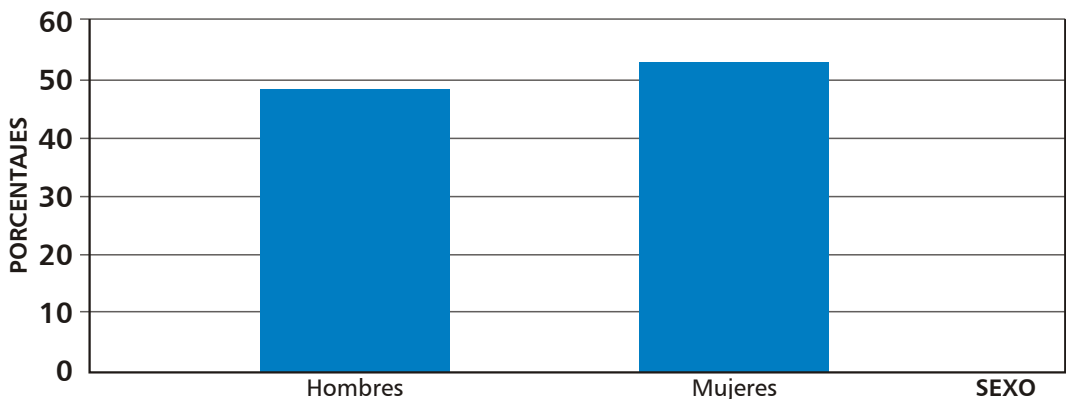


Las fuentes de información utilizadas hasta la fecha son: consultas de atención primaria y hospitalaria del Servicio Extremeño de Salud (SES), Centro Extremeño de Desarrollo Infantil, Coordinación Regional de Programas de Cribado, Unidad de Genética Clínica del Hospital Materno-Infantil del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, Sistema de Información de Enfermos Renales en Tratamiento Renal Sustitutivo de la Comunidad Autónoma de Extremadura (SIERTRS), Centro de Atención a la Discapacidad en Extremadura (CADEX) de Cáceres y Badajoz, Servicios de Farmacia Hospitalaria del SES, Federación Española de Enfermedades Raras-Delegación de Extremadura, y otras fuentes, como son el Sistema de Información de base poblacional sobre Cáncer (SICaP), el Centro de Atención a Minusválidos Físicos (CAMF) de Alcuéscar, etc.

La condición para que un caso se registre en este Sistema de Información es la de estar diagnosticado de una enfermedad rara y residir de forma habitual en Extremadura. Se podrán recoger casos "sin diagnóstico" y/o "pendiente de estudio" que sean susceptibles de considerarse en un futuro como diagnosticados de alguna enfermedad rara. La inclusión o no en el Sistema de Información de Enfermedades Raras dependerá de los criterios científicos del momento, y será decidida por la Unidad Central de dicho Sistema. Actualmente en el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura se trabaja con 2.349 enfermedades distintas en continua revisión.

A fecha de enero de 2010, en dicho Sistema de Información figuran 3.587 pacientes registrados. De ellos 1.474 tienen confirmado el diagnóstico y 2.113 figuran como "sospechosos" a espera de ser confirmados. En cuanto a la variable sexo, del total de pacientes registrados no se especifica la misma en 25 casos. Entre los restantes, se observa un mayor número de casos en mujeres (51,51%) que en varones (48,48%).

Figura 2 Enfermedades raras en Extremadura. Porcentaje por sexo. Periodo mayo 2004 - enero 2010.



Fuente: CSD. Dirección General de Salud Pública. SES.
Elaboración: CSD. Dirección General de Salud Pública. SES.



Según la fuente inicial de información de casos el principal notificador es la Unidad de Genética Clínica del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz (29,11%), seguido del CADEX de Cáceres (20,27%) y el CADEX de Badajoz (16,62%). Otras de las fuentes notificadoras ha sido FEDER-Extremadura y el SICAP.

Tabla 1 Enfermedades raras en Extremadura. Casos y porcentajes sobre el total por fuente de información inicial. Periodo mayo 2004 - enero 2010.		
Fuentes de Información	Nº. de casos	%
CADEX Badajoz	596	16,62
CADEX Cáceres	727	20,27
Centro extremeño de desarrollo infantil	183	5,10
Consultas de atención primaria y especializada	408	11,37
FEDER-Extremadura	173	4,82
Medicamentos huérfanos	186	5,19
Particular	3	0,08
Sistema de información de enfermos renales	209	5,83
Registro de mortalidad	17	0,47
SICAP	1	0,03
Unidad de genética clínica de Badajoz	1.044	29,11
Otras	40	1,12
Total	3.587	100,00

Fuente: CSD. Dirección General de Salud Pública. SES.

Elaboración: CSD. Dirección General de Salud Pública. SES.

La enfermedad rara con mayor tasa de incidencia acumulada en el periodo 2004-2010 corresponde a la Esclerosis Múltiple ($26,40/10^5$ habitantes), seguida de Espondilitis Anquilosante ($16,87/10^5$ habitantes). Tabla 2 y Figura 3.

Tabla 2 Enfermedades raras en Extremadura más frecuentes. Casos, porcentajes y tasa de incidencia acumulada. Periodo mayo 2004 - enero 2010.			
Enfermedades Raras	Nº de casos	% Sobre total casos (n=3.587)	Tasa/ 10^5 Hab.
Esclerosis múltiple	291	8,11	26,40
Espondilitis Anquilosante	186	5,19	16,87
Psicosis desintegrativa	154	4,29	13,97
Lupus Eritematoso Sistémico	85	2,37	7,71
Steinert, Enfermedad de	62	1,73	5,62
Ehlers Danlos, Síndrome de	61	1,70	5,53
Esclerosis Lateral Amiotrófica	59	1,64	5,35
Charcot Marie Tooth, Enfermedad de	57	1,59	5,17
Neurofibromatosis tipo I	56	1,56	5,08
Nefropatía por IgA	55	1,53	4,99
West, Síndrome de	43	1,20	3,90
Miastenia Gravis	42	1,17	3,81
Hipotiroidismo congénito	41	1,14	3,72
Graves, Basedow Enfermedad de	40	1,12	3,63
Cistin-Lisinuria	37	1,03	3,36

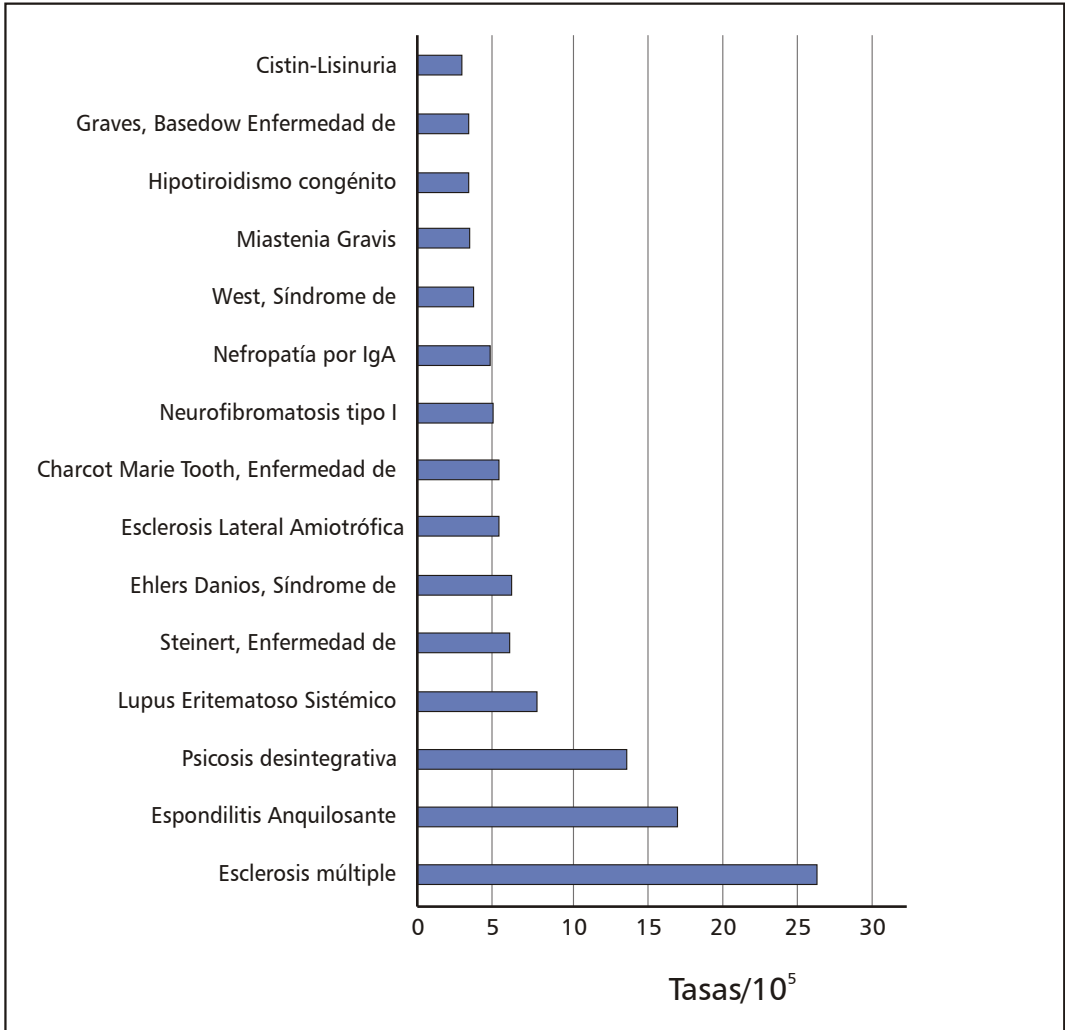
Fuente: CSD. Dirección General de Salud Pública. SES.

Elaboración: CSD. Dirección General de Salud Pública. SES.



Figura 3

Enfermedades raras en Extremadura más frecuentes.
Tasas de incidencia acumulada. Periodo mayo 2004 - enero 2010.



Fuente: CSD. Dirección General de Salud Pública. SES.
Elaboración: CSD. Dirección General de Salud Pública. SES.



3.2.2. Datos del Conjunto Mínimo Básico de Datos

El CMBD nos aporta información aproximada sobre la presión y frecuentación hospitalaria derivada de las enfermedades raras. Nos permite realizar una aproximación a la prevalencia de ER a través de los ingresos producidos en los hospitales extremeños en el periodo 2002-2003.

Al ser el CMBD un registro de altas hospitalarias, debe tenerse en cuenta que estarán infra-representadas aquellas enfermedades que, por sus características clínicas, no requieren hospitalización para su diagnóstico o tratamiento.

Se dispone de datos referidos a los años 2002 y 2003. Durante este periodo se han identificado un total de 5.105 casos de enfermedades raras que han ingresado en algún hospital de la Comunidad Autónoma, 2.242 en el año 2002 y 2.863 en el año 2003, lo que supone una media anual de 2.552 casos que ingresan por estas enfermedades. Estos casos han ocasionado 10.937 ingresos. En ambos años, existe un mayor número de casos ingresados correspondientes a hombres.

Al contabilizar varios años consecutivos, debe tenerse en cuenta, que también existen casos duplicados, es decir, que una misma persona puede haber ingresado por una enfermedad rara varios años distintos; no obstante, se eliminan los ingresos sucesivos en el mismo hospital y en el mismo año.

Si analizamos las ER más frecuentes por grandes grupos de enfermedad encontramos que mayoritariamente el grupo de enfermedades del aparato digestivo ocupa el 28,91% de los casos ocurridos en el año 2002 y 31,15% en el siguiente año. En cambio, si analizamos las enfermedades raras más frecuentes por sistemas afectados encontramos que existe un mayor número de casos ingresados de trastornos metabólicos, el 35,75% de los casos ocurridos en el año 2002 y 37,26% en el año 2003.

La estancia media en el año 2002 fue de 6,19 días, encontrando que el complejo hospitalario del área de Badajoz es el que mayor estancia media tuvo con 7,30 días, seguida del área de Plasencia, con 7,07 días. En el año 2003, la estancia media fue de 5,95 días, siendo el hospital de Plasencia el que mayor estancia media tenía con 7,61 días seguido del complejo hospitalario del área de Badajoz con 7,22 días.

Atendiendo a los servicios clínicos más demandados por las ER, encontramos que en el período estudiado fueron el Servicio de Pediatría, 47,44% en el año 2002 y 42,15% en el año 2003, seguido del Servicio de Medicina Interna con 23,43% y 23,88% en el período estudiado respectivamente.



Por último, la tasa de letalidad en el año 2002 fue de un 2,70%, aumentando a 2,96% en el año 2003.

3.2.3. Mortalidad de las enfermedades raras en Extremadura

Como expresa el Plan de Salud de Extremadura 2008-2012, las causas más frecuentes de mortalidad infantil en los últimos años siguen siendo la prematuridad, las enfermedades genéticas, los defectos congénitos y los accidentes, configurándose como principales causas de discapacidad en el niño. Asimismo, las enfermedades raras o de baja prevalencia, están alcanzando una morbimortalidad en nuestro entorno cada día más importante.

3.2.4. Registro de metabopatías en Extremadura

La Coordinación Regional de Programas de Cribado cuenta con un registro de los niños a los que se les ha detectado un posible problema. Debe significarse que no todos están etiquetados, ya que según las patologías estos niños son derivados a unidades asistenciales que no siempre pueden completar la información.

Según datos aportados por la Unidad de Genética Clínica del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, a fecha de 1 de julio de 2009 existen en Extremadura, al menos 2.700 pacientes controlados con una enfermedad rara.

3.2.5. Malformaciones congénitas en recién nacidos del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas

En base a la información recogida en la Memoria del año 2008 del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), varios hospitales del Sistema Sanitario Público de Extremadura han colaborado en la elaboración del mismo a través de sus respectivos Servicios de Pediatría:

- Hospital Materno Infantil del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.
- Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.
- Hospital Ciudad de Coria. Coria.
- Hospital General de Llerena. Llerena.
- Hospital Campo Arañuelo. Navalmoral de la Mata.
- Hospital Virgen del Puerto. Plasencia.

Según datos recogidos en el ECEMC, durante el año 2007 el número de recién nacidos en Extremadura con malformaciones congénitas fue de 117, es decir, el 1,65% de los recién nacidos en ese año en la Comunidad Autónoma. Los casos estudiados en el año 2008 de los niños nacidos en el 2007, aportaron como resultados los siguientes casos positivos (Tabla 6).



Tabla 6

Casos registrados de recién nacidos con enfermedades raras en Extremadura en el año 2007

Enfermedad	Nº. de Casos
Trisomía 21	5
Síndrome de Pfeiffer	1
Síndrome de Sorsby	1
Adispalsia urogenital	1
Síndrome de Millar-Dieker	1
Acrocéfalo-sindactilia de tipo no determinado	1
Total	10

Fuente: SES

Elaboración: CSD. Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación.

3.2.6. Sistema de Información de Enfermos Renales en Tratamiento Renal Sustitutivo de la Comunidad Autónoma de Extremadura

El SIERTRS nos permite obtener datos relativos a todos los enfermos sometidos a cualquiera de las modalidades de tratamiento sustitutivo de la función renal en la Comunidad Autónoma, notificado por los centros existentes en la misma y acreditados para dicho tratamiento.

En lo que respecta a patologías consideradas como ER que cursan con enfermedad renal crónica que obliga a recibir tratamiento renal sustitutivo, tanto en el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras como en el SIERTRS, a 31 de diciembre de 2009 figuran 163 casos prevalentes de pacientes en tratamiento renal sustitutivo que padecen alguna enfermedad rara, incluso más de una en varios de ellos. Esto supone que, a esa fecha, alrededor del 14% del total de pacientes prevalentes en tratamiento renal sustitutivo, presentan alguna ER.

3.2.7. Estudio sobre calidad de vida en afectados por enfermedades raras en Extremadura

La Consejería de Sanidad y Dependencia viene realizando a lo largo de los últimos años un estudio de calidad de vida de los afectados por ER. Esta iniciativa parte de un estudio piloto que se llevó a cabo en 2004 en 56 afectados por estas enfermedades, para lo cual se contó con la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras.

Es una medida necesaria en las evaluaciones de los resultados en salud. La evaluación de calidad de vida en un paciente representa el impacto que una enfermedad y su tratamiento tienen sobre la percepción del paciente de su bienestar.

Se trata de un estudio observacional retrospectivo realizado mediante entrevista personal a pacientes extremeños con más de 18 años registrados en el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura.



El objetivo es evaluar la calidad de vida y el impacto económico, en términos de costes directos sanitarios (hospitalizaciones consultas, fármacos, etc.), directos no sanitarios (coste de los cuidadores) y costes indirectos (bajas laborales y pérdida de productividad), en los pacientes con ER.

El análisis de 274 entrevistas de un total de 1.735 personas seleccionadas, entre todas las personas mayores de edad que a fecha de 31 de diciembre de 2004 figuraban registradas en la base de datos del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura con diagnóstico de alguna ER, reflejó las siguientes conclusiones:

- Las personas afectadas por ER presentan frecuentemente limitaciones y discapacidades.
- Sin embargo, la mayoría de los pacientes refieren sentirse en un estado de salud bueno e incluso muy bueno.
- La tercera parte de los afectados precisa de un cuidador.
- La mayor parte de los cuidados recae en la familia.
- Elevado consumo de recursos sanitarios por parte de los pacientes.

4. RECURSOS PARA LA ATENCIÓN A LAS ENFERMEDADES RARAS EN EL SISTEMA SANITARIO PÚBLICO DE EXTREMADURA

4.1. Recursos sanitarios

Para la atención integral al afectado por una ER, teniendo en cuenta que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades y la variedad de necesidades asistenciales, se precisa contar con la intervención de diferentes recursos. Estos recursos sanitarios incluyen los equipos de atención primaria, las unidades de apoyo a la atención primaria, los servicios médicos-quirúrgicos y demás servicios hospitalarios, incluyendo laboratorios, unidades de genética e inmunología y los servicios de rehabilitación.

A continuación, detallamos los recursos sanitarios con actividades más específicas dirigidas a la atención de pacientes con enfermedades raras, con los que cuenta el Sistema Sanitario Público de Extremadura:

- Unidad de Genética Clínica del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.
- Consulta de Genética Clínica de la Unidad de Neonatos. Servicio de Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara.
- Unidad de Coordinación Regional de Programas de Cribado. La misma una vez detectada la enfermedad deriva a los pacientes a:
 - Servicios de Pediatría más próximos a la vivienda del niño, en los casos de Hipotiroidismo Neonatal Congénito.



- Servicios de Pediatría más próximos a la vivienda del niño, en los casos de Hiperplasia Adrenal Congénita.
 - Servicios de Gastroenterología Infantil del Hospital “San Pedro de Alcántara” en Cáceres o del Hospital Materno Infantil del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, en los casos de Fibrosis Quística de Páncreas.
 - Servicio de Hematología del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, en los casos de Hemoglobinopatías.
 - Unidad de Gastroenterología del Hospital Materno Infantil del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, en los casos de Fenilcetonuria.
 - Unidad de Nefrología Infantil del Hospital Materno Infantil del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, en los casos de aminoácidos en orina.
 - Servicios de Otorrinolaringología de los hospitales de Cáceres, Mérida o Badajoz, en los casos de hipoacusias.
- Unidades de Inmunología y Genética del Hospital “Infanta Cristina” de Badajoz y del Hospital “San Pedro de Alcántara” de Cáceres.
 - Laboratorio de Genética del Hospital de Mérida.
 - Comisión de Uso Compasivo del Servicio Extremeño de Salud.
 - Centro Extremeño de Desarrollo Infantil.

Otro recurso relacionado con las ER, es la constitución en diciembre de 2009, mediante Decreto 171/2009 de 24 de julio de creación del mismo, del Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura como órgano de asesoramiento técnico para la toma de decisiones en torno a este problema de salud y que ha participado de forma activa en la fase final de la elaboración del PIER.

Todos estos recursos, tienen el objetivo primordial de mejorar la atención y calidad de vida de los afectados por enfermedades raras, sus familias y/o cuidadores, para lo que se hace necesario aunar esfuerzos y disponer de una visión de conjunto de los problemas comunes a la gran mayoría de estas patologías.

4.2. Recursos de atención social

Actualmente existe en Extremadura una red de recursos sociales que representan un elemento de apoyo fundamental en la atención integral del paciente con enfermedad rara, su familia y/o cuidadores desde un punto de vista social, laboral, psicológico, económico, rehabilitador, educativo, informativo, de alojamiento, ocio y tiempo libre, etc.

Por un lado, el Sistema Público de Servicios Sociales cuenta con un primer nivel de atención sustentado en los Servicios Sociales de Base (SSB), constituyendo una red



que dispone de 80 SSB que cubren al 100% de la población extremeña, distribuidos por todo el territorio.

En el nivel de atención especializada se encuentran los Centros de Atención a la Discapacidad en Extremadura de Badajoz y Cáceres, pertenecientes al SEPAD. Tienen encomendada la valoración de grado de discapacidad y orientación, con el fin de poder acceder al sistema de atención especializada para personas con discapacidad. Además, en los mismos se imparten tratamientos de:

- Atención temprana.
- Habilitación funcional. Incluye tratamientos específicos, según la necesidad detectada:
 - Fisioterapia
 - Logopedia
 - Terapia ocupacional
 - Psicomotricidad

Fuera de este área de intervención directa, también se realiza:

- Información sobre otros recursos.
- Derivación a servicios concertados.
- Valoración del grado de discapacidad.

Asimismo, disponen de otros dispositivos y servicios que constituyen un soporte para los pacientes con enfermedades raras. Distinguimos:

- 1) Servicios que favorecen la permanencia del paciente en su propio domicilio y mejoran la calidad de vida, promoviendo la mayor normalización posible en sus dinámicas vitales y familiares. Ofrecen alternativas de tratamiento, apoyo y permanencias temporales, con objeto de atender además, las necesidades sociales, laborales y familiares de los cuidadores principales.

Entre los perfiles asistenciales se encuentran: personas mayores, personas con discapacidad (dependiendo del recurso, los beneficiarios pueden ser mayores o menores de 16 años), personas con procesos de deterioro cognitivo, personas con necesidades relacionadas con la Salud Mental y personas en situación de Dependencia.

Actualmente son: Servicios de Estancias Diurnas y/o Centros de Día, Servicios de Estancias Temporales, Centros de Noche, Servicios de Ayuda a Domicilio y Centros Ocupacionales.

- 2) Servicios intermedios, que proporcionan un alojamiento alternativo a pacientes en condiciones similares a su modo de vida habitual, cuando no existe el soporte necesario en el medio socio-familiar, pero la persona tie-



ne habilidades y capacidades suficientes, así como autonomía en habilidades de vida diaria y autogestión. Es el caso de las Viviendas Tuteladas dirigidas, entre otros, a personas con trastornos de salud mental, discapacidad intelectual, o personas mayores.

- 3) Dispositivos Residenciales de apoyo limitado y/o extenso (depende del grado de autonomía del usuario) para personas con discapacidad, en situación de dependencia o mayores.

Mención especial merece, en la Comunidad Autónoma, la intensa labor de apoyo a los pacientes con enfermedades raras y sus familiares desarrollada por diversas organizaciones no gubernamentales (asociaciones de enfermedades raras y otras ONGs).

Entre sus principales objetivos destacan mejorar la calidad de vida del paciente y su familia y ayudar a la adaptación necesaria para paliar el impacto emocional que en muchas ocasiones produce el diagnóstico de una ER. Desarrollan servicios de información (sanitaria, psicológica, social, jurídico-laboral), de prevención, de apoyo psicológico, de voluntariado y ayuda mutua, económico (alojamiento, viajes, etc.), de formación (a profesionales y voluntariado), de rehabilitación, etc.

Finalmente, el Sistema Sanitario Público de Extremadura cuenta con trabajadores sociales ubicados en los dos niveles de atención, tanto en los centros hospitalarios como en los centros de salud y en determinadas unidades de apoyo de la atención primaria.

4.3. Recursos formativos

a) Formación de Grado: Primer Nivel

Las enseñanzas oficiales del ciclo de Grado se regulan con un objetivo formativo claro, que no es otro que el de proporcionar una formación universitaria que aúne los conocimientos básicos y transversales relacionados con su formación integral, junto con los conocimientos y capacidades específicos orientados a su incorporación al ámbito laboral, por tanto sería necesario:

- Determinar las titulaciones universitarias que deban incluir en su itinerario formativo, objetivos y contenidos sobre enfermedades raras.
- Analizar los objetivos y contenidos curriculares en relación con las enfermedades raras de las diferentes titulaciones universitarias del ámbito de las ciencias de la salud.
- Definir con precisión los objetivos y contenidos curriculares sobre enfermedades raras de manera que se garantice una formación homogénea y equitativa de todos los futuros profesionales.



b) Formación Postgrado y Formación Especializada

El Real Decreto 56/2005 de 21 de enero, desarrolla los estudios de postgrado integrados en el ámbito de la Universidad y la formación especializada.

Los estudios oficiales de postgrado tienen como finalidad la especialización del estudiante en su formación académica, profesional o investigadora y se articulan en programas integrados por las enseñanzas conducentes a la obtención de los títulos de máster o doctor.

Igualmente podrán establecerse especialidades en Ciencias de la Salud para los licenciados y diplomados sanitarios, así como para otros titulados universitarios cuando su formación de grado se adecue al campo profesional de la correspondiente especialidad (formación especializada).

Los Programas de Formación de las Especialidades en Ciencias de la Salud son elaborados por la Comisión Nacional de la Especialidad. Una vez ratificados por el Consejo Nacional de Especialidades en Ciencias de la Salud y previo informe de la Comisión de Recursos Humanos del Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Educación y Ciencia, son aprobados por el Ministerio de Sanidad y Política Social. Sería por tanto necesario, sensibilizar a estas Administraciones para que en los programas de aquellas especialidades que en algún momento de la actividad profesional puedan relacionarse con afectados por enfermedades raras, se incluya formación específica sobre este tema.

c) Formación Continuada

La formación continuada en el campo de las ER, reviste una importancia primordial para todas las categorías del personal sanitario y no sanitario al objeto de que los profesionales adquieran los conocimientos, habilidades y actitudes necesarias para abordar las distintas fases de la enfermedad y mantenerlos formados e informados de los avances tecnológicos y científicos en esta materia, así como de los aspectos sociales, de apoyo y de necesidad de los distintos recursos.

La formación continuada es una necesidad tanto más intensa cuanto más acelerados y numerosos son los cambios en los conocimientos y en las técnicas aplicadas al ser humano, y por tanto debe ir pareja con los avances científicos.

En Extremadura, se desarrollan, aunque en escaso número, actividades de formación continuada en enfermedades raras dirigidas a profesionales sanitarios y en ocasiones no sanitario, organizadas tanto por la Administración sanitaria a través de la Escuela de Estudios y Ciencias de la Salud, Escuela de Administración Pública y Gerencias de Área, como por otras entidades como Asociaciones y Federaciones de pacientes con enfermedades raras de ámbito autonómico, Colegios Profesionales, etc.



4.4. Recursos de investigación

La principal herramienta planificadora de la investigación y el desarrollo tecnológico en Extremadura, el Plan Regional de Investigación, Desarrollo Tecnológico e Innovación (PRI+DT+I), establece que es necesario fomentar una interrelación entre la investigación básica y la clínica en Ciencias de la Salud, que suponga un aumento del potencial investigador para atender a un planteamiento más eficiente y eficaz de las necesidades de la sociedad. En este marco, se conceden anualmente ayudas para el desarrollo de la investigación en diferentes áreas, siendo una de ellas el Área de Calidad de Vida y Salud. En la evaluación del III PRI+DT+I (2005-2008), aparecen trabajos relacionados con las enfermedades raras a través de diferentes vías: proyectos de investigación, becas predoctorales, becas postdoctorales de especialización en el extranjero, estancias breves de investigación en el exterior, asistencia a congresos nacionales e internacionales, y otros.

Por otra parte, en la Comunidad extremeña se potencia la cooperación en investigación con diferentes entidades, organismos e instituciones a través de:

- Convenio Marco con la Universidad de Extremadura (UEx).
- Convenio con el Instituto de Salud Carlos III.
- Proyectos INTERREG IIIA:
 - Instalación y puesta en marcha de un aparato de tomografía por emisión de positrones PET-CT.
 - Diagnóstico por imagen anatómico-funcional para Extremadura y Alentejo (DIMAGEXAL).
 - Cuidados paliativos en Alentejo y Extremadura (CPALEX).
- Colaboración con redes temáticas de investigación (Red IRYSS, Fundación CIEN).
- Fundación de redes de relaciones con otras instituciones con mismos fines.
- Apoyo a los centros de excelencia: Universidad, etc.

4.5. Recursos de apoyo a afectados y familiares

Desde hace años, la Consejería de Sanidad y Dependencia tiene entre sus prioridades la puesta en marcha y el impulso de medidas que contribuyan a mejorar la atención sanitaria y social y, con ello, la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras y sus familiares.

La concienciación y sensibilización existentes en Extremadura sobre estas patologías por parte de la Administración sanitaria y de las asociaciones de pacientes, hacen posible el trabajo conjunto y coordinado, pues dadas las características que presentan, sólo desde la cooperación entre ambas se puede dar respuesta efectiva a la problemática de estos pacientes.



Se pueden destacar como ejemplos de esta cooperación, los siguientes:

a) Subvención de proyectos desarrollados en el ámbito de la participación comunitaria en salud

La Consejería de Sanidad y Dependencia, a través de la Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación, publica anualmente en el Diario Oficial de Extremadura una orden de convocatoria de subvenciones para la financiación de proyectos en el ámbito de la participación comunitaria en salud con objeto de ayudar a las asociaciones y federaciones de pacientes, incluidas las que desarrollan su actividad en relación con las ER en la Comunidad Autónoma de Extremadura, en su labor informativa, orientadora y complementaria a la que prestan los servicios públicos, tanto sociales como sanitarios.

b) Campaña informativa “Unidos por las enfermedades raras”

Durante 2009, se desarrolla en la Comunidad Autónoma de Extremadura, una campaña informativa sobre enfermedades raras, a nivel regional, en colaboración con las asociaciones de pacientes y familiares representadas por la Delegación en Extremadura de la Federación Española de Enfermedades Raras, con objeto de informar y sensibilizar a la sociedad extremeña en general y a los profesionales de los ámbitos sanitario, educativo y social sobre la existencia de las mismas, su impacto en la vida de los afectados, las asociaciones de pacientes que trabajan en Extremadura y la necesidad del esfuerzo conjunto para luchar eficientemente contra este problema de salud. Y asimismo, promocionar entre los profesionales de la salud, la notificación de los casos de enfermedad al Sistema de Información de Enfermedades Raras de Extremadura, lo que permitirá valorar la dimensión de estas enfermedades mediante el conocimiento de su incidencia y prevalencia en la Comunidad Autónoma, así como el desarrollo de estudios epidemiológicos tomando como base la información existente en dicho sistema. Mediante la difusión de carteles enmarcados y trípticos distribuidos a través de los centros sanitarios y educativos, oficinas de farmacias, universidades populares, colegios profesionales y asociaciones de pacientes se divulga a los extremeños información clara y sencilla sobre las enfermedades raras y sus características.

c) Otros espacios de cooperación

Por otra parte, desde la Consejería de Sanidad y Dependencia, en coordinación con las asociaciones correspondientes, se presta apoyo científico-técnico, búsqueda de recursos a nivel estatal, o la celebración de Jornadas y Congresos (Jornada sobre Participación Comunitaria en Salud, Congreso Europeo de pacientes, innovación y tecnologías, Forum Salud de Extremadura, etc.).



5. MOVIMIENTO ASOCIATIVO. NECESIDADES Y PROBLEMAS DE LOS AFECTADOS

5.1. Asociaciones de afectados en Extremadura

Desde la solidaridad y el altruismo, enfermos, familiares y otras personas se asocian constituyendo grupos de ayuda con la finalidad de paliar, en la medida de lo posible, los efectos que determinadas enfermedades tienen sobre las personas que las padecen y sus familiares, realizando un trabajo desinteresado, una acción complementaria a la que prestan los servicios públicos, tanto sociales como sanitarios.

- A fecha de 1 de septiembre de 2009, en Extremadura existen 12 asociaciones de afectados por enfermedades raras. La mayoría de ellas se encuentran integradas en la Delegación Extremeña de la Federación Española de Enfermedades Raras (Asociación Extremeña de Retinosis Pigmentaria, Asociación Extremeña de Fibrosis Quística, Asociación Extremeña de las enfermedades de Huntington, Asociación de Ataxias de Extremadura, Asociación Española de lucha contra las Hemoglobinopatías y Talasemias, Asociación Española de Stickler y Asociación XFrágil de Extremadura), manteniéndose con un funcionamiento más autónomo la Asociación de Fenilcetonuria y Otros Trastornos Metabólicos (PKU y OTM) de Extremadura, la Asociación Extremeña de afectados de Neurofibromatosis, la Asociación Extremeña de Esclerosis Múltiple, la Asociación Extremeña de Pacientes con Espondilitis y la Asociación de Padres de Niños Autistas de Badajoz, sin que ello signifique que no se lleven a cabo actuaciones conjuntas.

a) FEDER-Extremadura

El 7 de junio de 2002, se creó la Delegación Extremeña de la Federación Española de Enfermedades Raras como asociación sin ánimo de lucro, de ámbito regional y cuyo objetivo es mejorar la calidad de vida de los afectados a través de su integración social estimulando la normalidad, la igualdad de oportunidades y la responsabilidad. Integra a 7 Asociaciones de Enfermedades Raras Extremeñas.

Poco antes, en el año 1999, se había constituido en Sevilla, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) como una entidad sin ánimo de lucro.

La Delegación en Extremadura de la FEDER tiene como objetivos la promoción, defensa e investigación, directa o indirecta de las enfermedades raras o poco comunes, así como mejorar la calidad de vida de los afectados a través de su integración social estimulando la normalidad, la igualdad de oportunidades y la corresponsabilidad.

Las actividades llevadas a cabo por FEDER-Extremadura desde su creación, se pueden sintetizar en:



1) Actividades generales y de divulgación:

- Fomento del asociacionismo de afectados por ER y familiares.
- Publicación y distribución de la revista de interés científico y social "Papeles de FEDER".
- Elaboración de folletos.
- Desarrollo de diversas campañas informativas.
- Elaboración de artículos científicos para revistas especializadas.
- Participación en cursos de formación, entrevistas, jornadas, etc.

2) Actividades con afectados y familiares:

- Atención a pacientes de toda la Comunidad Autónoma de Extremadura.
- Intercambio de información y coordinación con las asociaciones adscritas a la Delegación Extremeña.
- Creación de un Servicio de Información y Orientación, con características especiales para que los afectados de Extremadura puedan contactar con otros afectados a nivel regional, nacional e internacional. La orientación es individualizada y en todos los casos.
- Oferta de equipo de atención a consultas (soportado por trabajadores sociales).
- Información sobre recursos.

3) Actividades con instituciones y profesionales:

- Comunicación fluida con las administraciones públicas en asuntos relacionados con la problemática de las ER, en particular con la Consejería de Sanidad y Dependencia (ver epígrafe siguiente).
- Concienciación y sensibilización de los colectivos profesionales, buscando sinergias especialmente con los Colegios Oficiales de médicos, farmacéuticos, enfermeros, psicólogos y trabajadores sociales, así como con algunas Sociedades Científicas de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

b) Asociaciones no incluidas en FEDER-Extremadura

Existe un conjunto de asociaciones relacionadas con las enfermedades raras, no integradas en FEDER-Extremadura, que son las siguientes:

- Asociación de PKU y OTM de Extremadura.
- Asociación Extremeña de afectados de Neurofibromatosis.
- Asociación Extremeña de Esclerosis Múltiple.
- Asociación Extremeña de Pacientes con Espondilitis.
- Asociación de Padres de Niños Autistas de Badajoz.

5.2. Necesidades y problemas de los afectados y sus familias

El Sistema Sanitario Público de Extremadura no ha sido ajeno a los cambios inherentes a la dinámica propia del entorno social en el que se encuentra. Es por ello



que se ha visto obligado a responder a los cambios que se han ido produciendo en el escenario sanitario y social y a ajustarse a las nuevas realidades, a las necesidades emergentes y a las demandas y expectativas que estas generan.

Durante los últimos años, se ha llevado a cabo un importante esfuerzo en la lucha contra las enfermedades raras, reflejándose en un incremento de recursos tanto humanos como materiales y en una mejora de la calidad de vida de los afectados. No obstante, sigue siendo necesario mejorar la atención que reciben los pacientes con enfermedades raras y dar respuesta a los problemas y necesidades que derivan de las mismas.

A continuación, se detallan las necesidades y problemas detectados por los afectados por enfermedades raras y familiares, a través de las asociaciones y federaciones de pacientes de enfermedades raras en Extremadura, en los distintos ámbitos: sanitario, social y educativo.

a) En el ámbito sanitario

- Escasa información al paciente y su familia sobre la enfermedad y su manejo.
- Demora en el diagnóstico de la enfermedad rara.
- Escaso interés por el paciente una vez alcanzado el diagnóstico.
- Necesidad de financiación de medicamentos y productos sanitarios (vendajes, cremas, colirios, material ortopédico).
- Dificultad de acceso al medicamento de uso extranjero y de uso compasivo.
- Necesidad de una atención multidisciplinar mediante una adecuada coordinación entre los distintos profesionales y la figura de un coordinador, que actúe como referente para el paciente y su familia a lo largo de todo el proceso de atención hospitalaria.
- Necesidad de acortar los tiempos de espera en pruebas diagnósticas y de seguimiento de la enfermedad.
- Necesidad de especialistas con formación específica y centros de referencia para cada enfermedad rara o grupo de enfermedades.

b) En el ámbito social

- Dificultad de reconocimiento de las enfermedades raras como enfermedades crónicas susceptibles de acceso preferente a los servicios sociales.
- Necesidad de adaptar la valoración de las minusvalías e incapacidades a las enfermedades raras.
- Necesidad de atención y apoyo psicológico para los afectados y las familias.
- Necesidad de contacto y apoyo entre afectados y familiares a través del apoyo al movimiento asociativo.



c) En el ámbito educativo

- Información y formación del profesorado sobre la enfermedad que presenta el alumno afectado por enfermedad rara.
- Detección y valoración de las necesidades educativas de los alumnos afectados por enfermedades raras, ofreciendo la respuesta escolar adecuada.

6. PLAN DE HUMANIZACIÓN DE LA ATENCIÓN SANITARIA DEL SISTEMA SANITARIO PÚBLICO DE EXTREMADURA Y LAS ENFERMEDADES RARAS

La humanización de la atención sanitaria constituye una prioridad del Sistema Sanitario Público de Extremadura, una vez que desde el mismo se garantiza una atención integral para todos los extremeños, con un grado de accesibilidad aceptable y una elevada calidad técnica de las prestaciones.

Respondiendo a dicha prioridad, la Comunidad Autónoma de Extremadura se ha dotado del Plan de Humanización de la Atención Sanitaria del Sistema Sanitario Público de Extremadura 2007-2013 (PHAS). Mediante el mismo, se hacen explícitas estrategias de mejora en la calidad de la atención, en sus vertientes de confort, de atención personalizada, de calidad de trato, de información comprensible, de seguridad o de calidad estructural, entre otras.

Los procesos de atención a las enfermedades raras, sin duda encuentran una convergencia con la consecución de los objetivos estratégicos generales enunciados en el PHAS:

- a) Ofrecer la adecuada atención, comunicación e información a los usuarios, los pacientes y los profesionales del SSPE, mediante la mejora de las vías de comunicación entre sí y de ellos con la Administración sanitaria, aumentando el grado de satisfacción de los ciudadanos por la atención recibida.
- b) Potenciar la humanización en los procesos de atención sanitaria mediante la mejora de su accesibilidad, la supresión de las barreras organizativas y administrativas innecesarias, la eficiencia y alta resolución, el mantenimiento de un trato afable y el uso adecuado de las nuevas tecnologías.
- c) Mejorar la calidad de la atención y comunicación entre los profesionales y los usuarios del SSPE.
- d) Aumentar el grado de satisfacción derivado de la percepción objetiva que los usuarios del SSPE tienen de todo aquello que rodea a la atención sanitaria, mediante la mejora continua de las infraestructuras de los centros sanitarios y de la hostelería hospitalaria.
- e) Fomentar la implicación y participación ciudadana en Sanidad y Salud.

III. Objetivos y Áreas de Intervención



III. Objetivos y Áreas de Intervención



1. OBJETIVO GENERAL

Reducir la morbimortalidad atribuible a las enfermedades raras en la población extremeña y garantizar una atención integral (biopsicosocial) e interdisciplinar al paciente, su familia y/o cuidadores desde la perspectiva de la equidad y la calidad en la atención.

2. ÁREAS DE INTERVENCIÓN Y OBJETIVOS ESPECÍFICOS

La elaboración de un plan integral, como el que nos ocupa, exige contemplar todos los aspectos de las ER, que pueden y deben ser abordados desde los Sistemas públicos de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

Si partimos del principio de que la salud no depende sólo de las actuaciones de los servicios sanitarios, debemos favorecer un compromiso intersectorial en la salud. El mantenimiento y mejora de la salud solo es posible si se actúa sobre los diferentes aspectos estructurales relacionados con el bienestar y la calidad de vida, lo cual hace necesaria la implicación no sólo del sistema sanitario, sino también de otros sistemas públicos, como el educativo y el social, en el abordaje de los problemas de salud.

Además de este carácter multisectorial, la atención a las personas afectadas por enfermedades raras debe ser una atención integral, ya que se generan una serie de necesidades, no sólo sanitarias, sino también en materia educativa, social y laboral que precisan la atención adecuada para conseguir una mejora de la calidad de vida de estas personas.

Con el horizonte del objetivo general del PIER y en base a los resultados obtenidos en el análisis de situación, se identifican ocho Áreas de Intervención prioritarias, atendiendo al tipo de acción que se realiza. Son las siguientes: Prevención primaria y detección precoz; Asistencia integral; Sistemas de información; Formación; Investigación; Terapias (medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios); Participación comunitaria. Asociacionismo y Coordinación e integración interinstitucional.

Cada una de las Áreas de Intervención, cuenta con objetivos específicos y éstos, a su vez, integran líneas de actuación concretas. En la Tabla 7 se expresan las ocho Áreas de Intervención del Plan, con sus correspondientes Objetivos Específicos.



Tabla 7

Áreas de intervención y objetivos específicos del PIER

Prevención Primaria y detección precoz

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

1. Proporcionar información actualizada sobre enfermedades raras de interés para las personas afectadas, profesionales implicados y sociedad en general, durante el periodo de vigencia del Plan.
2. Desarrollar estrategias de prevención primaria que reduzcan la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de las mismas, durante el periodo de vigencia del Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura.
3. Detectar precozmente los casos de enfermedades raras, con criterios de equidad y accesibilidad.

Asistencia Integral

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

4. Mejorar la asistencia sanitaria de los pacientes con enfermedades raras, favoreciendo la continuidad en la atención y la accesibilidad a los recursos necesarios.
5. Estructurar una red integrada que permita extender la atención específica a las enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura, antes de finalizar el periodo de vigencia del Plan.
6. Potenciar la humanización en la asistencia sanitaria integral a los pacientes con enfermedades raras y familiares durante el periodo de vigencia del Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura.

Sistemas de Información

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

7. Incrementar el conocimiento epidemiológico sobre las enfermedades raras en Extremadura durante el periodo de vigencia del Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura.
8. Promover el desarrollo de un sistema integrado de información sanitaria en el ámbito de las enfermedades raras, antes de 2015.

Formación

OBJETIVO ESPECÍFICO

9. Impulsar la formación en enfermedades raras de los profesionales implicados y cuidadores, durante el periodo de vigencia del Plan.

Investigación

OBJETIVO ESPECÍFICO

10. Fomentar y difundir la investigación básica, clínica y traslacional sobre enfermedades raras, durante el periodo de vigencia del Plan.

Terapias (Medicamentos huérfanos, coadyuvantes y productos sanitarios)

OBJETIVO ESPECÍFICO

11. Asegurar la disponibilidad de los medicamentos y productos sanitarios necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras.

Participación comunitaria. Asociacionismo

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

12. Promover el trabajo conjunto y colaborativo del Sistema Sanitario Público de Extremadura con el Sistema Nacional de Salud.
13. Asegurar la participación de los afectados y familiares de afectados por enfermedades raras en el desarrollo del Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura.

Coordinación e integración interinstitucional

OBJETIVO ESPECÍFICO

14. Coordinar las diferentes instituciones, con el fin de adecuar sus actuaciones a la atención integral e integrada de los pacientes con enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura, durante el periodo de vigencia del Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura.

IV. Objetivos Específicos y Líneas de Actuación



IV. Objetivos Específicos y Líneas de Actuación



Para cada uno de los objetivos específicos del PIER, se proponen unas líneas de actuación concretas, recogiendo de esta manera las estrategias posibles a consolidar, a impulsar o a abordar, expresadas, en algunos casos, como programas específicos.

Asimismo, para cada objetivo se incluye un epígrafe de ejemplos de instrumentos desarrollados en el contexto de las enfermedades raras.

Las líneas de actuación, se corresponden con actividades generales que son necesarias llevar a cabo atendiendo a los criterios organizativos de las diferentes Administraciones, y están sujetas a los cambios propios del devenir de nuevas situaciones y conocimientos del problema.

Para cada línea de actuación, se señala el principal órgano responsable o encargado de llevarla a cabo (sin que ello signifique la exclusión del concurso de otros), y se establecen los indicadores de seguimiento y evaluación de resultados. Estos indicadores permitirán conocer si su implantación se acompaña del esperado desarrollo de las correspondientes actuaciones

1. PREVENCIÓN PRIMARIA Y DETECCIÓN PRECOZ

OBJETIVO 1.- Proporcionar información actualizada sobre enfermedades raras de interés para las personas afectadas, profesionales implicados y sociedad en general, durante el periodo de vigencia del Plan.

Existe un déficit importante en el conocimiento médico y científico sobre la mayoría de las enfermedades raras. Ello conlleva dificultades añadidas para alcanzar el diagnóstico, altera la calidad de la atención y acrecienta el sentimiento de aislamiento y vulnerabilidad de las personas afectadas.

Menos de 800 enfermedades raras disponen de un mínimo de conocimiento científico. En conjunto cerca de 7.000 enfermedades han sido identificadas, y aproximadamente cinco nuevas patologías son descritas cada semana en el mundo, de las cuales el 80% son de origen genético y el 20% restante se debe a causas infecciosas (bacterianas o virales), alérgicas, degenerativas o proliferativas.

Las enfermedades raras afectan a cualquier persona siendo muy variable la edad de aparición de los primeros síntomas, ya que la mitad puede manifestarse en el nacimiento o durante la niñez, y la otra mitad en la edad adulta. Presentan, igual-



mente, una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no sólo de una enfermedad a otra, sino también de un paciente a otro que sufre la misma enfermedad en función del grado de afección y de evolución. Una información exacta, actualizada y en un formato adaptado a las necesidades de los profesionales y de los afectados, es un elemento clave para mejorar el diagnóstico, la atención y las condiciones de vida de los afectados y sus familias; por esta razón, es necesario desarrollar actividades de información y sensibilización en la Comunidad Autónoma.

A pesar de las campañas informativas desarrolladas por las asociaciones y por la Consejería de Sanidad y Dependencia, los enfermos y sus familiares, los distintos profesionales implicados y la población en general, en muchas ocasiones encuentran dificultades para obtener información actualizada y orientarse dentro del sistema sanitario y social.

En consecuencia, para mejorar la atención a los pacientes se precisa tener acceso en tiempo real a información fiable, actualizada y pertinente sobre las distintas enfermedades raras, a recomendaciones de práctica clínica validadas y actualizadas, a identificar todos los servicios disponibles, con el fin de satisfacer las necesidades informativas de todos aquellos usuarios relacionados con las ER.

LÍNEAS DE ACTUACIÓN

1.1. Desarrollo y difusión de campañas informativas y de sensibilización sobre enfermedades raras, a la población general y afectados.

Responsables:

Consejería de Sanidad y Dependencia
Dirección General de Salud Pública del SES
FEDER-Extremadura
Otras asociaciones de enfermedades raras en Extremadura

Evaluación:

Nº, tipo y difusión de campañas informativas y de sensibilización realizadas sobre ER

1.2. Desarrollo de actividades de información sobre las enfermedades raras (concepto, características, sistema de registro), dirigidas a todos los profesionales implicados, y de forma especial a los del nivel de atención primaria de salud.

Responsables:

Consejería de Sanidad y Dependencia
Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES
FEDER-Extremadura
Otras asociaciones de enfermedades raras en Extremadura

Evaluación:

Nº, tipo y beneficiarios de las actividades de información realizadas sobre ER



1.3. Elaboración de documentos sobre ER actualizados y basados en la evidencia científica, y difusión de los mismos a los diferentes ámbitos implicados.

Responsables:

Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación de la CSD

Dirección General de Salud Pública del SES

FEDER-Extremadura

Otras asociaciones de enfermedades raras en Extremadura

Evaluación:

Nº y tipo de documentos elaborados sobre enfermedades raras dirigidos a los diferentes ámbitos

Nº y tipo de documentos enviados sobre enfermedades raras dirigidos a los diferentes ámbitos

Nº de entidades y/o centros de los ámbitos sanitario, educativo, social y comunitario que recibieron dichos documentos

1.4. Difusión del Plan Integral de Enfermedades Raras (PIER) a los profesionales, las asociaciones de pacientes y a la población general.

Responsable:

Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación de la CSD

Evaluación:

Nº de ejemplares impresos del PIER

Nº de entidades y centros que recibieron el PIER

1.5. Información a los profesionales implicados sobre los recursos existentes en Extremadura (sanitarios, sociales, educativos, asociativos, etc.) dedicados a la atención a personas con enfermedades raras, los servicios que ofrecen y vías de acceso.

Responsable:

Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación de la CSD

Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES

Dirección General de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a la Dependencia del SEPAD

Evaluación:

Nº y tipo de actividades informativas llevadas a cabo

Nº y tipo de profesionales a los que se han dirigido las actividades informativas realizadas

1.6. Inclusión, en el entorno Web de la Consejería de Sanidad y Dependencia, de información específica sobre enfermedades raras.

Responsables:

Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación de la CSD

Dirección General de Gestión del Conocimiento y Calidad de la CSD

Evaluación:

Existencia de la información específica en el entorno Web



Ejemplos de instrumentos de información y divulgación sobre enfermedades raras

- Campaña informativa “Unidos por las enfermedades raras” de la Consejería de Sanidad y Dependencia y FEDER-Extremadura.
- Guía de recursos disponibles elaborada por FEDER.
- Servicio de Información y Orientación de FEDER.
- Bases de datos de interés sobre enfermedades raras.
- Centros de enfermedades raras en Europa y EEUU.
- Legislación vigente e información referente a medicamentos huérfanos.
- Material didáctico para enfermos y sus familiares.
- Sitios web de instituciones y asociaciones.
- Foros de discusión.
- Documentos de interés sobre enfermedades raras.

OBJETIVO 2.- Desarrollar estrategias de prevención primaria que reduzcan la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de las mismas, durante el periodo de vigencia del Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura.

En el caso de las enfermedades raras, son pocas las que permiten realizar una prevención primaria de las mismas. Los factores ambientales pueden ser causantes de muchas malformaciones congénitas infrecuentes (teratógenos) y de cánceres infantiles.

La mayor parte de las enfermedades raras son genéticas, pero pueden también provenir de una exposición ambiental en el embarazo o más adelante, a menudo junto con una predisposición genética. En el caso de las enfermedades raras de origen genético, resulta importante poder realizar un asesoramiento genético adecuado, que pueda permitir la prevención primaria de las mismas.

La prevención primaria de las enfermedades raras que por su etiología se pueden beneficiar de la misma, se llevará a cabo mediante medidas de salud pública en el período previo a la concepción y en el embarazo dirigidas a los principales factores determinantes de la salud como nutrición, obesidad, alcohol, tóxicos y contaminación ambiental. En este sentido, la Educación para la Salud es una herramienta fundamental en la adquisición de hábitos saludables en la población. Todo ello, junto con la atención a las mujeres antes de la concepción y en los primeros meses de la gestación en el manejo de enfermedades crónicas, como la esterilidad, la diabetes y la epilepsia, constituye la base fundamental de la prevención primaria en este grupo de patologías.



LÍNEAS DE ACTUACIÓN

2.1. Elaboración y difusión de información sobre potenciales agentes teratógenos a los ámbitos sanitario, educativo, social, laboral y comunitario.

Responsables:

Dirección General de Salud Pública del SES

Evaluación:

Nº y tipo de información elaborada

Nº de entidades, centros, servicios y beneficiarios finales

2.2. Potenciación de las actuaciones de educación afectivosexual y planificación familiar dirigidas a población adolescente, incluyendo aspectos específicos sobre enfermedades raras.

Responsables:

Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES

Dirección General de Salud Pública del SES

Dirección General de Calidad y Equidad Educativa de la Consejería de Educación

Instituto de la Juventud de Extremadura

Evaluación:

Cobertura y actuaciones de los servicios incluidos en la Cartera de Servicios de Atención Primaria, relacionados con este tema

Nº y tipo de actuaciones desarrolladas en este sentido desde la Dirección General de Calidad y Equidad Educativa.

2.3. Potenciación de la administración de ácido fólico, para prevenir las anomalías congénitas del tubo neural y otras malformaciones, y del recordatorio a la mujer de concertar una visita preconcepcional.

Responsable:

Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES

Dirección General de Salud Pública del SES

Evaluación:

Cobertura y actuaciones de los servicios incluidos en la Cartera de Servicios de Atención Primaria, relacionados con este tema

2.4. Desarrollo de otras actuaciones de salud pública dirigidas a los principales factores determinantes de la salud, relacionados con la etiología de las ER, durante el período previo a la concepción y en el embarazo.

Responsables:

Dirección General de Salud Pública del SES

Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación de la CSD

Evaluación:

Tipo y número de actuaciones desarrolladas sobre este aspecto



2.5. Potenciación del consumo de sal yodada en las mujeres en edad fértil.

Responsables:

Dirección General de Salud Pública del SES

Evaluación:

Elaboración de materiales informativos potenciando el consumo de sal yodada
Evolución del consumo de sal yodada en embarazadas según encuesta

Ejemplos de instrumentos de prevención primaria sobre enfermedades raras

- Programa de prevención de defectos congénitos “Para que nazca sano” de la Fundación 1000 sobre defectos congénitos.
- Cartera de Servicios de Atención Primaria. Servicios:
 - Consulta preconcepcional
 - Educación para la Salud en la adolescencia
 - Educación para la Salud en materia de salud sexual y reproductiva
 - Captación y valoración de la mujer embarazada
- “Consejo Genético en la Práctica Médica”. Monografía de la Asociación Española de Pediatría.

OBJETIVO 3.- Detectar precozmente los casos de enfermedades raras, con criterios de equidad y accesibilidad.

La detección o diagnóstico precoz de una enfermedad permite descubrirla habitualmente antes de que las consecuencias de la misma sean irreversibles. En el caso de las enfermedades raras, la falta de acceso a un diagnóstico correcto es una de las principales dificultades a las que se enfrentan los enfermos, problema que tiene su base en la variedad existente y el reducido número de afectados por las distintas patologías.

El objetivo es prevenir la transmisión de enfermedades genéticas hereditarias, acelerar los diagnósticos de forma que el abordaje terapéutico sea más temprano y evitar los problemas que conlleva el retraso en el diagnóstico, como el empeoramiento clínico de la salud intelectual, psicológica y física, así como el nacimiento de otros niños con la misma enfermedad rara.

El progreso experimentado de la biología molecular y de la genética, pone a disposición del sistema sanitario un gran número de pruebas que permiten diagnosticar cada vez más enfermedades raras.

Se trata de establecer una estrategia coherente en materia de cribado de enfermedades raras, fundada en prioridades claramente definidas basadas en una evaluación rigurosa de los cribados y en una racionalización de su uso y del acceso a las pruebas diagnósticas.



Consejo, diagnóstico y análisis genético

El consejo genético tiene por objeto asesorar y valorar, desde el punto de vista genético, qué acciones hay que adoptar para facilitar la prevención, el diagnóstico precoz, el abordaje terapéutico y el seguimiento más adecuado. Según estimaciones, menos del 50% de los afectados por enfermedades raras recibe consejo genético a pesar de que la mayoría de las enfermedades raras son trastornos genéticos. Los análisis genéticos junto con las pruebas bioquímicas constituyen un elemento esencial del diagnóstico y el consejo genético. Actualmente, existen aproximadamente pruebas genéticas para más de mil enfermedades raras.

Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal es el conjunto de técnicas ecográficas, citogenéticas, bioquímicas y moleculares que tienen como finalidad la detección de anomalías congénitas fetales y enfermedades hereditarias. Incluye tanto métodos de cribado como métodos aplicables únicamente a población de riesgo y a estudios de parejas con antecedentes familiares.

Programas de cribado neonatal

Los programas de cribado neonatal tienen como misión la identificación presintomática de determinados estados genéticos, metabólicos o infecciosos mediante el uso de pruebas que pueden aplicarse a toda la población de recién nacidos, siendo su objetivo la identificación temprana y el tratamiento de los individuos afectados, de forma que la intervención médica precoz evite el daño neurológico y reduzca la morbilidad, mortalidad y las posibles discapacidades asociadas a dichas enfermedades.

La Organización Mundial de la Salud, estableció los criterios que debían cumplir las enfermedades para ser objeto de cribado:

- La enfermedad produce severa morbilidad, mental y física, o mortalidad, si no se diagnostica en el periodo neonatal.
- La enfermedad no se detecta clínicamente por un simple examen físico en el periodo neonatal.
- Existe un tratamiento disponible para la enfermedad.
- La enfermedad tiene una incidencia relativamente alta, más de 1 por 10.000-15.000 recién nacidos.
- Existe un procedimiento analítico de cribado rápido, fiable y de bajo coste.

Posteriormente, éstos han sido revisados y se ha valorado la inclusión de otros criterios como la reducción de la mortalidad, mayor y mejor supervivencia, estado de salud de la población afecta de una determinada enfermedad, etc. Los mismos, servirán de base para la ampliación de enfermedades susceptibles de diagnóstico precoz.



El cribado neonatal de las hiperfenilalaninemias y del hipotiroidismo congénito resulta eficaz para la prevención de discapacidades en los niños afectados.

Para la fibrosis quística, se dispone como técnica diagnóstica del *test del sudor*, confirmando la enfermedad con la realización de estudios genéticos encaminados a detectar las mutaciones responsables de la misma que son más frecuentes en cada población. Actualmente, la detección de la tripsina inmunoreactiva, es un método fiable para el diagnóstico de esta enfermedad en edades precoces, antes del mes de vida. La instauración futura de la proteína específica pancreática, permitirá llegar a una detección de más del 80% de los casos.

El cribado auditivo permite la detección de hipoacusias neonatales, que, en un porcentaje no despreciable van acompañadas de otras alteraciones o son manifestación de una enfermedad rara, como ocurre en la neuropatía auditiva de etiología múltiple y tratamiento variado.

LÍNEAS DE ACTUACIÓN

3.1. Actualización de los Programas de Cribado Neonatal del Sistema Sanitario Público de Extremadura en base a la evidencia científica disponible, criterios de equidad, coste-efectividad de las pruebas y aspectos éticos.

Responsables:

Dirección Gerencia del SES
Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES

Evaluación:

Nº y tipo de Programas de Cribado Neonatal del SSPE actualizados

3.2. Actualización de protocolos de diagnóstico y cribado neonatal en el Sistema Sanitario Público de Extremadura en base a la evidencia científica disponible.

Responsables:

Dirección Gerencia del SES
Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES
Dirección General de Salud Pública del SES

Evaluación:

Nº de protocolos de diagnóstico y cribado neonatal actualizados

3.3. Establecimiento del diagnóstico genético postnatal y de portadores sanos.

Responsables:

Dirección Gerencia del SES
Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES

Evaluación:

Implantación del diagnóstico genético postnatal y de portadores sanos



3.4. Potenciación del diagnóstico prenatal.

Responsables:

Dirección Gerencia del SES

Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES

Evaluación:

Nº y descripción de nuevas medidas para potenciar el diagnóstico prenatal

3.5. Creación de un registro único de diagnóstico prenatal de la Comunidad Autónoma.

Responsables:

Dirección Gerencia del SES

Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES

Evaluación:

Registro de diagnóstico prenatal en funcionamiento

3.6. Potenciación de los laboratorios de genética del SES.

Responsables:

Dirección Gerencia del SES

Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES

Evaluación:

Nº y descripción de actuaciones realizadas para potenciar los laboratorios de genética

3.7. Información y formación de los profesionales de la salud sobre los cribados y los problemas éticos y de salud pública que conllevan.

Responsables:

Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES

Dirección General de Salud Pública del SES

Dirección General de Gestión del Conocimiento y Calidad de la CSD

Evaluación:

Nº y tipo de actividades realizadas en este sentido

Nº de profesionales de la salud receptores de las actividades

3.8. Establecimiento de los mecanismos necesarios para asegurar una intervención temprana tras la detección de una ER.

Responsables:

Dirección Gerencia del SES

Dirección General de Calidad y Equidad Educativa de la Consejería de Educación

Dirección General de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a la Dependencia del SEPAD

Evaluación:

Tiempo transcurrido desde el diagnóstico de la enfermedad hasta la asistencia sanitaria del paciente

Tiempo transcurrido desde el diagnóstico de la enfermedad hasta la atención educativa necesaria

Tiempo transcurrido desde el diagnóstico de la enfermedad hasta la atención social



3.9. Mejora de la intervención temprana tras la detección de neuropatías auditivas genéticas y no genéticas y su posterior seguimiento.

Responsables:

Dirección Gerencia del SES

Dirección General de Calidad y Equidad Educativa de la Consejería de Educación

Dirección General de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a la Dependencia del SEPAD

Evaluación:

Informes anuales de intervenciones tempranas y seguimientos

3.10. Información a las parejas que deseen reproducción, sobre la donación de gametos o sobre el diagnóstico genético preimplantatorio.

Responsables:

Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES

Evaluación:

Nº de parejas informadas sobre estas técnicas anualmente

Ejemplos de instrumentos de detección precoz sobre enfermedades raras

- Unidad de Genética Clínica del Hospital “Materno Infantil” del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.
- Consulta de Genética Clínica de la Unidad de Neonatos. Servicio de Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara.
- Unidad de Consejo Genético en Cáncer Familiar del Hospital “San Pedro de Alcántara” de Cáceres y laboratorio de Cáncer Hereditario.
- Unidad de Coordinación Regional de Programas de Cribado.
- Cartera de Servicios de Atención Primaria. Servicio Detección Precoz de Errores Congénitos del Metabolismo.
- Extinta Unidad de Referencia Regional de Prevención de Minusvalías del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, con las Subunidades de Metabolo-patías, de Genética y de Prevención de la Hipoacusia en recién nacidos.
- Laboratorios de Inmunología y Genética de los hospitales “San Pedro de Alcántara” de Cáceres, e “Infanta Cristina”, del Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz.
- Laboratorio de Genética del Hospital de Mérida.
- Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC).



2. ASISTENCIA INTEGRAL.

OBJETIVO 4.- Mejorar la asistencia sanitaria de los pacientes con enfermedades raras, favoreciendo la continuidad en la atención y la accesibilidad a los recursos necesarios.

El diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de las enfermedades raras a través de una adecuada asistencia sanitaria constituye una prioridad para el PIER.

La existencia y la calidad de los servicios asistenciales de diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de los afectados por enfermedades raras difieren dentro del Sistema Sanitario Público de Extremadura.

Mejorar la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras, exige plantear un modelo de atención sanitaria basado en un abordaje multidisciplinar e intersectorial, con participación de múltiples servicios y profesionales mediante una acción coordinada y planificada de las actuaciones a realizar en cada nivel de atención para conseguir la máxima efectividad diagnóstica y terapéutica, desde la perspectiva de la continuidad asistencial en todo el proceso. Con el objetivo final de mejorar la calidad de la atención sanitaria, se deben dirigir los esfuerzos hacia éste y otros elementos como una adecuada gestión del conocimiento, de los recursos humanos, materiales y económicos, el impulso a las estructuras de calidad, la participación real y efectiva de los profesionales y ciudadanos en los aspectos fundamentales de la organización que les afectan y la implicación imprescindible de directivos y gestores como primer paso para la gestión del cambio.

Es preciso destacar la importancia que tiene en este campo la información que se da al paciente y la familia, a través de la figura de un coordinador o interlocutor a lo largo de todo el proceso de la enfermedad, así como la participación de los propios enfermos en la toma de decisiones sobre su proceso y la personalización asistencial.

LÍNEAS DE ACTUACIÓN

4.1. Desarrollo de los recursos necesarios, en base a criterios científicos, para conseguir un adecuado tratamiento y seguimiento de los afectados.

Responsables:

Dirección Gerencia del SES

Dirección General de Salud Pública del SES

Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES

Evaluación:

Recursos asistenciales creados

Recursos asistenciales afectados por alguna intervención singular



4.2. Mejora de la atención psicológica al paciente con enfermedad rara y su familia, desde el momento del diagnóstico y durante todo el proceso.

Responsables:

Dirección Gerencia del SES

Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES

Evaluación:

Nº y tipo de actuaciones realizadas para mejorar la atención psicológica, por área de salud.

4.3. Elaboración e implantación del proceso asistencial del paciente con enfermedad rara.

Responsable:

Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES

Evaluación:

Elaboración del proceso asistencial

Implantación del proceso asistencial

4.4. Evaluación de la calidad de la atención prestada a los afectados contando con la colaboración de las asociaciones de pacientes.

Responsable:

Dirección General de Gestión del Conocimiento y Calidad de la CSD

Evaluación:

Informe de resultados de la evaluación realizada



GESTIÓN DEL PROCESO ASISTENCIAL

Concepto: Se entiende por proceso, un conjunto de actuaciones, decisiones, actividades y tareas que se encadenen de forma secuencial y ordenada, para conseguir un resultado que satisfaga plenamente los requerimientos de los pacientes al que va dirigido.

Objetivo: Articular las actuaciones de cuantos intervienen a lo largo de la cadena asistencial para reducir la variabilidad e incorporar las mejores evidencias disponibles para alcanzar la máxima calidad y eficiencia.

Punto de partida: Las necesidades de los pacientes, entendidas éstas desde las actuaciones diagnósticas, terapéuticas y rehabilitación, hasta los cuidados en las etapas finales.

Requisitos: Trabajo multidisciplinar en la toma de decisiones y en la aplicación de criterios.

Apoyos:

Apoyos generales (actividad organizativa)

FORMACIÓN

COORDINACIÓN

EVALUACIÓN



SISTEMAS DE
INFORMACIÓN

INFORMACIÓN
AL PACIENTE

PRUEBAS
COMPLEMENTARIAS

Apoyos directos (actividad clínico-asistencial)



OBJETIVO 5. Estructurar una red integrada que permita extender la atención específica a las enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura, antes de finalizar el periodo de vigencia del Plan.

Los pacientes afectados por este tipo de patologías se encuentran con una serie de dificultades añadidas a las cuales el Sistema Sanitario Público de Extremadura debe tratar de dar solución. La incertidumbre y el desconocimiento que conlleva su diagnóstico generan en el paciente unas necesidades de acompañamiento en las que la labor de los profesionales se perfila como fundamental.

La asistencia integral en este tipo de patologías implica una anticipación por parte del sistema sanitario, en relación con la movilización de los recursos disponibles. La atención al paciente debe ser planteada desde una perspectiva biopsicosocial y multidisciplinar, abarcando no sólo aspectos físicos sino también sociales.

Es fundamental la implicación de profesionales pertenecientes a diversos ámbitos, teniendo en cuenta además que las ayudas y adaptaciones que puedan requerir los afectados vienen determinadas fundamentalmente por los informes diagnósticos y terapéuticos emitidos. Debe resaltarse la importancia del médico de familia en el control y seguimiento del paciente a lo largo de su enfermedad.

Por tanto, es necesario establecer una red integrada que agrupe los recursos de los diferentes niveles de atención, y con un nodo de coordinación en la atención específica a pacientes con enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura. Todo ello en aras de facilitar el acceso de los enfermos tanto a la asistencia sanitaria como a la continuidad en los cuidados. Este nodo coordinador e integrador del grueso de los recursos que actúan en enfermedades raras en Extremadura, desarrollará su actividad en el marco de la planificación estratégica sobre enfermedades raras con el objetivo de garantizar la continuidad asistencial y superar la posible parcelación de la atención tanto en el marco de la Comunidad Autónoma como en el estatal. Así, la coordinación entre las unidades de diagnóstico genético y unidades de seguimiento clínico resulta fundamental para el correcto seguimiento y continuidad de la atención.

LÍNEAS DE ACTUACIÓN

5.1. Disponibilidad de un nodo de coordinación como dispositivo administrativo protocolizado, ágil y eficiente, que garantice la coordinación de recursos en todo el proceso, actúe como referente para profesionales y pacientes y haga posible la continuidad asistencial de los pacientes con enfermedades raras.

Responsables:

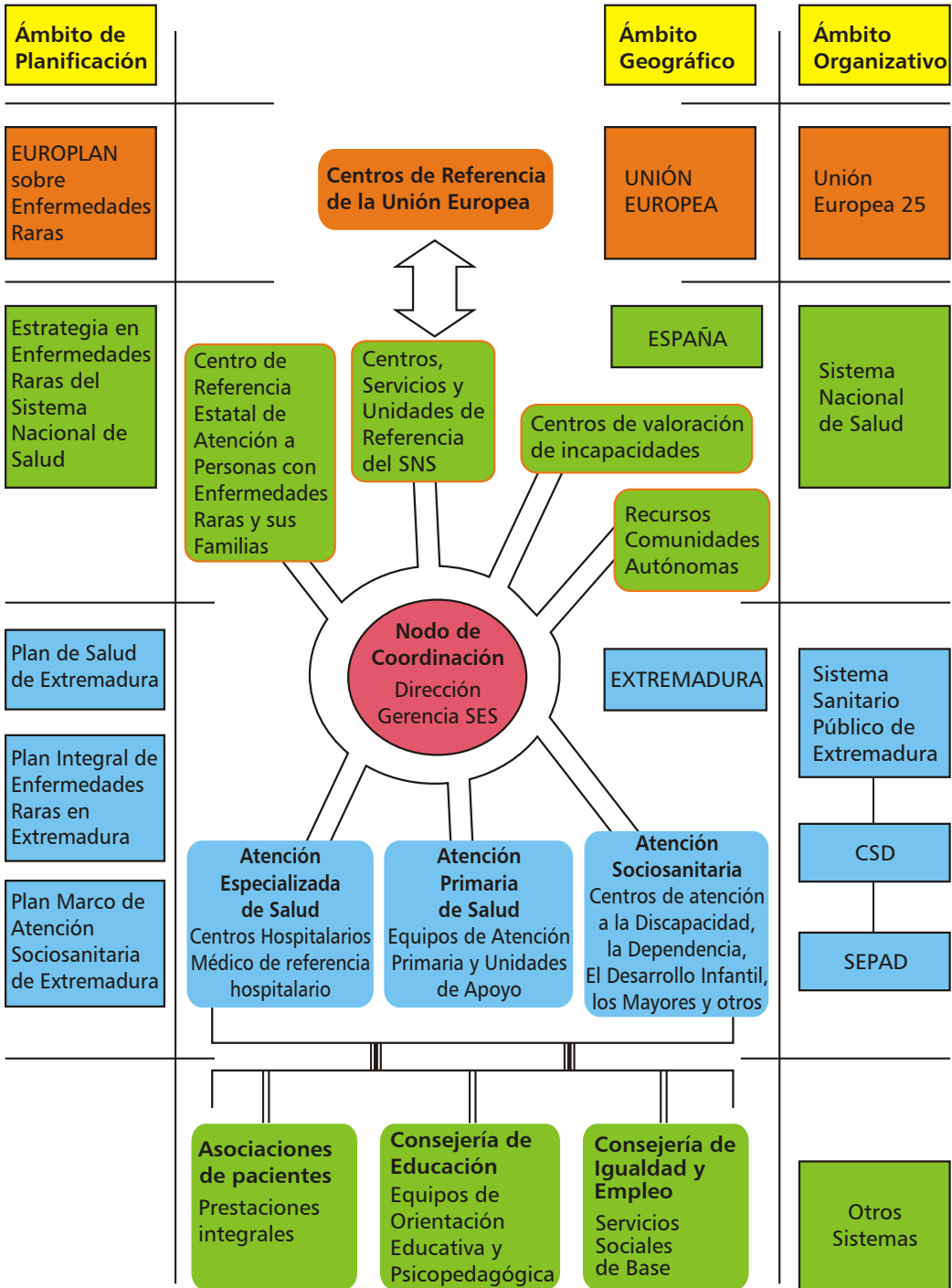
Consejería de Sanidad y Dependencia
Dirección Gerencia del SES

Evaluación:

Existencia del nodo de coordinación en funcionamiento
Informe de evaluación del funcionamiento del nodo



ESQUEMA EXPRESIVO DE LA RED INTEGRADA DE ATENCIÓN CONTINUADA DE ENFERMEDADES Raras





OBJETIVO 6.- Potenciar la humanización en la asistencia sanitaria integral a los pacientes con enfermedades raras y familiares durante el periodo de vigencia del Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura.

La humanización de la asistencia sanitaria es imprescindible para dar un servicio de calidad. La ejecución de los procesos de asistencia sanitaria, junto a la calidad científica y técnica, deben impregnarse de principios bioéticos y humanismo. Para ello, los profesionales en su actividad asistencial deberán proyectar valores y principios en su comunicación con el paciente y familiares.

LÍNEAS DE ACTUACIÓN

6.1. Mejora de la relación médico-paciente, en espacios adecuados, en la atención a pacientes con enfermedades raras y sus familias, y de forma especial en la comunicación de noticias negativas.

Responsables:

Consejería de Sanidad y Dependencia
Dirección Gerencia del SES

Evaluación:

Encuesta sobre calidad relacional a los pacientes con enfermedades raras y familiares
Encuesta sobre las necesidades y problemas de los profesionales del Sistema Sanitario Público de Extremadura para ofrecer una calidad relacional adecuada

6.2. Participación del paciente en la gestión de su proceso, evitando la despersonalización en la atención y respetando sus decisiones acerca de la asistencia que se le ofrece.

Responsables:

Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES

Evaluación:

Valoración del grado de satisfacción de pacientes y familiares

3. SISTEMAS DE INFORMACIÓN

OBJETIVO 7. Incrementar el conocimiento epidemiológico sobre las enfermedades raras en Extremadura durante el periodo de vigencia del Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura.

La planificación sanitaria más adecuada en los aspectos de promoción y protección de la salud, así como de prevención de la enfermedad y otros, debe estar basada en estudios epidemiológicos sólidos.

La mayoría de las enfermedades raras son prácticamente invisibles en los sistemas de información sanitaria debido a que son enfermedades muy diferentes desde el punto de vista clínico-etiológico, grado de afectación y pronóstico, y con falta de sistemas apropiados de codificación y clasificación.



Es una necesidad obtener una estimación del número de personas afectadas por enfermedades raras y la prevalencia de cada enfermedad, así como evaluar la historia natural de las enfermedades raras con el fin de adaptar las acciones en materia de atención sanitaria y social.

En España, se creó la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras, integrada por 16 grupos de investigación pertenecientes a once Comunidades Autónomas, entre las que se encuentra Extremadura, con el objetivo de desarrollar un programa de investigación epidemiológica para las enfermedades raras en nuestro país, que aportará un mayor conocimiento de la situación de las mismas, en términos clínicos, epidemiológicos y terapéuticos, a la vez que proporcionará una información más apropiada para el desarrollo de pautas de actuaciones sanitarias y sociales.

Extremadura cuenta con un Sistema de Información sobre Enfermedades Raras, creado por Orden de la Consejería de Sanidad y Consumo de 14 de mayo de 2004. Entre sus objetivos destacan los de valorar la dimensión de estas enfermedades mediante el conocimiento de su incidencia y prevalencia en Extremadura, así como el desarrollo de estudios epidemiológicos tomando como base la información existente en dicho sistema.

Se trata de alcanzar al final del periodo de vigencia del Plan, una estrategia de amplia vigilancia epidemiológica, junto a un seguimiento más específico de ciertas enfermedades raras, en términos de incidencia, prevalencia, impacto sobre la mortalidad y la morbilidad, la calidad de vida y los circuitos de atención a los pacientes.

Con ello, se dispondrá de un mayor conocimiento de las enfermedades raras que nos permitirá comprender mejor la historia natural de estas enfermedades, evaluar las necesidades y la progresión de los enfermos dentro de los sistemas sanitario y social, y la evolución de los indicadores relativos a la calidad de vida de los pacientes.

LÍNEAS DE ACTUACIÓN

7.1. Potenciación del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura, con la colaboración de FEDER-Extremadura y otras asociaciones de pacientes y familiares.

Responsable:

Dirección General de Salud Pública del SES

Evaluación:

Informe anual del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras



7.2. Difusión del Sistema de Información sobre ER de Extremadura entre los profesionales sanitarios relacionados con la detección y diagnóstico de las mismas.

Responsable:

Dirección General de Salud Pública del SES

Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación de la CSD

Evaluación:

Nº y tipo de actuaciones llevadas a cabo para difundir el Sistema de Información sobre ER, en cada área de salud

7.3. Potenciación de estudios epidemiológicos específicos sobre enfermedades raras.

Responsables:

Dirección General de Salud Pública del SES

Fundesalud.

Evaluación:

Actuaciones desarrolladas para potenciar estudios epidemiológicos sobre enfermedades raras

Nº y descripción de los estudios realizados

Nº de proyectos de investigación sobre estudios epidemiológicos específicos de enfermedades raras presentados a convocatorias públicas a nivel regional, nacional e internacional

Nº de proyectos de investigación sobre estudios epidemiológicos específicos de enfermedades raras financiados en convocatorias públicas a nivel regional, nacional e internacional

7.4. Recogida de datos y análisis sobre el nivel de discapacidad, las características de la atención prestada y sobre la inserción social, educativa y profesional de los pacientes con enfermedades raras.

Responsables:

Dirección General de Salud Pública del SES

Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación de la CSD

Evaluación:

Informe sobre resultados en estos aspectos

7.5. Elaboración de informes sobre la epidemiología de las enfermedades raras y difusión de los mismos a los servicios y los profesionales del Sistema Sanitario Público de Extremadura, Servicio Extremeño de Promoción de la Autonomía y Atención a la Dependencia, las asociaciones relacionadas y a la población en general.

Responsables:

Dirección General de Salud Pública del SES

Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación de la CSD

Evaluación:

Nº y descripción de informes realizados

Nº de destinatarios de la información



7.6. Priorización del conocimiento de aquellas enfermedades a observar en términos de incidencia, de prevalencia, de gravedad, de morbilidad, de discapacidad y de mortalidad.

Responsables:

Dirección General de Salud Pública del SES

Evaluación:

Nº y descripción de enfermedades observadas

OBJETIVO 8. Promover el desarrollo de un sistema integrado de información sanitaria en el ámbito de las enfermedades raras, antes de 2015.

El Plan de Salud de Extremadura 2009-2012 prioriza entre sus objetivos el impulso al desarrollo del Sistema de Información Sanitaria del Sistema Sanitario Público de Extremadura, considerando así mismo la génesis de otros sistemas más específicos que permitan dar respuesta a las necesidades emergentes.

Para ello, debe tenerse en cuenta el desarrollo de las nuevas tecnologías de la información y comunicación (TICs) que vienen a condicionar la disponibilidad y velocidad con la que fluirá la información entre los diferentes recursos que vertebran el Sistema Sanitario Público de Extremadura y que son instrumentos útiles y facilitadores de la equidad, accesibilidad y eficiencia.

Además, en un sistema sanitario cohesionado donde los ciudadanos se mueven según sus requerimientos sanitarios, se precisa de estrategias de información y comunicación sanitarias comunes en el marco del propio Sistema Nacional de Salud (SNS), de forma que se garantice la atención sanitaria a todas las personas, independientemente del lugar de residencia.

Como ejemplo relevante debe citarse la disponibilidad de la historia clínica digital en el SNS que garantice a todos los ciudadanos, en nuestro caso, a pacientes con enfermedades raras, el acceso a aquella información clínica relevante para su atención sanitaria desde cualquier lugar.

En el ámbito de las enfermedades raras, la implantación y consolidación de estos sistemas va a posibilitar la prestación de unos servicios de mayor calidad, facilitando la planificación y evaluación de las acciones y sus resultados, además de la mejora de las vías de comunicación y la coordinación del sistema sanitario.

LÍNEAS DE ACTUACIÓN

8.1. Potenciación de los sistemas de información necesarios para la obtención de información sanitaria integrados en los subsistemas correspondientes del SNS (CMBD, observatorio del SNS, indicadores para el seguimiento de las diferentes estrategias del SNS, etc.).



Responsables:

Consejería de Sanidad y Dependencia
Dirección Gerencia del SES

Evaluación:

Informes sanitarios anuales sobre los subsistemas correspondientes del SNS

8.2. Desarrollo de la historia de salud electrónica de soporte en todos los centros sanitarios, del SSPE, y su integración en la Historia Clínica Digital del SNS (HCDSNS).

Responsables:

Dirección Gerencia del SES
Gerencias de área del SES

Evaluación:

Porcentaje de centros sanitarios con implantación de la historia de salud electrónica
Integración en la HCDSNS

Ejemplos de fuentes para aumentar y mejorar el conocimiento sobre las enfermedades raras en Extremadura

- Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura.
- Historia Clínica Digital.
- Historia de Salud Electrónica.

4. FORMACIÓN

OBJETIVO 9. Impulsar la formación en enfermedades raras de los profesionales implicados y cuidadores, durante el periodo de vigencia del Plan.

La adquisición y difusión de conocimientos científicos es la base indispensable para identificar las enfermedades raras y la posterior investigación sobre nuevos procedimientos terapéuticos y de diagnóstico.

La baja prevalencia de las enfermedades raras dificulta alcanzar una casuística suficiente para desarrollar estudios robustos y relevantes que permitan fijar adecuadamente las complicaciones de estas enfermedades o establecer protocolos de trabajo y de tratamiento con fundamentos científicos sólidos. Aunque el número de publicaciones científicas sobre enfermedades raras aumenta, particularmente en la identificación de nuevos síndromes, aproximadamente menos de 1.000 enfermedades, esencialmente las más frecuentes, disponen de un mínimo de conocimiento científico.

Nos encontramos con una falta de formación y sensibilización respecto al problema de salud que comportan las enfermedades raras, que viene determinada por la propia rareza de la enfermedad y por las deficiencias de los planes docentes de pregrado y postgrado, así como de la escasez de iniciativas en formación continuada,



que suelen priorizar con criterios de prevalencia de las enfermedades. Es por ello necesario incidir en la formación sobre enfermedades raras en todos los niveles formativos, con el fin de mejorar el abordaje de las mismas, desde los distintos ámbitos implicados.

La formación de los profesionales sanitarios y no sanitarios es responsabilidad de los poderes públicos, que deben además garantizar la adecuación, calidad y accesibilidad de la misma. Es un derecho y un deber del profesional, una herramienta para el mantenimiento de la competencia profesional, que le permite la adquisición y actualización de conocimientos, habilidades y actitudes necesarias para asegurar unos estándares adecuados de calidad para el correcto desempeño de su actividad profesional, contribuyendo a incrementar su motivación y satisfacción. Debe abarcar a los profesionales de las distintas disciplinas y ámbitos (educativo, social, laboral y comunitario), implicados a lo largo de todo el proceso asistencial.

Se trata de actualizar los conocimientos de los diferentes profesionales sobre estas enfermedades, localizar recursos e información y adaptar la formación inicial y continuada de los mismos. No pretendemos formar especialistas en enfermedades raras, misión casi imposible en procesos tan infrecuentes, pero sí proporcionar las herramientas necesarias para el manejo de la situación que plantean estas enfermedades y para mejorar el flujo de información entre los profesionales.

LÍNEAS DE ACTUACIÓN

9.1. Desarrollo de la formación de grado, postgrado y especializada en enfermedades raras en Ciencias de la Salud, necesaria para la atención de los afectados y sus familias.

Responsables:

Dirección General de Enseñanzas Universitarias. Universidad de Extremadura
Dirección General de Gestión del Conocimiento y Calidad de la CSD
Comisiones de Docencia y Unidades Docentes. SES

Evaluación:

Existencia de actividades docentes sobre enfermedades raras en la formación de grado, postgrado y especializada en Ciencias de la Salud

Nº de titulaciones universitarias que incluyen en su currículum contenidos sobre enfermedades raras

Nº de estudios oficiales que incluyen formación específica sobre enfermedades raras

9.2. Impulso de la formación continuada, tanto presencial como virtual, en enfermedades raras de los profesionales del SSPE, especialmente en el nivel de Atención Primaria, para mejorar la identificación temprana de las mismas y atender adecuadamente las necesidades de los pacientes.



Responsables:

Dirección General de Gestión del Conocimiento y Calidad de la CSD
Gerencias de área del SES
Comisiones de Docencia y Unidades Docentes. SES

Evaluación:

Nº de actividades formativas anuales sobre enfermedades raras realizadas

9.3. Promoción de la formación inicial y continuada sobre la problemática de las enfermedades raras a otros profesionales implicados: profesores, educadores, trabajadores sociales, psicólogos, etc.

Responsables:

Dirección General de Enseñanzas Universitarias. UEx
Dirección General de Calidad y Equidad Educativa. Consejería de Educación
Dirección General de Gestión del Conocimiento y Calidad de la CSD
Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación de la CSD
Gerencias de área del SES
Dirección Gerencia. SEPAD

Evaluación:

Nº de actividades formativas anuales sobre enfermedades raras realizadas en los diferentes ámbitos

9.4. Impulso de la formación dirigida a los cuidadores de pacientes afectados por ER, destinada a conocer los síntomas, evolución de la enfermedad, y necesidades de atención, con la colaboración de FEDER-Extremadura y otras asociaciones de pacientes y familiares.

Responsables:

Dirección General de Gestión del Conocimiento y Calidad de la CSD
Gerencias de área del SES

Evaluación:

Nº de actividades formativas por área de salud
Nº de asistentes a las actividades formativas

9.5. Potenciación de congresos, jornadas y otras actividades formativas de ámbito regional, nacional y/o internacional sobre la atención a los pacientes con enfermedades raras, fomentando la difusión científica sobre las mismas.

Responsables:

Dirección General de Gestión del Conocimiento y Calidad de la CSD. Dirección Gerencia del SES
Dirección Gerencia. SEPAD

Evaluación:

Nº de actividades formativas anuales de ámbito regional sobre la atención a los pacientes con enfermedades raras
Nº de actividades formativas anuales de ámbito nacional sobre la atención a los pacientes con enfermedades raras celebradas en nuestra región



Nº de actividades formativas anuales de ámbito nacional sobre la atención a los pacientes con enfermedades raras en las que participa la Comunidad Autónoma de Extremadura
 Nº de actividades formativas anuales de ámbito internacional sobre la atención a los pacientes con enfermedades raras en las que participa la Comunidad Autónoma de Extremadura

Ejemplos de actividades formativas en enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura

- Formación en las áreas de salud de la Comunidad Autónoma de Extremadura.
- Actividades formativas y Jornadas desarrolladas por FEDER-Extremadura.
- Jornada sobre Participación Comunitaria en Salud de la Consejería de Sanidad y Dependencia.
- Actividades formativas desarrolladas por Sociedades Científicas y Colegios Profesionales.

5. INVESTIGACIÓN

OBJETIVO 10. Fomentar y difundir la investigación básica, clínica y traslacional sobre enfermedades raras, durante el periodo de vigencia del Plan.

El objeto fundamental de la investigación es profundizar en el conocimiento de los mecanismos moleculares, genéticos, bioquímicos, celulares, fisiopatológicos y epidemiológicos de las distintas enfermedades raras y establecer estrategias para su prevención y tratamiento.

En el año 2003 se creó el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras en el seno del Instituto de Salud Carlos III, cuyo objetivo es el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras. Posteriormente, el Ministerio de Sanidad y Consumo impulsó la creación de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria, en las que participan grupos de investigadores y centros del Sistema Nacional de Salud.

Más recientemente, en noviembre de 2006, se constituyó el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, con el fin de coordinar y potenciar la investigación sobre las enfermedades raras en España.

No obstante, la investigación en enfermedades raras es limitada, debido, entre otros motivos, a la escasa masa crítica investigadora y a la separación marcada y falta de conexión entre la investigación básica, clínica y epidemiológica. Ello, a pesar de ser fundamental para identificar la mayoría de los genes humanos descodificados hasta la fecha y una cuarta parte de los medicamentos innovadores que han recibido autorización para su comercialización.



Se pone de manifiesto, la necesidad de establecer acciones dirigidas a reforzar y fomentar la investigación en el campo de las enfermedades raras dentro del marco técnico-asistencial, incluyendo aspectos económicos, recursos humanos y de estructura del sistema, resaltando la importancia de la transferencia de los resultados de investigación a la práctica clínica, al diagnóstico y al desarrollo de nuevas alternativas terapéuticas y, ello, mediante una cooperación interautonómica y desde el Sistema Nacional de Salud.

LÍNEAS DE ACTUACIÓN

10.1. Promoción de los proyectos de investigación sobre enfermedades raras, a nivel autonómico, nacional e internacional.

Responsables:

Dirección General de Investigación, Desarrollo Tecnológico e Innovación. Consejería de Infraestructuras y Desarrollo Tecnológico

Dirección General de Gestión del Conocimiento y Calidad de la CSD

Dirección Gerencia del SES

Evaluación:

Nº de proyectos de investigación sobre enfermedades raras presentados a convocatorias públicas a nivel regional, nacional e internacional

Nº de proyectos de investigación sobre enfermedades raras financiados en convocatorias públicas a nivel regional, nacional e internacional

10.2. Mejora de las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo y difusión de la investigación clínica, básica y traslacional sobre enfermedades raras.

Responsables:

Dirección General de Investigación, Desarrollo Tecnológico e Innovación. Consejería de Infraestructuras y Desarrollo Tecnológico

Dirección General de Gestión del Conocimiento y Calidad de la CSD

Dirección Gerencia del SES

Evaluación:

Nº y tipo de estructuras de apoyo en investigación en enfermedades raras

Nº de ensayos clínicos en enfermedades raras

Nº de centros y/o grupos de investigación que trabajen en enfermedades raras

10.3. Fomento de la igualdad de género en el ámbito de la participación en estudios de investigación y ensayos clínicos, evitando sesgos de género.

Responsables:

Dirección General de Investigación, Desarrollo Tecnológico e Innovación. Consejería de Infraestructuras y Desarrollo Tecnológico

Dirección General de Gestión del Conocimiento y Calidad de la CSD

Dirección Gerencia del SES

Evaluación:

Medidas de fomento de la igualdad de género en el ámbito de la participación en estudios de investigación y ensayos clínicos.



Ejemplos de investigación en enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura

- Nodo de investigación de Extremadura de la REPIER.
- Estudio de investigación “Calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con enfermedades raras de Extremadura”.
- Nodo de investigación del CIBERER en la Unidad de Neonatos del Servicio de Pediatría del Hospital San Pedro de Alcántara de Cáceres.

6. TERAPIAS (MEDICAMENTOS HUÉRFANOS, COADYUVANTES Y PRODUCTOS SANITARIOS)

OBJETIVO 11. Asegurar la disponibilidad de los medicamentos y productos sanitarios necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras.

Uno de los principales problemas de las ER es la dificultad de encontrar un tratamiento adecuado y fármacos eficaces para la mayoría de estas enfermedades con tan poca prevalencia (enfermedades huérfanas).

La insuficiente investigación en la producción de nuevas terapias es debida a la escasa comprensión de los mecanismos fisiopatológicos subyacentes, la falta de apoyo público en fases tempranas de desarrollo clínico y el desinterés de la industria farmacéutica de descubrir nuevos medicamentos y productos sanitarios por el elevado coste y las previsiones de bajo rendimiento de la inversión. El coste de desarrollo de un medicamento en estos momentos se sitúa entre los 250 y los 500 millones de euros, y el período medio de desarrollo de un medicamento se estima entre 10 y 14 años.

Por ello, se acuñó en la Unión Europea el término de medicamento huérfano, como aquel producto destinado a la prevención, diagnóstico o tratamiento de una enfermedad que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad grave y crónica que no afecte a más de 5 por cada 10.000 habitantes, que la comercialización resulte poco probable sin medidas de estímulo y que los beneficios sean significativos para los afectados por la enfermedad de que se trate.

El proceso se inicia con la identificación de las enfermedades tributarias de ser calificadas como “raras” o “huérfanas” con el fin de que los medicamentos encaminados a su tratamiento sean calificados, a continuación, como “medicamentos huérfanos” y puedan beneficiarse de medidas legislativas especiales que estimulen su desarrollo y comercialización por parte de la industria farmacéutica.

La aprobación del Reglamento Europeo sobre Medicamentos Huérfanos en 1999 - Reglamento (CE) 141/2000-, con el fin de implantar un procedimiento comunitario de designación de medicamentos huérfanos, alentó la esperanza entre los afectados por estas enfermedades en Europa al crear además un sistema destinado a pro-



mover la inversión de las compañías farmacéuticas, aprobando medidas para incentivar la investigación, el desarrollo y comercialización de dichos medicamentos. Posteriormente, se publicó el Reglamento sobre Medicamentos Huérfanos, cuya aplicación y desarrollo se realiza a través del Comité de Medicamentos Huérfanos dentro de la Agencia Europea del Medicamento, que es el responsable de evaluar y aceptar las peticiones para la calificación de estos medicamentos.

Actualmente, contamos en la Unión Europea con 537 medicamentos huérfanos designados como tales, pero tan solo 43 han sido autorizados para su comercialización.

La normativa sobre medicamentos huérfanos no cubre el ámbito de los productos sanitarios y con fines diagnósticos para las enfermedades raras, entre los que se incluyen diversos tipos de medicamentos coadyuvantes y otros productos sanitarios así como las ayudas técnicas, que resultan imprescindibles para el tratamiento y mantenimiento de los afectados y que no se benefician de la aportación reducida o gratuita.

En España, la Ley 29/2006, de 26 de julio, de Garantías y Uso Racional de los Medicamentos y Productos Sanitarios en su artículo 2 "Garantías de abastecimiento y dispensación", hace referencia a los medicamentos huérfanos y en su artículo 24 "Garantías de disponibilidad de medicamentos en situaciones específicas y autorizaciones especiales", a la utilización de medicamentos no autorizados como uso compasivo.

El Real Decreto 1015/2009, de 19 de Junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales, establece los trámites necesarios para acceder a medicamentos en fase de investigación clínica y cuyo uso no ha sido aún autorizado. También se contempla el acceso a medicamentos en condiciones no incluidas en la ficha técnica autorizada y la posibilidad de solicitud de un medicamento extranjero no autorizado en España y que no esté en investigación, siempre que esté comercializado en otros países y que su uso sea imprescindible.

Existe en nuestro país, una tendencia creciente a la incorporación progresiva de medicamentos huérfanos, comercializándose en 2008 un total de 36 nuevos principios activos. En el año 2009, el Ministerio de Sanidad y Política Social incorpora dos nuevos medicamentos que elevan hasta 38 el número total de estos fármacos autorizados en nuestro país desde el año 2004, lo que supone el 87% de los evaluados por la Agencia Europea del Medicamento (EMA).

A nivel regional, la Junta de Extremadura aprobó la Orden de 13 de febrero de 2006 por la que se crea y regula la Comisión de Uso Compasivo de Medicamentos en el ámbito de la Comunidad Autónoma y emitió el Decreto 68/2006, por el que se regula el derecho a la obtención gratuita de productos farmacéuticos para enfermos pediátricos crónicos y personas discapacitadas.



Sigue siendo necesario trabajar hacia una meta: asegurar la disponibilidad, en tiempo y forma, de los medicamentos y productos sanitarios necesarios para el tratamiento de las enfermedades raras en toda la Comunidad Autónoma de Extremadura.

LÍNEAS DE ACTUACIÓN

11.1. Facilitar el acceso a los medicamentos huérfanos comercializados en España, los tramitados como medicamentos extranjeros o uso compasivo, así como a los productos sanitarios y de dermofarmacia para los afectados por enfermedades raras, basándose en la evidencia científica disponible, y valorando la relación coste-eficacia y eficacia-efectos adversos, siempre bajo la supervisión del órgano correspondiente.

Responsables:

Dirección Gerencia del SES

Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES

Evaluación:

Nº de autorizaciones de medicamentos anuales totales y por cada área de salud, emitidas por el órgano correspondiente de la Comunidad Autónoma

11.2. Colaboración del Sistema Sanitario Público de Extremadura con el conjunto del Sistema Nacional de Salud en la investigación, designación y promoción de los medicamentos huérfanos.

Responsables:

Consejería de Sanidad y Dependencia

Dirección Gerencia del SES

Evaluación:

Número de proyectos de investigación sobre medicamentos huérfanos en los que participa Extremadura

11.3. Detección y análisis de la problemática en la disponibilidad de los medicamentos y productos sanitarios con el fin de agilizar la gestión de los mismos.

Responsables:

Consejería de Sanidad y Dependencia

Dirección Gerencia del SES

Evaluación:

Nº de acciones emprendidas o encaminadas a ello

11.4. Promoción de información sobre las terapias disponibles en enfermedades raras y nuevas líneas de investigación al facultativo, que facilite a éste su transmisión al paciente y familiares.

Responsables:

Consejería de Sanidad y Dependencia

Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES

Oficina de Información y Evaluación del Medicamento. SES



Evaluación:

Nº de actuaciones informativas realizadas sobre las terapias disponibles en enfermedades raras y nuevas líneas de investigación

Número de centros y servicios sanitarios que recibieron dicha información/ total de centros y servicios sanitarios existentes susceptibles de recibir dicha información

7. PARTICIPACIÓN COMUNITARIA. ASOCIACIONISMO

OBJETIVO 12. Promover el trabajo conjunto y colaborativo del Sistema Sanitario Público de Extremadura con el Sistema Nacional de Salud.

Es evidente la imposibilidad de establecer una política de salud pública específica para cada enfermedad rara, pero un planteamiento conjunto, y no para cada una, podría ofrecer algunas soluciones, al permitir el establecimiento de políticas de salud en los ámbitos de la investigación científica y biomédica, información, prestaciones sociales, hospitalización y tratamiento ambulatorio. Este objetivo se potencia y se hace efectivo si se aprovechan y comparten recursos

El trabajo conjunto y colaborativo con el Sistema Nacional de Salud aporta un valor añadido al permitir compartir información, realizar investigaciones pluridisciplinares, actualizar y evidenciar científicamente métodos preventivos, de diagnóstico y terapéuticos, reducir las desigualdades en materia de salud, etc.

LÍNEAS DE ACTUACIÓN

12.1. Colaboración con el conjunto del SNS en la definición de centros de referencia en enfermedades raras.

Responsables:

Consejería de Sanidad y Dependencia

Dirección Gerencia del SES

Evaluación:

Asistencia a las reuniones convocadas a tal efecto

12.2. Colaboración con el conjunto del SNS en la elaboración de trabajos de investigación relacionados con las enfermedades raras.

Responsables:

Consejería de Sanidad y Dependencia

Dirección Gerencia del SES

Evaluación:

Asistencia a las reuniones convocadas a tal efecto

Existencia de la participación de la Comunidad Autónoma de Extremadura en los trabajos que se realicen

12.3. Colaboración con el conjunto del SNS en la elaboración de información para la difusión de temas relacionados con las enfermedades raras.

**Responsables:**

Consejería de Sanidad y Dependencia
Dirección General de Asistencia Sanitaria del SES

Evaluación:

Existencia de la participación de la Comunidad Autónoma de Extremadura en los trabajos que se realicen

OBJETIVO 13. Asegurar la participación de los afectados y familiares de afectados por enfermedades raras en el desarrollo del Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura.

Desde la solidaridad y el altruismo, enfermos, familiares y otras personas se asocian constituyendo grupos de ayuda con la finalidad de paliar, en la medida de lo posible, los efectos que determinadas enfermedades tienen sobre las personas que las padecen y sus familiares, realizando un trabajo desinteresado, una acción complementaria a la que prestan los servicios públicos, tanto sociales como sanitarios.

La concienciación y sensibilización existente en Extremadura por parte de la Administración Sanitaria y las asociaciones de pacientes y familiares hace posible el trabajo conjunto y coordinado, pues sólo desde la cooperación entre ambas se puede dar respuesta a la problemática de los afectados y sus familias, porque juntos lo gramos más.

Por ello, en el transcurso de los últimos años, la Consejería de Sanidad y Dependencia ha impulsado un importante número de actuaciones encaminadas a mejorar el conocimiento y garantizar una atención integral y multidisciplinar al afectado por enfermedades raras y su familia, contando siempre con la voz del paciente representado por las asociaciones regionales existentes.

En Extremadura, el movimiento asociativo en el ámbito de las enfermedades raras está muy desarrollado. A fecha de la elaboración del PIER, constan: la Delegación Extremeña de la Federación Española de Enfermedades Raras, que integra a 7 asociaciones de enfermedades raras extremeñas, y otras asociaciones de enfermedades raras con sede en Extremadura no incluidas en FEDER:

- Asociaciones de enfermedades raras federadas y con sede en Extremadura (FEDER-Extremadura): Asociación Extremeña de Retinosis Pigmentaria, Asociación Extremeña de Fibrosis Quística, Asociación Extremeña de las enfermedades de Huntington, Asociación de Ataxias de Extremadura, Asociación Española de lucha contra las Hemoglobiopatías y Talasemias, Asociación Española de Stickler y Asociación X Frágil de Extremadura.
- Asociaciones de enfermedades raras no federadas y con sede en Extremadura: Asociación de PKU y OTM de Extremadura, Asociación Extremeña de afec-



tados de Neurofibromatosis, Asociación Extremeña de Esclerosis Múltiple, Asociación Extremeña de Pacientes con Espondilitis y Asociación de Padres de Niños Autistas de Badajoz.

La participación de las asociaciones de afectados en el desarrollo del PIER se configura como elemento fundamental, debiendo abarcar no sólo la elaboración en cuanto tal, sino también el conjunto de etapas que configuran la implantación del mismo, puesto que va a constituir un instrumento esencial para la aplicación de los principios y para la consecución de los objetivos propuestos en este Plan.

LÍNEAS DE ACTUACIÓN

13.1. Colaboración de las asociaciones regionales de afectados y familiares de afectados por ER en la programación y ejecución de las actuaciones correspondientes.

Responsables:

Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación de la CSD
FEDER-Extremadura

Asociaciones de enfermedades raras de Extremadura

Evaluación:

Nº y tipo de colaboraciones con las asociaciones regionales de afectados y familiares de afectados por enfermedades raras durante el periodo de vigencia del PIER

13.2. Fomento de la colaboración y coordinación entre las asociaciones de afectados y familiares y las autoridades sanitarias competentes.

Responsables:

Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación de la CSD
FEDER-Extremadura

Asociaciones de enfermedades raras de Extremadura

Evaluación:

Nº y tipo de actuaciones conjuntas entre las asociaciones de afectados y familiares y las autoridades sanitarias

13.3. Impulso de las actividades desarrolladas por las asociaciones de afectados a distintos niveles (intercambio de información, mejores prácticas, campañas de sensibilización, formación etc.).

Responsable:

Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación de la CSD

Evaluación:

Nº y tipo de actuaciones de apoyo al asociacionismo en enfermedades raras



8. COORDINACIÓN E INTEGRACIÓN INTERINSTITUCIONAL

OBJETIVO 14. Coordinar las diferentes instituciones, con el fin de adecuar sus actuaciones a la atención integral e integrada de los pacientes con enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura, durante el periodo de vigencia del Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura.

En pocos problemas de salud son tan necesarias la coordinación y cooperación activa entre las instituciones como en el abordaje integral de las enfermedades raras, entendiendo las mismas como un proceso por el que integrar armónicamente las actividades de departamentos independientes a efectos de perseguir el objetivo de mejorar el tratamiento, agilizar la derivación a servicios, unidades y centros de referencia fuera de la Comunidad Autónoma, y mejorar la calidad de vida y el potencial sociolaboral de los pacientes.

Si además, consideramos la multiplicidad de entidades nosológicas y recursos que deben intervenir en dicho proceso, con la consiguiente influencia de las respectivas instituciones, la coordinación se nos presenta como una herramienta imprescindible para que los resultados sean óptimos.

La aprobación y puesta en funcionamiento del propio PIER, lo convierten en una herramienta de coordinación para el Sistema Sanitario Público de Extremadura, eficiente para hacer frente a la complejidad inherente del abordaje integral de las enfermedades raras.

La coordinación, básicamente, requiere fijar los medios y sistemas de relación que hagan posible la información recíproca y definir e integrar las acciones de las autoridades, actuales y futuras, de forma conjunta estatales, de la Comunidad Autónoma o de las corporaciones locales implicadas en el ejercicio de sus respectivas competencias, de tal modo que se logre la integración de actos parciales en la globalidad de las actuaciones estratégicas enunciadas en el PIER.

La coordinación y la integración de actuaciones de las instituciones, en el ejercicio de sus respectivas competencias, irán encaminadas a garantizar la equidad, la calidad y la participación social en el abordaje de la atención integral de las enfermedades raras, tal como determina el presente Plan.

Sin interferir en la diversidad de fórmulas organizativas de la coordinación interinstitucional, desde el PIER se propugna como estratégicas, las que se establezcan desde el Sistema Sanitario Público de Extremadura, con las siguientes instituciones:

1. Administración del Estado

- Ministerio de Sanidad y Política Social
- Ministerio de Trabajo e Inmigración (INSS)



2. Administración Autonómica:

- Junta de Extremadura
 - Consejería de Sanidad y Dependencia. Servicio Extremeño de Promoción de la Autonomía y Atención a la Dependencia
 - Consejería de Educación
 - Consejería de Igualdad y Empleo
- Universidad de Extremadura

3. Administración Local

LÍNEAS DE ACTUACIÓN

14.1 Coordinación interterritorial a través de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

Responsable:

Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación de la CSD

Evaluación:

Informe de seguimiento y evaluación de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS

14.2. Coordinación interinstitucional a través del Consejo Interterritorial del SNS (CISNS), dirigida, fundamentalmente a la accesibilidad a los servicios, unidades y centros de referencia y a los medicamentos huérfanos.

Responsable:

Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación de la CSD

Evaluación:

Resultados alcanzados en materia de coordinación aprobados en el CISNS

14.3. Promoción de la coordinación con los servicios de la Consejería de Educación, orientada, fundamentalmente a reforzar la atención a las necesidades educativas de alumnos afectados por ER en los centros docentes.

Responsables:

Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación de la CSD

Dirección General de Calidad y Equidad Educativa de la Consejería de Educación

Dirección Gerencia del SES

Evaluación:

Actuaciones protocolizadas y acuerdos alcanzados en materia de coordinación

14.4. Promoción de la coordinación con los servicios del área social y laboral en la Comunidad Autónoma de Extremadura, orientada fundamentalmente a actuaciones en materia de discapacidad, dependencia, empleo e inserción y adaptación sociolaboral.



Responsables:

Consejería de Sanidad y Dependencia
Consejería de Igualdad y Empleo
Dirección Gerencia del SEPAD

Evaluación:

Actuaciones protocolizadas y acuerdos alcanzados en materia de coordinación

14.5. Difusión continua y actualizada de información relevante sobre enfermedades raras, a todas las instituciones y organismos implicados.

Responsable:

Consejería de Sanidad y Dependencia

Evaluación:

Nº de actividades de difusión realizadas

Nº y tipo de instituciones y organismos a los que van dirigidos las actividades de difusión

V. Seguimiento y Evaluación



V. Seguimiento y Evaluación



El PIER se formula con un horizonte temporal situado en el año 2014 y está orientado a la mejora continua de la atención a los ciudadanos afectados por alguna enfermedad rara.

El desarrollo del *Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2010-2014*, incluye el seguimiento continuado del mismo, como uno de sus instrumentos clave, que generará información de los procesos previstos y de los resultados alcanzados durante su periodo de vigencia, lo que permitirá convertirlo en un instrumento de gestión actualizado y dinámico hasta el final de su periodo de vigencia.

El PIER contempla el seguimiento y la evaluación de los objetivos planteados y de sus correspondientes líneas de actuación para la consecución de los mismos.

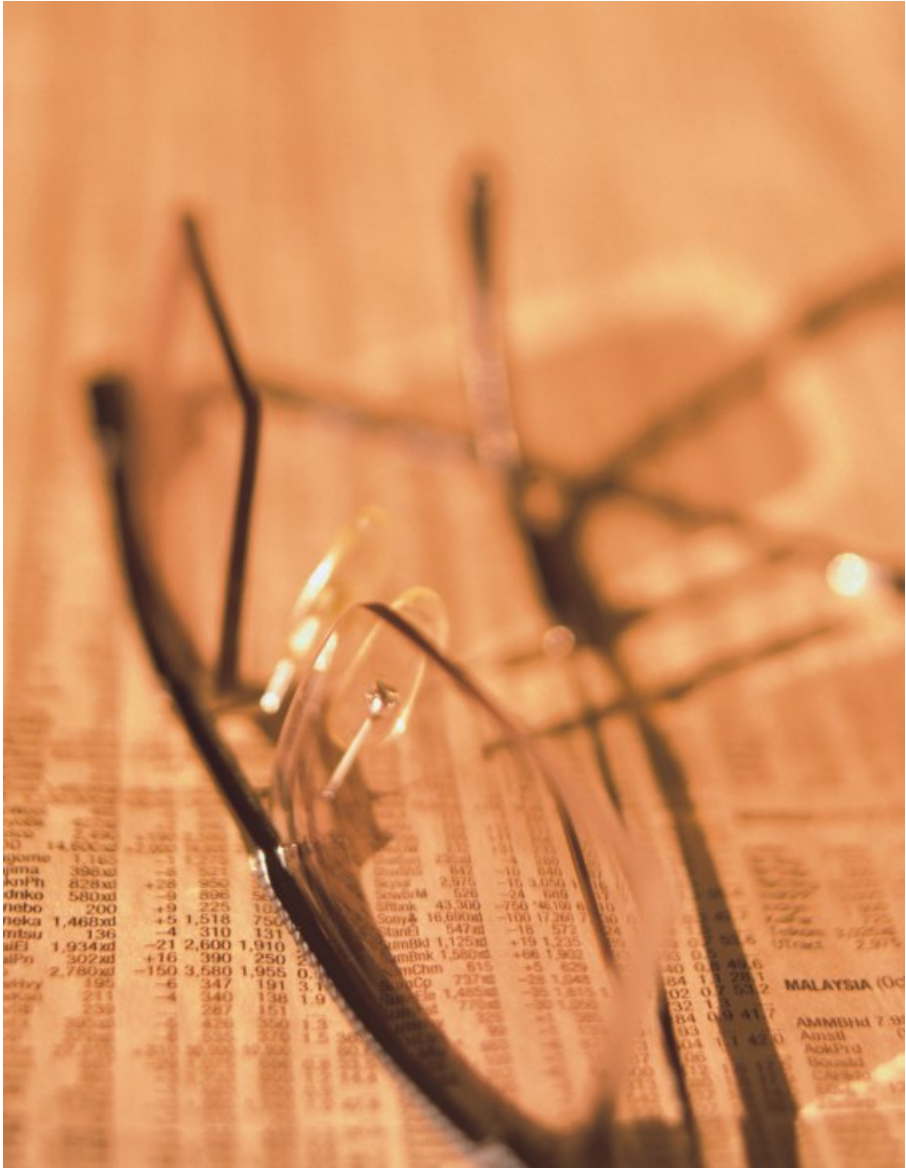
A tal efecto, todas las líneas de actuación enunciadas tienen asignadas responsables e indicadores de evaluación, con sus correspondientes fuentes mínimas de información.

La Consejería de Sanidad y Dependencia efectuará de forma coordinada con las unidades administrativas implicadas, la evolución de las actuaciones enunciadas en el PIER 2010-2014, a través de su Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación, que será la encargada de llevar a cabo el seguimiento y la evaluación del mismo.

El proceso de seguimiento permitirá, junto al establecimiento de los mecanismos correctores oportunos, disponer de un *feedback* fundamental para lograr la implicación de todos los sectores que intervienen en la ejecución del PIER.

Tras la finalización del periodo de vigencia del Plan, la Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación de la Consejería de Sanidad y Dependencia efectuará la evaluación final del mismo. La misma, abarcará la ejecución y efectividad del Plan, así como los resultados obtenidos en relación con las actuaciones propuestas para alcanzar los objetivos y líneas de actuación que en él se determinan.

VI. Financiación



VI. Financiación



Compete a la Administración Sanitaria el formular las políticas y estrategias más oportunas en relación a garantizar el derecho a la salud de los ciudadanos.

En el marco de la Ley General de Sanidad y la Ley de Salud de Extremadura, el Plan de Salud de Extremadura 2009-2012 propugna la elaboración e implantación de un Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura, cuya responsabilidad hace recaer en la Consejería de Sanidad y Dependencia y del conjunto del Sistema Sanitario Público de Extremadura.

A este respecto, la Comunidad Autónoma de Extremadura cuenta con un Sistema Sanitario de financiación pública y cobertura prácticamente universal, en el que prevalece la equidad y la eficiencia, a través de la mejora del estado de salud individual y colectivo.

La misión del Sistema Sanitario Público de Extremadura se encuentra dirigida hacia la prestación de una atención sanitaria integral a todos los ciudadanos extremeños, ofertando servicios sanitarios públicos de calidad, asegurando la accesibilidad, equidad y satisfacción de los usuarios, buscando la eficiencia y el aprovechamiento óptimo de los recursos, e impulsando la participación y motivación de sus profesionales.

En este marco, en relación con la financiación del *Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2010-2014* se propugna una respuesta normalizada desde los recursos propios, orientados en todo momento hacia la consecución de los objetivos planteados, para lo que la definición de los sucesivos presupuestos de la Administración Sanitaria de la Comunidad Autónoma de Extremadura se deba acomodar a dichos requisitos y al desarrollo temporal de las actuaciones que conllevan las correspondientes líneas de actuación. Todo ello, bajo las premisas de responsabilidad compartida entre los diferentes actores del Sistema Sanitario Público de Extremadura, la potenciación de la descentralización hacia las áreas de salud y el ejercicio de la autonomía de gestión del Servicio Extremeño de Salud.

En consecuencia con lo expuesto, la financiación de las actuaciones previstas en el PIER provendrá fundamentalmente de aquellos organismos de la Administración Pública implicados en el diseño, ejecución o seguimiento de las mismas, a través de los Presupuestos Generales de la Comunidad Autónoma de Extremadura.



En este sentido resulta evidente, que en la mayoría de los casos, para alcanzar la consecución de los objetivos y líneas de actuación propuestos por el Plan, será necesario vincularlos a la compra de servicios por parte de la Consejería de Sanidad y Dependencia, a través de los sucesivos Contratos Programa con el Servicio Extremeño de Salud. Así mismo, se requerirá la necesidad de desarrollar otras actuaciones, a nivel de la citada Consejería de Sanidad y Dependencia, de otras Consejerías de la Junta de Extremadura, y de entidades representativas de la sociedad extremeña.

Anexos

- **Colaboradores**
- **Abreviaturas**
- **Bibliografía**
- **Decreto 171/2009, de 24 de julio, por el que se crea el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura**
- **Enlaces de interés en enfermedades raras**
- **Listado de enfermedades raras**





Colaboradores

Expertos consultores

Abaurrea Ortiz, Pilar
Alfonso Barco, Honorio
Anes del Amo, Yolanda
Benítez Rodríguez, Julio
Bermejo Pastor, Miguel
Berrocal Sánchez, Isidoro
Botejara Sanz, Amparo
Brioso Jerez, Aurora
Brioso Jerez, Fernando
Bureo Dacal, Juan Carlos
Cardesa García, Juan José
Castañar Jover, Ana M^a
Chávez Álvarez, Antonio Javier
Cubo Delgado, Sixto
De la Fuente Gómez, Margarita
De Velasco Peche, María Lourdes
Fernández Bermejo, Miguel
Fernández Burriel, Miguel
Fernández Pereira, Luis
Galindo Toval, Francisca
Gallego Domínguez, Sandra
García Bazaga, María Angeles
García Fernández, Juan
Groiss Buiza, Jorge
Hornero Mesa, Rosario
Jiménez Mendoza, Gloria
Luna Giles María, Fernanda
Márquez Pérez, Francisca Lourdes
Molina Alén, Estefanía
Morell Bernabé, Juan José
Núñez Cumplido, Carmen
Ortega Alberdi, Rita
Pijjerro Amador, Agustín



Ramírez Moreno, José María
Rodríguez López, Rocío
Ruiz Muñoz, Eulalio
Sánchez Chorro, José Luis
Sánchez Macarro, Santiago
Sánchez Robles Galo, Agustín
Suárez Quevedo, Obdulia
Vargas Pérez, M^a Luisa
Zamorano Quirantes, José

Asociaciones y federaciones de pacientes y familiares en Extremadura

Federación Española de Enfermedades Raras. Delegación en Extremadura (FEDER-Extremadura). Asociaciones federadas:

- Asociación de Ataxias de Extremadura
- Asociación Extremeña de Fibrosis Quística
- Asociación X-Frágil de Extremadura
- Asociación Extremeña de Retinosis Pigmentaria
- Asociación Extremeñas de las enfermedades de Huntington
- Asociación Española de Stickler
- Asociación Española de Lucha contra las Hemoglobinopatías y Talasemias

Asociaciones de enfermedades raras con sede en Extremadura, no federadas en FEDER-Extremadura:

- Asociación de PKU y OTM de Extremadura
- Asociación Extremeña de Afectados de Neurofibromatosis
- Asociación Extremeña de Esclerosis Múltiple
- Asociación Extremeña de Pacientes con Espondilitis
- Asociación de Padres de Niños Autistas de Badajoz

Colegios Profesionales

Colegio Oficial Diplomados en Trabajo Social de Badajoz
Colegio Oficial Diplomados en Trabajo Social de Cáceres
Colegio Oficial de Enfermería de Badajoz
Colegio Oficial de Enfermería de Cáceres
Colegio Oficial de Farmacéuticos de Badajoz
Colegio Oficial de Farmacéuticos de Cáceres
Colegio Oficial de Fisioterapeutas de Extremadura
Colegio Oficial de Médicos de Badajoz
Colegio Oficial de Médicos de Cáceres
Colegio Oficial de Psicólogos de Extremadura



Sociedades científicas

Asociación de Cuidados Paliativos y Atención al Paciente Terminal
Asociación de Médicos Especialistas en Anestesiología, Reanimación y Terapéutica del Dolor
Asociación de Médicos y Enfermeros de Refuerzo
Asociación de Reumatología Extremeña
Asociación de Riesgo Cardiovascular de Extremadura
Asociación para la Defensa de la Sanidad Pública
Asociación Profesional de Inspección de Servicios Sanitarios y Prestaciones de Extremadura
Centro Extremeño de Reproducción Humana Asistida
Sociedad de Aparato Digestivo de Extremadura
Sociedad de Cuidados Paliativos de Extremadura
Sociedad de Enfermería Familiar y Comunitaria de Extremadura
Sociedad de Ginecología Extremeña
Sociedad de Medicina del Trabajo
Sociedad de Medicina Familiar y Comunitaria de Extremadura
Sociedad de Pediatría de Atención Primaria en Extremadura
Sociedad Extremeña de Aparato Respiratorio
Sociedad Extremeña de Atención Farmacéutica Especializada
Sociedad Extremeña de Cirugía
Sociedad Extremeña de Dermatología
Sociedad Extremeña de Hematología y Hemoterapia
Sociedad Extremeña de Inmunología
Sociedad Extremeña de Medicina Física Y Rehabilitación
Sociedad Extremeña de Medicina General
Sociedad Extremeña de Medicina Interna
Sociedad Extremeña de Medicina Rural y Generalista en Extremadura
Sociedad Extremeña de Nefrología
Sociedad Extremeña de Neurocirugía
Sociedad Extremeña de Neurología
Sociedad Extremeña de Oftalmología
Sociedad Extremeña de Otorrinolaringología y Patología Cérvicofacial
Sociedad Extremeña de Traumatología y Cirugía Ortopédica
Sociedad Extremeña de Urología
Sociedad Independiente de Neurocirugía Extremeña



Abreviaturas

APVP	Años Potenciales de Vida Perdidos
CADEX	Centro de Atención a la Discapacidad en Extremadura
CAMF	Centro de Atención a Minusválidos Físicos
CEDI	Centro Extremeño de Desarrollo Infantil
CIBERER	Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
CISATER	Centro de Investigación del Síndrome Tóxico y Enfermedades Raras
CISNS	Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud
CMBD	Conjunto Mínimo Básico de Datos
COMP	Comité de Medicamentos Huérfanos
CPALEX	Cuidados Paliativos en Alentejo y Extremadura
CREER	Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias
CSD	Consejería de Sanidad y Dependencia
DGPOC	Dirección General de Planificación Ordenación y Coordinación
DIMAGEXAL	Diagnóstico por Imagen Anatómico-Funcional para Extremadura y Alentejo
ECEMC	Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas
EMEA	Agencia Europea del Medicamento
ER	Enfermedades Raras
FEDER	Federación Española de Enfermedades Raras
FIS	Fondo de Investigación Sanitaria
HCDSNS	Historia Clínica Digital del Sistema Nacional de Salud
IIER	Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
INSS	Instituto Nacional de la Seguridad Social
ISCIII	Instituto de Salud Carlos III
MADEX	Marco de Atención a la Discapacidad en Extremadura
OMS	Organización Mundial de la Salud
OTM	Otros Trastornos Metabólicos
PET-CT	Tomografía por Emisión de Positrones
PHAS	Plan de Humanización de la Atención Sanitaria del Sistema Sanitario Público de Extremadura
PIER	Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura
PKU	Fenilcetonuria
PRI+DT+I	Plan Regional de Investigación Desarrollo Tecnológico e Innovación
REpIER	Red de Investigación Epidemiológica en Enfermedades Raras
RETICS	Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria
SEPAD	Servicio Extremeño de Promoción de la Autonomía y Atención a la Dependencia
SES	Servicio Extremeño de Salud
SICaP	Sistema de Información del Cáncer de base Poblacional



SIERTRS	Sistema de Información de Enfermos Renales en Tratamiento Renal Sustitutivo de la Comunidad Autónoma de Extremadura
SNS	Sistema Nacional de Salud
SSB	Servicios Sociales de Base
SSPE	Sistema Sanitario Público de Extremadura
TICs	Tecnologías de la Información y Comunicación
UE	Unión Europea
UEx	Universidad de Extremadura



Bibliografía

- Botella Rocamora P., Zurriaga Lloréns O., Posada de la Paz M., Martínez Benito M.A., Bel Prieto E., Robustillo Rodela A. et al. Atlas Nacional Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003. Valencia: REPIER; 2006.
- Comisión de las Comunidades Europeas. Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones. Las Enfermedades Raras: un reto para Europa. Bruselas; 2008.
- Comisión de las Comunidades Europeas. Propuesta de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras. Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas; 11.11.2008. COM (2008) 726 final. SEC (2008). 2713{SEC(2008)2712}.
- Comité de Expertos de la Unión Europea en enfermedades raras. Decisión N° 872/2009/. Comisión de las Comunidades Europeas, de 30 de noviembre.
- Decreto 220/2008, de 24 de octubre, por la que se establece la estructura orgánica de la Consejería de Sanidad y Dependencia de la Junta de Extremadura. DOE núm. 210, 30 de octubre de 2008.
- Decreto 171/2009, de 24 de julio, por el que se crea el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura. DOE núm. 146, 30 de julio de 2009.
- European Comisión. DG Health and Consumer Protection Programme of Community actino in the field of public health (2003-2008).
- European Commission. Health and Consumer Protection Directorate-General. Useful Information on Rare Diseases from an EU perspective. Luxembourg: European Commission; 2004.
- Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. Enfermedades Raras: un enfoque práctico. Madrid: IIER; 2004.
- Junta de Andalucía. Consejería de Salud. Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras 2008-2012. Sevilla: Consejería de Salud; 2007.
- Junta de Extremadura. Consejería de Sanidad y Dependencia. Plan de Salud de Extremadura 2009-2012. Mérida: Consejería de Sanidad y Dependencia. Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación; 2009.
- Junta de Extremadura. Consejería de Sanidad y Dependencia. Protocolo del Sistema de información sobre enfermedades raras. Sistemas especiales de información. Mérida: Consejería de Sanidad y Consumo. Junta de Extremadura; 2005.
- Junta de Extremadura. Consejería de Sanidad y Consumo. Enfermedades Raras en Extremadura: Año 2004. Mérida: Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria; 2005.



- Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad. BOE núm. 102 de 29 de abril de 1986, p.15207-15227.
- Ley 10/2001, de 28 de junio, de Salud de Extremadura (DOE núm. 76 de julio de 2001, p. 27021-27039).
- Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica. BOE núm. 274 de 15 de noviembre de 2002.
- Ley 16/2003, de 28 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud. BOE núm. 126 de 29 de mayo de 2003, p.20567-20588.
- Ministerio de Saúde. Programa Nacional para Doenças Raras (PNDR). Direcção Geral da Saúde; 2008.
- Ministerio de Sanidad y Consumo. Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2009.
- Ministère de la Santé et de la Protection Sociale. Plan National Français para las Enfermedades Raras 2005-2008. Paris: République Française. Ministère de la Santé et de la Protection Sociale; 2005.
- Orden de 14 de mayo de 2004, por la que se crea el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de La Comunidad Autónoma de Extremadura. DOE núm. 59, 25 de mayo de 2004.
- Plan Nacional de Enfermedades Raras de Bulgaria 2009-2013; 2008.
- Posada M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitua I. Enfermedades Raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. An. Sist. Sanit. Navar. 2008; 31(2): 9-20.
- Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes (1999-2003). Decisión Nº 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de abril de 1999.
- Reglamento (CE) Nº 141 / 2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre Medicamentos Huérfanos.



Decreto 171/2009, de 24 de julio, por el que se crea el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura. (DOE núm. 146, 30 de julio de 2009).

El Plan de Salud de Extremadura 2009-2012, aprobado en Consejo de Gobierno de 20 de febrero de 2009, ha contemplado la inclusión de las Enfermedades Raras como un área de intervención prioritaria, poniendo de manifiesto la necesidad de realizar esfuerzos especiales para abordar estas enfermedades.

Desde hace años, desde el Sistema Sanitario Público de Extremadura se llevan a cabo estrategias encaminadas al conocimiento y la superación de las necesidades de los afectados por enfermedades raras, desarrollándose distintos programas como el de Prevención de Errores Congénitos del Metabolismo e Hipotiroidismo o el de diagnóstico prenatal.

Son consideradas como enfermedades raras, según el Plan de Salud, aquellas patologías que tienen una prevalencia baja (menor de cinco casos por 10.000 habitantes de forma global), peligro de muerte o de invalidez crónica, escasa información de la etiopatogenia de la enfermedad y/o necesidad de al menos un medicamento huérfano para su tratamiento, cuya incidencia en la Salud Pública motiva la necesidad de creación de este Consejo Asesor, dado el deterioro significativo de la calidad de vida de los afectados y sus familiares.

Por todo ello, y en el desarrollo de las estrategias para el abordaje integral de las enfermedades raras en nuestro medio, el Plan de Salud de Extremadura 2009-2012 ha entendido recomendable, contar con un órgano asesor que, en apoyo del ya existente Consejo Científico Asesor del Sistema Sanitario Público de Extremadura, ponga a disposición de las autoridades sanitarias información de utilidad y asesoramiento para la toma de decisiones en torno a este problema de salud.

La creación de este nuevo órgano se enmarca en la estrategia de participación del Sistema Sanitario Público de Extremadura, en cuanto a órganos de carácter consultivo se refiere, tal como expresa el artículo 15 de la Ley 10/2001, de 28 de junio, de Salud de Extremadura, al disponer que la Junta de Extremadura podrá establecer órganos de participación a otros niveles de la organización funcional del Sistema Sanitario Público de Extremadura, con la finalidad de asesorar a los correspondientes órganos directivos e implicar a las organizaciones sociales y ciudadanas con el objetivo de alcanzar mayores niveles de salud.

En virtud de lo expuesto, y de conformidad con el artículo 90.2 de la Ley 1/2002, de 28 de febrero, del Gobierno y de la Administración de la Comunidad Autónoma de Extremadura, a propuesta de la Consejera de Sanidad y De-



pendencia, de acuerdo con el Consejo Consultivo de Extremadura y previa deliberación del Consejo de Gobierno en su reunión del día 24 de julio de 2009,

D I S P O N G O:

Artículo 1. Objeto.

El presente Decreto tiene por objeto crear y regular el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura, adscrito a la Dirección General competente en materia de planificación sanitaria de la Consejería competente en materia de sanidad.

Artículo 2. Fines.

El Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura tiene por finalidad prestar el asesoramiento técnico y la información que le sean solicitados por la Consejería con competencia en materia de sanidad sobre materias relacionadas con las denominadas enfermedades raras, de conformidad con lo establecido en el Plan de Salud 2009-2012.

Artículo 3. Composición y nombramiento.

1. El Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras estará compuesto por los siguientes miembros:
 - a) Presidente/a: El/la titular de la Dirección General competente en materia de planificación, de la Consejería con competencia en materia de sanidad, o persona en quien delegue.
 - b) Vicepresidente/a: Un/a miembro del Consejo Científico Asesor del Sistema Sanitario Público de Extremadura, a propuesta del mismo.
 - c) Vocales:
 - Un/a médico/a especialista en cada una de las siguientes disciplinas: Pediatría, Medicina Interna, Reumatología, Hematología y Neurología del Servicio Extremeño de Salud, a propuesta del/de la Director/a Gerente del citado Organismo Autónomo.
 - Un/a médico/a de familia y un/a enfermero/a de Atención Primaria del Servicio Extremeño de Salud, a propuesta del Director/a Gerente de dicho Organismo.
 - Un/a farmacéutico/a del Servicio Extremeño de Salud, a propuesta del/de la Director/a Gerente del citado Organismo Autónomo.
 - Un/a trabajador/a social del Servicio Extremeño de Salud, a propuesta del/de la Director/a Gerente del mencionado Organismo.



- Un/a representante de la Consejería con competencias en materia de Educación, con experiencia y/o conocimientos cualificados en la materia objeto de este Decreto, a propuesta de su titular.
 - Un/a representante del Servicio Extremeño de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a la Dependencia (SEPAD), a propuesta del Director/a Gerente del SEPAD.
 - Un/a representante de la Consejería con competencias en Infancia, con experiencia y/o conocimientos cualificados en la materia objeto de este Decreto, a propuesta de su titular.
 - El/La Jefe/a del Servicio de Planificación y Ordenación de la Dirección General competente en materia planificación sanitaria, de la Consejería con competencia en materia de sanidad.
 - El/La Jefe/a del Servicio de Participación Comunitaria en Salud de la Dirección General competente en materia de planificación sanitaria, de la Consejería competente en materia de sanidad.
 - El/La titular de la Subdirección de Epidemiología de la Dirección General de Salud Pública, del Servicio Extremeño de Salud.
 - El/La titular de la Subdirección de Atención Primaria del Servicio Extremeño de Salud.
 - El/La titular de la Subdirección de Atención Especializada del Servicio Extremeño de Salud.
 - El/La Director/a del Centro Extremeño de Desarrollo Infantil (CEDI).
 - El/La responsable de la Unidad de Genética del Servicio Extremeño de Salud.
 - El/La responsable de la Coordinación Regional de Cribados del Servicio Extremeño de Salud.
 - El/La Jefe/a de Estudios de la Escuela de Estudios de Ciencias de la Salud de la Consejería con competencia en materia de sanidad.
 - Cuatro representantes de aquellas asociaciones de enfermos y familiares de Enfermedades Raras de ámbito regional, a propuesta conjunta y única de las mismas. En caso de no acuerdo, decidirá el/la titular de la Consejería con competencia en materia de sanidad de entre las propuestas presentadas.
- d) Secretario/a: Un/a funcionario/a adscrito/a a la Dirección General competente en materia de planificación sanitaria, que actuará con voz y sin voto.



2. En caso de vacante, ausencia, enfermedad u otra causa legal, el/la Presidente/a será sustituido/a por el/la Vicepresidente/a.
3. Los miembros del Consejo Asesor serán nombrados y cesados por el/la titular de la Consejería competente en materia de sanidad, por un periodo de 6 años, pudiendo ser reelegidos sucesivamente para dicho cargo por igual periodo de tiempo.
4. Los miembros del Consejo podrán recabar puntualmente la colaboración y/o asesoramiento de otras personalidades científicas y expertos de probada cualificación en materia sanitaria, vinculados o no a la Comunidad Autónoma de Extremadura, al objeto de informar sobre aquellos asuntos que se estimen de interés. Asistirán a las reuniones con voz pero sin voto, y, previa invitación del Presidente del Consejo.

Artículo 4. Funciones.

El Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura tendrá funciones de asesoramiento e información en las siguientes materias:

- a) La prevención primaria y detección precoz de las enfermedades raras.
- b) El análisis de los medios asistenciales disponibles, de su distribución geográfica y funcional y de la previsión de las necesidades futuras para la atención integral del paciente con enfermedad rara, sus familiares y/o cuidadores.
- c) Las modificaciones de tipo clínico, epidemiológico, diagnóstico, terapéutico u otros, en aspectos relacionados con las enfermedades raras, que se consideren de interés.
- d) La elaboración de protocolos de actuación asistencial, incluyendo el establecimiento de delimitación de las responsabilidades asistenciales de los distintos niveles y estamentos.
- e) La introducción de nuevas tecnologías diagnósticas, terapéuticas y farmacológicas.
- f) La planificación de estudios de prevalencia de las enfermedades raras.
- g) La epidemiología, los sistemas de información y registros relacionados con las enfermedades raras.
- h) El fomento de la investigación sobre enfermedades raras.
- i) La formación continuada del personal sanitario en el diagnóstico precoz, atención y continuidad asistencial de la persona con enfermedad rara.



- j) La promoción del asociacionismo de pacientes y familiares.
- k) Las actividades desarrolladas en Extremadura por las asociaciones de pacientes con enfermedades raras.
- l) Cualquier otra que le sea encomendada por la autoridad sanitaria competente, para la prevención y control de las enfermedades raras.

Artículo 5. Régimen de funcionamiento.

1. A efectos organizativos, el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras actuará como una Comisión Sectorial vinculada al Consejo Científico Asesor del Sistema Sanitario Público de Extremadura.
2. El Consejo funcionará en Pleno. No obstante, se podrá constituir en Comisiones Técnicas cuando resulte necesario elaborar un estudio concreto sobre una materia o cuestión específica.
3. Para la válida constitución del Pleno, a los efectos de celebración de reuniones, deliberaciones y adopción de acuerdos, se requerirá la presencia del Presidente, el Secretario o personas que los sustituyan, y de la mitad de sus miembros.
4. El Pleno del Consejo se reunirá en sesión ordinaria, al menos una vez al semestre y, de forma extraordinaria, previa convocatoria de su Presidente, bien por propia iniciativa o a petición motivada de al menos un tercio de los miembros del mismo.
5. En todo lo no previsto en el presente Decreto, será de aplicación el régimen de funcionamiento establecido para los órganos colegiados, en el Capítulo II del Título II de la Ley 30/1992, de 26 de noviembre, de Régimen Jurídico de las Administraciones Públicas y del Procedimiento Administrativo Común.

Artículo 6. Memoria.

El Consejo elaborará una memoria anual relativa a todas las actuaciones desarrolladas en el ámbito de sus funciones y, una vez aprobada por éste, será trasladada al Consejo Científico Asesor del Sistema Sanitario Público de Extremadura.

Artículo 7. Medios materiales.

La Consejería competente en materia de sanidad a través de la Dirección General competente en materia de planificación prestará el apoyo administrativo, de personal y logístico, que requiera el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura para el cumplimiento de sus funciones facilitando, a tal efecto, el espacio físico adecuado para la celebración de sus reuniones, así como el soporte informático básico que permita manejar con facilidad la información generada por este Consejo Asesor.



Artículo 8. Indemnizaciones.

La designación como miembro del Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura no dará lugar a retribución alguna, sin perjuicio de las dietas o indemnizaciones que pueda corresponder, de conformidad con lo establecido en el Decreto 287/2007, de 3 de agosto, sobre indemnizaciones por razón del servicio.

Disposición final primera. Habilitación.

Se faculta al titular de la Consejería competente en materia de sanidad para dictar, en el ámbito de sus competencias, cuantos actos y disposiciones requiera el desarrollo y ejecución del presente Decreto.

Disposición final segunda. Entrada en vigor.

El presente Decreto entrará en vigor el día siguiente al de su publicación en el Diario Oficial de Extremadura.

Mérida, a 24 de julio de 2009.

El Presidente de la Junta de Extremadura,
GUILLERMO FERNÁNDEZ VARA

La Consejera de Sanidad y Dependencia,
MARÍA JESÚS MEJUTO CARRIL



Enlaces de Interés sobre Enfermedades Raras

1. Instituciones y Organizaciones

Comisión Europea. Salud Pública. Lista de Proyectos para Enfermedades Raras
<http://ec.europa.eu/old-address-ec.htm>

Ministerio de Sanidad y Política Social
<http://www.msc.es/>

Eurordis Organización Europea de Enfermedades Raras
<http://www.eurordis.org/>

2. Centros de Enfermedades Raras en el extranjero

a. Europa

Centro Danés para Enfermedades Raras y Discapacidades. CSH
<http://www.csh.dk/>

Centro de Enfermedades Raras de Italia. CNMR
<http://www.iss.it/cnmr/>

Centro de Enfermedades Raras de Holanda. VSOP
<http://www.vsop.nl/>

Centro de Enfermedades Raras de Noruega
<http://braathe.no/noweb>

Centro Nacional de Enfermedades Raras de Suecia.
<http://www.sahlgrenska.se/sgc/engelsk/ENGINEX.HTML>

b. EEUU

Oficina de Enfermedades Raras del Instituto Nacional de Salud de EEUU. ORD
<http://rarediseases.info.nih.gov/>

Genetic and Rare Diseases Information Center
<http://rarediseases.info.nih.gov/>

National Organization for Rare Disorders. NORD
<http://www.rarediseases.org/>

Oficina de Medicamentos Huérfanos del Departamento de Alimentación y Fármacos de EEUU. FDA
www.fda.gov/ForIndustry/DevelopingProductsforRareDiseasesConditions/default.htm

3. Medicamentos Huérfanos

Portal sobre la Legislación Vigente de Medicamentos Huérfanos
<http://www.ub.es/legmh/>



REpiER. Informe sobre medicamentos huérfanos
http://iier.isciii.es/repier/html/r_fgite.htm

4. Bases de Datos en Enfermedades Raras

ORPHANET. Base de datos francesa sobre Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos.

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

Health On the Net Foundation (HON). Base de datos Suiza sobre Enfermedades Raras. Versión en español.

http://www.hon.ch/HONselect/RareDiseases/index_sp.html

SMKH: Base de datos Sueca sobre Enfermedades Raras.

<http://www.socialstyrelsen.se/Sidor/Hem.aspx>

NORD Rare Disease Database: Base de datos de EEUU sobre Enfermedades Raras

www.rarediseases.org/search/rdbsearch.html

NORD Organizational Database: Base de datos de EEUU sobre Asociaciones de Afectados.

<http://www.rarediseases.org/search/orgsearch.html>

5. Foros de Discusión

ENFE-RARAS. Foro de discusión sobre Enfermedades Raras dirigido a todas las personas interesadas en aspectos médicos, terapéuticos, sociales y de investigación sobre las Enfermedades Raras en español.

http://iier.isciii.es/er/html/er_fmsus.htm

EPI-RARAS. Foro de intercambio del conocimiento epidemiológico de las Enfermedades Raras.

http://iier.isciii.es/er/html/er_episu.htm

GENE-RARAS. Red temática de enfermedades raras de base genética.

http://iier.isciii.es/er/html/er_gensu.htm



Listado de Enfermedades Raras

En la actualidad no existe oficialmente una definición específica de enfermedad rara, ni un listado definitivo de todas las enfermedades que puedan considerarse como tales, fundamentalmente porque los valores exactos de prevalencia de cada enfermedad son difíciles de obtener, ya que hay confusión en la bibliografía entre incidencia y prevalencia, también se ha recogido confusión entre incidencia al nacer e incidencia a largo plazo, además muchos de los estudios realizados sobre estas enfermedades suelen ser en regiones con mayor prevalencia, estando basados en datos hospitalarios, y ciertos listados de ER están basados en prevalencia asumida que puede no ser exacta.

Por otra parte, tomar la prevalencia como único referente para considerar una enfermedad como rara da lugar a errores groseros; así por ejemplo, algunas enfermedades como la poliomielitis, presentan actualmente prevalencias inferiores a 5 por diez mil debido a los esfuerzos realizados para su eliminación, y no pueden considerarse como raras; por el contrario otras enfermedades, como la colitis ulcerosa, pueden presentar una prevalencia superior a 5 por diez mil, pero no por ello dejan de ser conceptualmente raras en cuanto a la falta de conocimientos etiológico, cronicidad, falta de tratamiento curativo, limitación de la calidad de vida o importante carga de enfermedad.

En la práctica, el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura, establece como definición de enfermedad rara, a efectos de registro de casos, aquella que de forma general presente a nivel comunitario una prevalencia menor de 5 casos por 10.000 habitantes y además tenga más de uno de los siguientes criterios conceptuales:

- Escasa información sobre la etiopatogenia de la enfermedad y/o
- No estar controlada por otro sistema de vigilancia epidemiológica y/o
- Necesidad de al menos un medicamento huérfano para su tratamiento.

Al no existir una lista consensuada de enfermedades raras a nivel nacional ni internacional, el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de Extremadura trabaja con un listado de abierto en el que, de forma general, no están incluidas las enfermedades infecciosas ni aquellas para las que exista un sistema de vigilancia específico, como por ejemplo las encefalopatías transmisibles humanas. Este listado no es exclusivo ni excluyente, sino que, al contrario, está sujeto a continuas actualizaciones en base a la situación y conocimientos científicos del momento de cada patología, incluyendo a fecha 1 de enero de 2010 un total de 2.384 entidades nosológicas.



Listado de entidades nosológicas consideradas como Enfermedades Raras a efectos del Sistema de Información a fecha de enero de 2010.

(Listado sujeto a modificaciones continuas en función del conocimiento científico del momento)

ENFERMEDAD	Código CIE-9
11q Parcial, Síndrome del	758.5
3-HidroxiAcil CoA Deshidrogenasa de Cadena Larga, Déficit de	270.7
45, X , Síndrome de	758.13
4p Parcial, Síndrome	758.3
5p, Síndrome	758.3
Aarskog Scott, Síndrome de	759.89
Aarskog, Síndrome de	759.89
Aase Smith I, Síndrome de	759.89
Aase Smith II, Síndrome de	284.0
Aase, Síndrome de	759.89
Abercrombie, Síndrome de	277.3
Abetalipoproteinemia	272.5
Acalasia	530.0
Acantosis Nigricans Adquirida	701.2
Aceite de Colza, Enfermedad del	710.6
Aceite Tóxico, Síndrome del	710.5
Aceruloplasminemia Congénita	275.0
Achard Thiers, Síndrome de	255.2
Acidemia Glutárica, Tipo I	270.7
Acidemia Glutárica, Tipo II	270.7
Acidemia Isovalérica	270.3
Acidemia Láctica y Pirúvica, con Ataxia Episódica y Debilidad	271.8
Acidemia Láctica y Pirúvica, Sensibles a Carbohidratos	271.8
Acidemia pipecólica	270.7
Acidemia Propiónica	270.3
Acidura Homogentísica	270.2
Aciduria Arginino Succínica	270.6
Aciduria Dicarboxílica Causada por Defecto en la Beta Oxidación de los Acidos Grasos	359.5
Aciduria Glicólica	271.8
Aciduria Glutárica Tipo I (sinónimo: Hiperoxaluria tipo I)	270.7
Aciduria Glutárica Tipo II	270.7
Aciduria orgánica (hace referencia al conjunto de trastorno, no sólo una única enfermedad, relacionados con la orina)	270.9
Acil CoA Deshidrogenasa de Cadena Corta, Déficit de	359.5
Acil CoA Deshidrogenasa de Cadena Larga, Déficit de	359.5
Acil CoA Deshidrogenasa de Cadena Media, Déficit de	270.7
Aclasia Diafisaria	756.4
Acné rosácea	695.3
Acrocefalopolisindactilia, Tipo II (Síndrome de Carpenter)	759.89
Acrocefalosindactilia Tipo I (Síndrome de Noack)	755.55
Acrodermatitis Enteropática	686.8
Acrodermatitis Infantil Liquenoide	701.8
Acrodermatitis Papular Infantil	701.9
Acrodisostosis	275.40
Acromegalia	253.0



Acromegalia y gigantismo	253.0
Acromelalgia	443.89 / 333.99
Acromelalgia Hereditaria o primaria	443.89 / 333.99
Acrosteolisis con Osteoporosis y Cambios en Cráneo y Mandíbula	759.89
Actividad Muscular Continua, Síndrome de	728.85 / 357.4
Acumulo Lisosómico, Enfermedad de	272.7
Adair Dighton, Enfermedad de	756.51
Adams Oliver, Síndrome de	759.89
Addison con Esclerosis Cerebral, Enfermedad de	341.1
Addison Schilder, Enfermedad de	341.1
Addison, Enfermedad de	255.4
Adenoma de la Corteza Adrenal	255.0
Adhesión leucocitaria, déficit de (LAD)	288.2
Adie, Síndrome de	379.46
Adrenoleucodistrofia	341.1
Adrenomieloneuropatía de Bronze Schilder	341.1
AEC, Síndrome	759.89
Afalangia Distal	759.89
Afasia Adquirida con Enfermedad Convulsiva	345.8
Afasia Adquirida Epiléptica	345.8
Afasia con Trastorno Convulsivo	345.8
Afasia Infantil Adquirida	345.8
Afectividad Orgánica, Síndrome de	293.89
Afibrinogenemia Congénita	286.3
Agammaglobulinemia Primaria	279.06
Aganglionosis	751.3
Agenesia del Vermis Cerebeloso, Hiperpnea y Nistagmus	742.2
Agenesia Mulleriana	752.8
Agenesia Renal	753.0
Agenesia Renal y Ductal Mulleriana con Malformaciones de las Costillas y de las Extremidades	759.89
Agenesia Tímica	279.11
Agiria Paquigiria, Síndrome de	742.2
Agiria, Síndrome de	742.2
Aglosia Adactilia, Síndrome de	759.89
Agranulocitosis Adquirida	288.0
Ahumada Del Castillo, Síndrome de	253.1
Alagille, Síndrome de	573.11
Alaninemia	270.8
Albinismo	270.2
Albinismo Oculo Cutáneo	288.2
Albinismo Tipo Chediak Higashi	288.2
Albright, Síndrome de	756.59
Alcaptonuria	270.2
Alcaptonuria Homogentísica Hereditaria	270.2
Aldrich, Síndrome de	279.12
Alexander, Enfermedad de	330.0
Alfa 1 Antitripsina en Homocigosis, Déficit de	277.6
Alfa 1 Antitripsina, Déficit de	277.6
Alfa 1,4 Glucosidasa, Déficit de	271.0
Alfa Galactosidasa A, Déficit de	272.7



Alfa L Fucosidasa, Déficit de	271.8
Alfa Lipoproteína de Alta Densidad, Déficit de	272.5
Alfa N Acetilgalactosaminidasa, Tipo Schindler, Déficit de	330.1
Alfa Neuraminidasa, Déficit de	272.7
Alfa Talasemia, Ligada al Cromosoma X y Retraso Mental	282.4
Alfa-L-Iduronidasa, Déficit de	277.5
Algodistrofia	733.7
Algoneurodistrofia	733.7
Allan Herndon Dudley, Síndrome de	758.81
Allan Herndon, Síndrome de	758.81
Alpers Huttenlocher, Síndrome de	330.8
Alpers, Enfermedad de	330.8
Alport, Síndrome de	759.89
Alstroem, Síndrome de	362.72
Alstrom Hallgren, Síndrome de	362.72
Alstrom, Síndrome de	362.72
Alteración Alimentaria, Tipo Bulimia	307.51
Alteración de la Cornificación Tipo 16	757.1
Alteración del Parenquima Cerebeloso Familiar, Tipo IV	742.2
Alveolitis Fibrosante	516.3
Amaurosis de Leber	362.76
Amaurosis Retiniana Congénita de Leber	362.76
Amelogénesis Imperfecta	520.5
Amilo 1,6 Glucosidasa, Déficit de	271.0
Amiloidosis (depósito de cadenas ligeras LAMBA)	277.35
Amiloidosis Atípica	277.3
Amiloidosis Cardiogénica	277.3
Amiloidosis de la Fiebre Mediterránea Familiar	277.3
Amiloidosis Hereditaria	277.3
Amiloidosis Hereditaria Nefropática	277.3
Amiloidosis Liquenoide	277.3
Amiloidosis Macular	277.3
Amiloidosis Primaria Familiar	277.3
Aminoacidemia	270.9
Aminoaciduria	270.0
Aminoaciduria de imidazole	270.5
Aminoaciduria Dicarboxílica	270.7
Aminoacilasa 2, Déficit de	330.8
Aminotrasferasa de Aminoácidos Ramificados, Déficit de	270.3
Amstelodamensis Degenerativa, Síndrome de	759.89
Andersen, Enfermedad de	271.0
Anderson Fabry, Enfermedad de	272.7
Andrew, enfermedad de	686.8
Anemia Aplásica asociada a Malformaciones Congénitas	284.0
Anemia Aplásica Constitucional	284.0
Anemia Aplásica constitucional	284.0
Anemia Congénita Crónica Hiporregenerativa	284.0
Anemia Congénita del Recién Nacido	773.0
Anemia de Blackfan Diamond	284.0
Anemia de Células en Diana	282.6



Anemia de Células Falciformes	282.6
Anemia de Cooley	282.10
Anemia de Fanconi	284.0
Anemia de Fanconi, Tipo I	284.0
Anemia Eritroblástica de la Infancia	282.9
Anemia Eritrocítica Congénita	284.0
Anemia Esplénica Familiar	272.7
Anemia Hemolítica Adquirida Autoinmune	283.0
Anemia Hemolítica con Déficit de Fosfoglicerato Quinasa	282.3
Anemia Hemolítica del Recién Nacido	773.0
Anemia Hemolítica Esferocítica Hereditaria	282.0
Anemia Hemolítica Immune	283.0
Anemia Hemolítica Immune por Anticuerpos Calientes	283.0
Anemia Hemolítica Immune por Anticuerpos Fríos	283.0
Anemia Hemolítica Microangiopática	287.3
Anemia hemolítica no esferocítica (hereditaria), tipol	282.2
Anemia Hemolítica no Esferocítica Hereditaria	282.3
Anemia Hemolítica No Esferocítica, con Disminución de PK	282.3
Anemia Hemolítica por Autoanticuerpos	283.0
Anemia Hipoplásica Congénita	284.0
Anemia Leucoeritroblástica	289.8
Anemia Mediterránea	282.4
Anemia megaloblastica familiar	282.4
Anemia Perniciosa	281.0
Anemia Sideroblástica	285.0
Anemia y Pulgar Trifalángico Congénito, Síndrome de	759.89
Anencefalia	740.0
Angeítis Alérgica Granulomatosa	518.8
Angeitis por hipersensibilidad	446.2
Angeítis Pulmonar	446.4
Angelman, Síndrome de	759.81
Angio Osteohipertrofia, Síndrome de	759.89
Angioedema Hereditario	277.6
Angiofacomatosis Retiniana y Cerebelosa	759.6
Angiohemofilia	286.4
Angioma Cavernoso	228.0
Angioma de Fresa	228.0
Angioma en Araña	448.1
Angioma en Llamarada	757.32
Angiomas Múltiples y Endocondromas	756.4
Angiomatosis Encefalofacial	759.6
Angiomatosis Encefalotrigeminal	759.6
Angiomatosis Leptomenígea	759.6
Angiomatosis Linfoidea	457.7
Angiomatosis Menígea Capilar	759.6
Angiomatosis Retiniana	759.6
Angiomatosis Retinocerebelar	759.6
Angioqueratoma Corporal Difuso	272.7
Angioqueratoma Difuso	272.7
Angularis, Síndrome del	784.70



Anhidrasa carbonica deficit	277.8
Anillo 14	758.5
Aniridia	743.45
Anodoncia	520.0
Anomalia de la Cornificación, Tipo 9	757.1
Anomalia de Migración del Segmento Anterior Ocular	743.44
Anomalia de Poland	756.9
Anomalia de Streeter	761.2
Anomalia Leucocítica con Albinismo	288.2
Anomalías en Dedos, Uñas, Nariz, Orejas, Fibromatosis Gingival y Esplenomegalia	759.89
Anorexia Nerviosa	307.1
Anticuerpos Antifosfolipídicos, Síndrome de	286.5
Anticuerpos Contra la Membrana Basal Glomerular, Enfermedad por	446.21
Anticuerpos, Déficit de	279.06
Antifosfolipídico, Síndrome	286.5
Antitripsina, Déficit de	277.6
Antitrombina III, Déficit de	286.9
Antrax	002.9
Anxietas Tibialis	443.89 / 333.99
Aparosquisis	756.7
APECED, Síndrome	279.3
Apepsia Histérica	307.1
Aperistalsis Esofágica	530.0
Apert, Síndrome de	755.55
Aplasia Congénita del Timo	279.11
Aplasia Congénita Extracortical Axial	330.0
Aplasia Ductal Mulleriana, Aplasia Renal y Displasia de los Somitas Cervicotorácicos	759.89
Aplasia Mulleriana	752.8
Aplasia Ovárica, Tipo Turner	758.12
Aplasia Pura de la Serie Roja	284.0
Aplasia Radial Amegacariocítica	759.89
Aplasia Tímica, Tipo Di George	279.11
apo C II, Déficit Familiar de	272.5
apo E, Déficit de	272.5
Apraxia Congénita Oculomotora	379.51
Apraxia Oculomotora de Cogan	379.51
Aracnodactilia	759.82
Aracnodactilia Contractural	759.82
Aracnoiditis	322.9
Araña Vascular	448.1
Arañazo de gato, síndrome de	078.3
Arbol de Navidad, Síndrome del	751.1
Arco Aórtico, Síndrome del	446.7
Arginasa, Déficit de	270.6
Arilsulfata A, Déficit de	330.0
Arinencefalia	742.2
Arnold Chiari, Malformación de	741.0
Arnold Chiari, Síndrome de	741.0
Arteritis Craneal	446.5
Arteritis de Células Gigantes	446.5



Arteritis de la Temporal	446.5
Arteritis de Takayasu	446.7
Arteritis Granulomatosa	446.5
Arteritis Idiopática de Takayasu	446.7
Articular y Cutáneo Neurológico Infantil Crónico, Síndrome	779.89
Artritis Juvenil	714.3
Artritis Ocronótica	270.2
Artritis psoriásica	696.0
Artritis Reumatoide con Esplenomegalia	714.1
Artritis Reumatoide Juvenil	714.3
Artro Dento Osteodisplasia	759.89
Artro Oftalmopatía	759.89
Artrogriposis Distal Tipo 2	759.89
Artropatía Amiloidótica Secundaria a Hemodiálisis Crónica	277.3
Asbestosis	501VÍ
Asherman, Síndrome de	621.7
Aspartilglucosaminuria	277.6
Aspartoacilasa, Déficit de	330.8
Asperger, Síndrome de	299.8
Ataxia con Acidosis Láctica, Tipo II	271.8
Ataxia de Friedreich	334.0
Ataxia de Marie	334.2
Ataxia Espinal Hereditaria Familiar	334.0
Ataxia Espinocerebelar Tipo III	330.0
Ataxia Espinocerebelosa	334.0
Ataxia Familiar	334.0
Ataxia Hereditaria Tipo Friedreich	334.0
Ataxia Intermitente con Déficit de Piruvato Deshidrogenasa	271.8
Ataxia Periódica Dominante	334.2
Ataxia Telangiectasia	334.8
Atransferrinemia Congénita	273.8
Atresia del Foramen de Luschka Magendie	742.3
Atresia duodenal e ileal	751.1
Atresia Esofágica	750.3
Atresia Yeyunal	751.1
Atrofia de Sudeck	733.7
Atrofia Dentatorubropalidal	333.2
Atrofia Esencial del Iris	364.51
Atrofia girada coroides/ retiniana	363.54
Atrofia Muscular Bulboespinal, ligada al Cromosoma X	335.19
Atrofia Muscular Espinal	335.1
Atrofia Muscular Espinal Infantil	335.0
Atrofia Muscular Espinal Infantil Tipo II	335.0
Atrofia Muscular Espinal Infantil Tipo III	335.0
Atrofia Muscular Espinal Infantil, Tipo I	335.0
Atrofia Muscular Espinal, Forma Aguda Infantil	335.0
Atrofia muscular neuropática	356.1
Atrofia Muscular Peroneal	356.1
Atrofia muscular progresiva	335.21
Atrofia Olivopontocerebelosa	333.0



Ausencia Congénita de los Conos y de los Bastones	362.76
Ausencia de Pulsos, Enfermedad de la	446.7
Autismo Infantil	299.0
Autismo, Demencia, Ataxia y Pérdida intencionada del Uso de la Mano	330.8 / 299.8
Autoinmune linfoproliferativo, Síndrome	279.4
Avellis, síndrome de	344.89
Axenfeld Rieger, Síndrome de	743.44
Axenfeld, Anomalia de	743.44
Babinski-Nageotte, parálisis de	344.89
Baile de San Vito	393
Baller Gerold, Síndrome de	759.89
Balo, Enfermedad de	341.1
Banda Beta Ancha, Enfermedad de la	272.5
Bandas Amnióticas	761.2
Bandas Amnióticas Congénitas	761.2
Bandas Amnióticas, Secuencia de	761.2
Bannayan Riley Ruvalcaba, Síndrome de	759.89
Bannayan Zonana, Síndrome de	759.89
Banti, Síndrome de	289.4
Bardet Biedl, Síndrome de	759.89
Barraquer Simons, Síndrome de	272.7
Bartter, Síndrome de	255.1
Bassen-Kornzweig, Síndrome	272.5
Batten Mayou, Síndrome de	330.1
Batten Spielmeier Vogt, Enfermedad de	330.1
Batten Vogt, Síndrome de	330.1
Batten, Enfermedad de	330.1
Batten-Steinner, Síndrome de	359.2
Beckwith Wiedemann, Síndrome de	759.89
Begnez Cesar, Síndrome de	288.2
Behr, Síndrome de	362.50
Benedikt, síndrome de	344.89
Berardinelli Seip, Síndrome de	272.6
Berardinelli, Síndrome de	272.6
Beriberi	265.0
Berilio, Enfermedad Aguda por	503
Berilio, Envenenamiento por	504
Berilio, Granulomatosis por	506
Berilio, Neumonitis por	505
Beriliosis	505
Bernard Horner, Síndrome de	337.9
Bernard Soulier, Síndrome de	287.1
Beta Ancha, Enfermedad de la	272.5
Beta Glucuronidasa, Déficit de	277.5
Beta Talasemia en Heterocigosis	282.4
Beta Talasemia Mayor	282.11
Beta Talasemia Minor	282.6
Beuren, Síndrome de	759.89
Bilirubin Glucuronosil Transferasa Tipo I, Déficit de	277.4
Binswanger, Enfermedad de	290.12



Bird's, Enfermedad de	271.8
Bisalbuminemia	273.8
Bisinosis	504
Blefaroespasma	333.81
Blefaroespasma Esencial Benigno	333.81
Blefaroespasma Secundario	333.82
Blefarofimosis Familiar, Síndrome de	743.62
Blefarofimosis, Epicanto Inverso y Ptosis	743.62
Blefarofimosis, Epicantus Inverso, Síndrome de	743.62
Blefaroptosis, Blefarofimosis, Epicantus Inversus, Telecantus, Síndrome de	743.62
Blefarospasmo Idiopático y Distonía Oromandibular, Síndrome del	333.84
Bloch Siemens Sulzberger, Síndrome de	757.33
Bloch Sulzberger, Síndrome de	757.33
Bloom Torre Machacek, Síndrome de	757.39
Bloom, Síndrome de	757.39
Bocio con Hiperplasia Nodular	242.0
Bocio Exoftálmico	242.0
Bolsa Faringea, Síndrome de la	279.11
Bonnevie Ulrich, Síndrome de	758.15
BPES	743.62
Brachmann de Lange, Síndrome de	759.89
Branquio Oculo Facial, Síndrome	759.89
Branquio Oto Renal, Síndrome	759.89
Bridas Amnióticas, Secuencia de	761.2
Broad Beta, Enfermedad de	272.2
Brocq Duhring, Enfermedad de	694.0
Brown Sequard. Síndrome de	344.89
Brown, Síndrome de	378.61
Brueghel, Síndrome de	333.82
Buckley, Síndrome de	288.1
Budd Chiari, Síndrome de	453.0
Buerger, Enfermedad de	443.1
Bulimia	307.51
Bulldog Síndrome del	759.89
C de Opitz, Síndrome	759.89
C, Síndrome	759.89
C1 Estearasa (tipo 2 con ascitis), Deficit de la	277.6
Cabello Acerado Enfermedad del	759.8
Cabello Crespo, Enfermedad del	759.8
Cacchi Ricci, Enfermedad de	753.3
Cadena Respiratoria Mitocondrial, Complejo IV, Déficit de la	277.6
Calambre del Escribano	333.86
Calambre del Escribiente	333.91
Calambre del Flautista	333.90
Calambre del Golfista	333.89
Calambre del Músico	333.87
Calambre del Tenista	333.88
Calcificaciones Cerebrales no Arterioscleróticas	275.40
Calcinosis de los Núcleos del Cerebro	275.40
Cambios Epifisarios y Miopía Magna	759.89



Canavan Van Bogaert Bertrand, Enfermedad de	330.8
Canavan, Enfermedad de	330.8
Cara de Duendecillo con Hipercalcemia	759.89
Cara de Feto, Síndrome de la	759.89
Cara de Silbador, Síndrome de	759.89
Carbamil Fosfato Sintetasa, Déficit de	270.6
Carboxilasa Múltiple, Déficit de	270.9
Cardiaco Extremidades, Síndrome	759.89
Cardio Cutáneo, Síndrome	759.89
Cardioespasmo	530.0
Cardiomegalia Glucogénica Difusa	271.0
Cardiomiopatía Dilatada Idiopática	425.4
Carencia de pseudocolinesterasa	289.8
Carencia de Vit. A con ceguera nocturna	264.5
Carencia de vit. A con queratomalacia	264.4
Carnevale Krajevaska, Síndrome de	759.89
Carnevale, Síndrome de	759.89
Carnosinemia	270.5
Carpenter, Síndrome de	759.89
Cartilago en Queso de Gruyere, Síndrome	756.4
Castleman, Enfermedad de	457.5
Causalgia	733.7
Cavernomas	228.0
Cefaleas en Racimo	346.2
Cefalocele	742.3
Ceguera Funcional	333.83
Ceguera nocturna congénita	368.61
Ceguera Retiniana Congénita	362.76
Ceguera Verbal Congénita	315.02
Centro primario rotuliano de Kohler	732.4
Ceramida Trihexosidasa, Déficit de	272.7
Ceramidasa, Déficit de	272.8
Cerebro Costo Mandibular, Síndrome de	759.89
Cerebro Hepato Renal, Síndrome	759.89
Cerebrósido Sulfatasa, Déficit de	330.0
Cerebrosidosis	272.7
Ceroidolipofuscinosis de Comienzo en el Adulto	330.1
Ceroidolipofuscinosis Infantil Tardía	330.1
Ceroidolipofuscinosis Neuronal Infantil	330.1
Ceroidolipofuscinosis Neuronal Infantil Finesa	330.1
Ceroidolipofuscinosis Neuronal Juvenil	330.1
Ceroidolipofuscinosis Neuronal, Tipo Adulto	330.1
Ceroidolipofuscinosis Neuronal, Tipo Infantil	330.1
Ceroidolipofuscinosis Tipo I	330.1
Ceroidolipofuscinosis Tipo II	330.1
Ceroidolipofuscinosis Tipo III	330.1
Ceroidolipofuscinosis Tipo IV	330.1
Cetoaciduria de Cadena Ramificada	270.3
Chalasodermia Generalizada	756.83
Chanarin Dorfman, Enfermedad de	757.1



Chanarin Dorfman, Síndrome de	757.1
Chandler, Síndrome de	732.7
Charcot Marie Tooth, Enfermedad de	356.1
Charcot, Enfermedad de	335.20
CHARGE, Síndrome	759.89
Chauffard Ramon, Síndrome de	714.1
Chediak Higashi, Enfermedad de	288.2
Chediak Higashi, Síndrome de	288.2
Chediak Steinbrinck Higashi, Síndrome de	288.2
Chemke, Síndrome de	759.89
Cheney, Síndrome de	759.89
Chiari Budd, Síndrome de	453.0
Chiari Frommel, Síndrome de	676.6
Chiari, Enfermedad de	453.0
CHILD, Síndrome	757.1
Christ Siemens Touraine, Síndrome de	757.31
Christmas, Enfermedad de	286.1
Churg Strauss, Síndrome de	518.12
Ciclitis heterocromica de Fuchs	364.21
Ciertos tipos de iridociclitis	364.2
Cilios Inmóviles, Síndrome de	759.3
CINCA / NOMID	779.89
CINCA, Síndrome	779.89
Cirrosis Biliar Primaria	571.6
Cirrosis hepática congénita	571.5
Cistina Lisina Arginina Ornitinuria	270.0
Cistinosis	270.0
Cistinuria	270.0
Cistinuria con Aminoaciduria Dibásica	270.0
Cistitis eosinofílica	595.89
Cistitis Intersticial	595.3
Cistitis Intersticial crónica	595.1
Citocromo C Oxidasa, Déficit de	277.6
Citrulinemia	270.6
Clarkson, Enfermedad de	448.9
Clásica del Jarabe de Arce en la Orina, Enfermedad	270.3
Claude Bernard Horner, Síndrome de	337.9
Cleidocraneal Disostosis	755.59
Clouston, Síndrome de	757.31
Coartación Aórtica	747.10
Coartación Inversa	446.7
Coats, Enfermedad de	362.12
Cobre, ligado al cromosoma X, Déficit de	759.8
Cogan Reese, Síndrome de	370.52
Cogan Tipo II, Síndrome de	379.51
Cogan, Síndrome de	370.52
Cohen, Síndrome de	759.89
Colagenosis Perforante Reactiva	701.1
Colangitis Primaria Esclerosante	576.1
Colestasis con Estenosis Pulmonar Periférica	573.12



Colestasis Neonatal	277.6
Colitis Colagenosa	558.9
Colitis Gravis	556.2
Colitis Microscópica, Tipo Colagenosa	558.9
Colitis Trombocitocítica	556.2
Colitis Ulcerosa	556.2
Colitis Ulcerosa Crónica no Específica	556.2
Colitis Ulcerosa Idiopática no Específica	556.2
Columna Rígida, Síndrome de la	359.1
Colza, Enfermedad de la	710.5
Complejo de Eisenmenger	745.4
Complejo IV, Déficit del	277.6
Componente de Tromboplastina Plasmática, Déficit de	286.1
Condrítis Esternocostal	733.9
Condrocalcinosis Familiar Articular	712.9
Condrodisplasia Calcificante Congénita	756.59
Condrodisplasia Deformante Hereditaria	756.4
Condrodisplasia Metafisaria de Schmid	756.4
Condrodisplasia Punctata	756.59
Condrodisplasia Torácica Asfixiante Neonatal	756.7
Condropatía Tuberosa	733.6
Conectivopatía indiferenciada	710.9
Congénita de los Bastones, Enfermedad	359.0
Conjuntivitis Leñosa	372.56
Conn, Síndrome de	255.1
Conodistrofia	362.75
Conradi Hunermann Happle, Síndrome de	756.59
Conradi Hunermann, Síndrome de	756.59
Conradi, Enfermedad de	756.59
Corazón Mano, Tipo Holt Oram, Síndrome	759.89
Cordón Hemiespinal, Síndrome del	344.11
Corea de Sydenham	392
Corea Menor	392
Corea Reumática	394
Cori, Enfermedad de	271.0
Córnea Guttata	371.57
Cornelia de Lange, Síndrome de	759.89
Coroideremia	363.55
Coroiditis	363.20
Coroiditis Geográfica	363.20
Coroiditis Helicoidal	363.26
Coroiditis Serpiginosa	363.25
Coroiditis Serpiginosa	363.21
Coroiditis Serpiginosa Geográfica	363.22
Coroidopatía Peripapilar	363.23
Coroidopatía Peripapilar Geográfica Helicoidal	363.21
Coroidopatía Serpiginosa	363.24
Costello, Síndrome de	759.89
Costen, Síndrome de	524.60
Costocondritis	733.8



Cowden, Síndrome de	759.6
Cráneo Bífido	742.0
Craneocele	742.2
Craneosinostosis y Aplasia Radial, Síndrome de	759.89
Craniosinostosis con Defectos del Radio	759.89
Craniosinostosis, Hipertricosis Facial y Otras Anomalías	759.89
Cri du Chat, Enfermedad del	758.3
Crigler Najjar, Síndrome de	277.4
Crioglobulinemia Esencial Mixta	273.2
Criptoftalmos y Sindactilia, Síndrome de	759.89
Criptorquida, Enanismo y Retraso Mental	759.81
Crohn, Enfermedad de	555
Cromosoma 10, Trisomía 10q2	758.5
Cromosoma 10, Trisomía Distal 10q	758.5
Cromosoma 10, Trisomía Parcial (10q24 qter)	758.9
Cromosoma 11, Monosomía Parcial 11q	758.5
Cromosoma 13, Trisomía	758.4
Cromosoma 13, Trisomía 13 Completa	758.3
Cromosoma 14 en Anillo	758.5
Cromosoma 15, Trisomía 15q2	758.5
Cromosoma 15, Trisomía Distal 15q	758.7
Cromosoma 18, Tetrasomía 18p	758.5
Cromosoma 18, Trisomía	758.3
Cromosoma 18, Trisomía 18 Completa	758.2
Cromosoma 21, Mosaicismo 21, Síndrome de	758.0
Cromosoma 21, Traslocación 21, Síndrome de	758.0
Cromosoma 47, XXY	758.7
Cromosoma 5, Monosomía 5p	758.3
Cromosoma 9, Trisomía 9 (pter p21 a q32), Incluida	758.6
Cromosoma 9, Trisomía 9p	758.7
Cromosoma 9, Trisomía Completa 9p	758.9
Cromosoma 9, Trisomía Parcial 9p, Incluida	758.8
Cromosoma X Frágil, Síndrome del	759.83
Cromosoma X, Monosomía X	758.6
Cuerpos de Lafora, Enfermedad de los	333.2
Curschmann Batten Steinert, Síndrome de	359.2
Cushing, Síndrome de	255.0
Cutis Laxa	756.83
Dandy Walker, Malformación de	742.3
Dandy Walker, Síndrome de	742.3
Darier, Enfermedad de	757.39
de Lange, Síndrome de	759.89
Decarboxilasa Cetoacidótica, Déficit de	270.3
Dedos en Aspa de Molino, Síndrome de los	759.89
Defecto de Transporte Glutarato Aspartato	270.7
Defecto Ductal Mulleriano, Renal, Cervicotorácico y de las Extremidades Superiores	759.89
Defectos Congénitos del Cuero Cabelludo y Malformaciones por Reducción de la Porción Distal de	759.89
Defectos Costales con Micrognatia	759.89
Defectos o Ausencia de piernas, Cuero Cabelludo y Calota Craneal	759.89
Deficiencia Primaria de IGF-1	259.4



Déficit aislado de Hormona de Crecimiento	253.3
Déficit de Debrancher	271.0
Déficit de Glutaril CoA Deshidrogenasa	270.7
Deformidad de Dandy Walker	742.3
Degeneración Cerebelar Subaguda	334.2
Degeneración cerebelosa primaria	334.2
Degeneración Corneal Marginal de Terrien	371.48
Degeneración Cortico Basal	331.9
Degeneración de la Mácula Lútea	362.5
Degeneración Espinocerebelar Autosómica Dominante	330.0
Degeneración Espongiforme del Neuroaxis	330.8
Degeneración Estriatonigral Autosómica Dominante	330.0
Degeneración Fibrinoide de los Astrocitos	330.0
Degeneración Hepatolenticular	275.1
Degeneración Lenticular Progresiva	275.1
Degeneración Macular	362.5
Degeneración Macular Polimórfica	362.76
Degeneración Nigroespinodental	330.0
Degeneración Pálida Progresiva, Síndrome de	333.0
Degeneración Pigmentaria del Globus Pallidus, la Sustancia Negra y el Núcleo Rojo	333.0
Degeneración Tapetoretiniana	362.5
Degeneración Viteliforme de Best	362.76
Degos Kohlmeier, Enfermedad de	447.8
Degos, Enfermedad de	447.8
Degos, Síndrome de	447.8
Dejerine Roussy, Síndrome de	348.8
Dejerine Sottas, Enfermedad de	356.0
Delay Deniker, Síndrome de	995.86
Deleción 11q Parcial, Síndrome de la	758.5
Deleción Parcial del Brazo Corto del Cromosoma 4	758.3
Deleción Parcial del Brazo Corto del Cromosoma 5, Síndrome	758.3
Deleción Parcial del Cromosoma 4, 4p	758.3
Demencia Multi Infarto, Tipo Binswanger	290.15
Demencia presenil	290.1
Demencia Vascular, Tipo Binswanger	290.13
Dentinogénesis Imperfecta	520.5
Denys Drash, Síndrome de	272.8
Depósito de Glucógeno Ia, Enfermedad por	271.0
Depósito de Glucógeno Tipo IX, Enfermedad por	271.0
Depósito de Glucógeno Tipo V, Enfermedad por	271.0
Depósito de Glucógeno Tipo VIII, Enfermedad por	271.0
Depósito de Glucógeno, Tipo III, Enfermedad por	271.0
Depósito Lipídico, Enfermedad por	253.4
Dercum, Enfermedad de	272.8
Dermatitis Ampollosa Atrofiante de Lortat Jacob	694.6
Dermatitis Herpetiforme	694.2
Dermatitis Infantil Severa	695.89
Dermatitis Multiforme	694.1
Dermatitis pustular subcorneal	694.1
Dermatoartrosis lipoide	272.8



Dermatoestomatitis, Tipo Stevens Johnson	695.1
Dermatolisis de Alibert	756.83
Dermatomegalia	756.83
Dermatomiositis	710.7
Dermatomiositis del Adulto	710.5
Dermatomiositis Juvenil	710.3
Dermatomiositis sin Miosistis	710.4
Dermatosis Pigmentaria de tipo Siemens Bloch	757.33
Desarrollo de Gerstmann, Síndrome del	784.69
Descamación del Recién Nacido	757.1
Despersonalización, Síndrome de	300.6
Desproporción Congénita tipo Fiber	359.0
Devergie, Enfermedad de	696.4
Devic, Enfermedad de	341.0
Dextrocardia, Bronquiectasias y Sinusitis	759.3
di George, Síndrome de	279.11
di George, Síndrome de (Hipoplasia tímica)	279.11
Diabetes Insípida Central	588.1
Diabetes Insípida Nefrogénica	588.1
Diabetes Insípida Neurohipofisaria	588.1
Diabetes Insípida Vasopresín Resistente	588.1
Diabetes Insípida Vasopresín Sensible	588.1
Diabetes Insípida, Diabetes Mellitus, Atrofia Optica y Sordera	759.89
Diabetes Lipoatrófica Congénita	272.6
Diaciclotrombopatía Iib-IIIa	287.1
Diarrea de las Colinas	579.2
Diarrea Tropical	579.1
Diencefálico, Síndrome de	253.8
Dimitri, Enfermedad de	759.6
Disautonomía Familiar	742.10
Disbetalipoproteinemia Familiar	272.5
Discapacidad Específica para la Lectura	315.03
Discapacidad Primaria para la Lectura	315.04
Discinesia Ciliar Primaria	759.3
Discondrodisplasia con Hemangiomas	756.4
Discromatosis Generalizada Hereditaria	757.39
Disencefalia de Francois, Síndrome de	756.0
Disencefalia Esplancocística	751.0
Disfagocitosis Congénita	758.81
Disfagocitosis Crónica	758.81
Disfibrinogenemia Congénita	286.3
Disfonía Crónica Espasmódica	333.90
Disfonía Espasmódica	333.91
Disfonía Espástica	333.90
Disgammaglobulinemia Tipo I	279.05
Disgenesia Cerebro Ocular	759.89
Disgenesia de los Túbulos Seminíferos	758.7
Disgenesia gonadal (45, X)	758.7
Disgenesia gonadal (XO)	758.8
Disinergia cerebelar miotónica de Hunt	334.2



Disinergia Esofágica	530.0
Dislexia	315.04
Dismorfia de Simpson, Síndrome de	759.89
Dismorfodistrofia Mesodérmica Congénita	759.89
Dismorfodistrofia Mesodérmica Tipo Braquimórfica Congénita	759.89
Disostosis Acra con Anomalías Faciales y Genitales	759.89
Disostosis Mandíbulofacial	756.0
Disostosis Metafisaria de Schmid	756.4
Disostosis Oculomandibular	756.0
Displasia fibromuscular	447.8
Displasia Acromesomiélica	756.4
Displasia Acromesomiélica, tipo Hunter Thompson	756.4
Displasia Angiectasia Congénita	759.89
Displasia Arteriohepática	573.8
Displasia Atriodigital	759.89
Displasia Branquio Oto Renal	759.89
Displasia Bronco Pulmonar	770.8
Displasia Cerebro Ocular y Distrofia Muscular, Síndrome de	759.89
Displasia Cleidocraneal	755.59
Displasia Cleidocranial	759.89
Displasia Condroectodérmica	756.55
Displasia Cráneo Esquelética	759.89
Displasia de Kniest	756.4
Displasia Dental Corona	520.5
Displasia Dento Oculo Osea	759.89
Displasia Dérmica, Síndrome de	173
Displasia Dermo Falángica Focal	173
Displasia Diastrófica	259.4
Displasia Ectodérmica Anhidrótica	757.31
Displasia Ectodérmica Anhidrótica con Labio Leporino y Paladar Hendido	759.89
Displasia Ectodérmica de Hay Wells	759.89
Displasia Ectodérmica Exocrina con Insuficiencia Pancreática	759.89
Displasia Ectodérmica Hidrótica	757.31
Displasia Ectodérmica Hipohidrótica	757.31
Displasia Ectodérmica Hipohidrótica, Tipo Autosómico Dominante	759.89
Displasia Ectodérmica Hipohidrótica, Tipo Rapp Hodgkin, Síndrome de la	759.89
Displasia Ectodérmica, Tipo II	757.31
Displasia Ectomesodérmica	173
Displasia Epifisaria Punctata	756.59
Displasia Espondiloepifisaria	756.4
Displasia Facio Genital	759.89
Displasia Fibrosa (monostótica)	733.29
Displasia Fibrosa Poliostótica, Síndrome	756.59
Displasia Gigantismo, Síndrome de	759.89
Displasia Hereditaria Onico Osea	756.89
Displasia Letal Osteosclerótica Osea	756.59
Displasia Mesodérmica Focal Congénita con Afectación Osea	173
Displasia Mesoectodérmica	756.55
Displasia Metatrópica	756.4
Displasia Metatrópica, Tipo II	756.4



Displasia Mulleriana, Renal y de Somitas Cervicotorácicos	759.89
Displasia Oculo Aurículo Vertebral	756.0
Displasia Oculo Dento Digital	759.89
Displasia Oculo Dento Osea	759.89
Displasia Oseo Oculo Dental	759.89
Displasia Osteodental	755.59
Displasia Radicular de la Dentina	520.5
Displasia Tapetoretiniana Congénita de Leber	362.76
Displasia Torácica Asfixiante	756.4
Disqueratosis Congénita	757.39
Disqueratosis Congénita, Síndrome de la	757.39
Disqueratosis Congénita, Tipo Scoggins	757.39
Disqueratosis Folicular Vegetante	757.39
Distal 11q, Monosomía	758.5
Distal 11q, Síndrome	758.5
Distonía Cervical	333.83
Distonía Cervical Idiopática	333.83
Distonía Craneal Segmentaria	333.83
Distonía de Torsión	333.6
Distonía de Torsión Idiopática	333.6
Distonía del Escribiente	333.96
Distonía del Flautista	333.95
Distonía del Golfista	333.94
Distonía del Tenista	333.93
Distonía Generalizada	333.6
Distonía Laríngea	333.89
Distonía Mioclónica Idiopática	333.90
Distonía Orofacial Bucal	333.86
Distonía paroxística nocturna	307.47
Distonía Primaria	333.6
Distonía que Responde a la Levodopa	333.6
Distonías Ocupacionales	333.95
Distrofia adiposo genital	253.8
Distrofia Cerebro Muscular, Tipo Fukuyama	359.0
Distrofia Cerebro Oculorenal	270.8
Distrofia Corneal Endotelial	371.57
Distrofia Corneal Endotelial Polimorfa Posterior	371.57
Distrofia Corneal Granular	371.53
Distrofia Corneal Macular	371.55
Distrofia Corneal Reticular	371.54
Distrofia Cráneo Carpo Tarsal	759.89
Distrofia de Meesmann	371.57
Distrofia endotelial de Fuchs	371.57
Distrofia epitelial juvenil de la cornea	371.51
Distrofia Facio Escápulo Humeral	359.1
Distrofia Foveal Progresiva	362.5
Distrofia Hipogenital con Tendencia a la Diabetes	759.81
Distrofia Macular	362.5
Distrofia Miotónica	359.2
Distrofia Muscular con Contracturas, Tipo Dreifuss Emery	359.1



Distrofia Muscular con Micropoligiria	359.0
Distrofia Muscular Congénita con Afectación del sistema nervioso central	359.0
Distrofia Muscular Congénita Progresiva con Retraso Mental	359.0
Distrofia Muscular Congénita Tipo Fukuyama	359.0
Distrofia Muscular de Becker	359.1
Distrofia Muscular de Duchenne y de Becker	359.1
Distrofia Muscular de Emery Dreifuss	359.1
Distrofia Muscular de Landouzy Dejerine	359.1
Distrofia Muscular Facio Escápulo Humeral Infantil	359.1
Distrofia Muscular Infantil	359.1
Distrofia Muscular Juvenil Benigna	359.1
Distrofia Muscular Oculo Gastrointestinal	359.1
Distrofia Muscular Pseudohipertrofica	359.1
Distrofia Muscular Recesiva, Clásicamente ligada al Cromosoma X	359.1
Distrofia Muscular Tardía	359.1
Distrofia Neuroaxonal Tardía Infantil	333.0
Distrofia Neuroaxonal, Tipo Schindler	330.1
Distrofia Neuronal Axonal, Tipo Schindler	330.1
Distrofia Neurovascular Refleja	733.7
Distrofia Oculo Cerebro Renal	270.8
Distrofia Pigmentosa de la Retina	362.74
Distrofia polimorfo corneal	371.58
Distrofia Retiniana Hialina	362.77
Distrofia Simpática Refleja, Síndrome de la	733.7
Distrofia Torácica Asfixiante	756.4
Distrofia Tóraco Pélvico Falángica	756.5
Distrófia Trombocitopénica Hemorrágica	287.1
Distrofia Vitreoretinal	361.19
Doble Salida de Ventrículo Derecho	745.11
Dolicostenomelia	759.82
Dolor Pélvico, Síndrome del	595.2
Dolor Regional Complicado, Síndrome del	733.7
Donohue, Síndrome de	259.8
Down, Síndrome de	758.0
Duane, Síndrome de	378.71
Dubin Johnson, Síndrome de	277.4
Dubowitz, Síndrome de	759.89
Duhring, Enfermedad de	694.2
Duplicación 10q, Síndrome de la	758.7
Duplicación Distal 10q, Síndrome de la	758.8
Duplicación Distal 15q	758.7
Duplicación Parcial 15q, Síndrome de la	758.6
Eales, Enfermedad de	362.19
Eaton Lambert, Síndrome de	358.1
Ectasia Canalicular Precalcial	753.6
Ectasia Tubular	753.4
Ectodermosis Erosiva Pluriorifical	695.3
Ectrodactilia, Displasia Ectodérmica y Fisura Facial, Síndrome de	759.89
Eczema, Trombocitopenia e Inmunodeficiencia	279.12
Edwards, Síndrome de	758.2



EEC, Síndrome	759.89
Efectos Fetales del Acido Mipróico	760.79
Efectos Fetales del Acido Valpróico	760.80
Ehlers Danlos, Síndrome de	756.83
Eisenmenger, Enfermedad de	745.5
Eisenmenger, Síndrome de	745.4
Ekblom, Síndrome de	443.89 / 333.99
Ekman Lobstein, Enfermedad de	756.51
Elastólisis Generalizada	756.83
Elastorrexis Sistémica	757.39
Elastosis Distrófica, Síndrome de la	757.39
Elefantiasis Congénita Angiomatosa	759.89
Eliptocitosis Hereditaria	282.1
Ellis Van Creveld, Síndrome de	756.55
Embriofetopatía por Acido Valproico	760.81
Embriofetopatía Rubeólica	655.3
Enanismo Acromesomiélico	756.4
Enanismo de Cabeza de Pájaro	759.89
Enanismo de Laron	259.4
Enanismo de Lorain-Levi	253.3
Enanismo de Miembros Cortos	756.4
Enanismo de Mulibrey	259.4
Enanismo de Robinow	759.89
Enanismo de Russell Silver	759.89
Enanismo de Silver Russell	759.89
Enanismo hipofisario	253.3
Enanismo Intrauterino	759.89
Enanismo Microcefálico Esencial	759.89
Enanismo Nanocefálico	759.89
Enanismo Ovárico, Tipo Turner	758.11
Enanismo pituitario	253.3
Enanismo Tipo Levi	757.39
Enanismo Tipo Seckel	759.89
Encefalitis Crónica Localizada	323.9
Encefalitis Crónica y Epilepsia	323.9
Encefalitis de Rasmussen	323.9
Encefalitis Periaxial Difusa	341.1
Encefalocele	742.1
Encefalomiелitis Alérgica	323.5
Encefalomiелopatía Necrosante de Leigh	330.8
Encefalopatía Arteriosclerótica Subcortical	290.14
Encefalopatía de Binswanger	290.12
Encefalopatía Mioclónica Infantil con Opsoclon	320 / 392
Encefalopatía Mioclónica, Tipo Kinsbourne	320 / 389
Encefalopatía Necrosante de Leigh	330.8
Encefalopatía Necrosante Subaguda	330.8
Encefalopatía Necrotizante de Leigh por Déficit de Piruvato Carboxilasa	271.8
Encefalopatía Opsoclónica	320/391
Encefalopatía Subcortical de Binswanger	290.16
Encefalopatía Tóxica	349.82



Encondromatosis con Hemangiomas Cavernosos Múltiples	756.4
Enf. de Wolman tipo III	272.7
Enfermedad de Kostmann	288.0
Enfermedad Celíaca	579.0
Enfermedad Crónica Sinobronquial y Dextrocardia	759.3
Enfermedad de (Schwalbe) Ziehen-Oppenheim	333.6
Enfermedad de Becker	425.2
Enfermedad de Hand- Schuller-Christian	277.8
Enfermedad de Kaschin-Beck	716.0
Enfermedad de Klippel	723.8
Enfermedad de Kugelberg-Welander	335.11
Enfermedad de Reiter	695.81
Enfermedad de Schilder	341.1
Enfermedad de Simmond	253.2
Enfermedad de Werdnig-Hoffman	335.0
Enfermedad del Semilunar	732.3
Enfermedad Desmielinizante	340VÍ
Enfermedad granulomatosa crónica	288.1
Enfermedad Granulomatosa Fatal de la Infancia	758.81
Enfermedad mixta del tejido conectivo	710.9
Enfermedad ósea de Paget	731.0
Enfermedad ósea de von Recklinghausen	252.0
Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica Familiar	277.6
Enfisema Familiar	277.6
Enfisema Hereditario	277.6
Entesopatía vertebral	720.1
Envejecimiento Precoz, Síndrome del	259.8
Envejecimiento Prematuro	259.8
Epidermólisis Ampollosa	757.39
Epidermólisis Ampollosa Distrófica	757.39
Epidermólisis Ampollosa Juntural	757.39
Epidermólisis Ampollosa Simple	757.39
Epidermólisis Bullosa	757.39
Epifisis Punteada	756.59
Epilepsia del Sueño	347VÍ
Epilepsia Mioclónica juvenil	345.1
Epilepsia Mioclónica Progresiva	333.2
Epilepsia mioclónica progresiva (familiar)	333.2
Epilepsia, Hemiplejía y Retraso Mental	323.9
Epiteliopatía Multifocal Aguda Posterior en Placas	363.15
Erdheim Chester, Enfermedad de	253.0
Eritema multiforme	695.1
Eritema Multiforme Bulloso	695.2
Eritema Multiforme Exudativo	695.4
Eritema Polimorfo, Tipo Stevens Johnson	695.5
Eritermalgia	443.89
Eritroblastosis Fetal	773.0
Eritroblastosis Neonatal	773.0
Eritrocitario de Fosfoglicerato Quinasa, Déficit	282.3
Eritrodermia Descamativa de la Infancia	695.89



Eritrodermia Descamativa de Leiner	695.89
Eritrodermia Descamativa de Leiner Mousous	695.89
Eritrodermia Ictiosiforme con Vacuolización Leucocítica	757.1
Eritrodermia Ictiosiforme Congénita	757.1
Eritrodermia Ictiosiforme Congénita no Ampollosa	757.1
Eritrodermia Ictiosiforme Unilateral con Malformaciones Ipsilaterales de las Extremidades	757.1
Eritroenzimopatía por déficit de Piruvato Kinasa	282.3
Eritrogénesis Imperfecta Constitucional con Hipoplasia Eritroide	284.0
Eritromelalgia	443.89
Error Innato de la Síntesis de la Urea, Tipo Arginasa	270.6
Erupción Papulosa Pruriginosa Crónica de Axilas y Pubis	705.84
Escasez Síndromica de Conductos Biliares	573.10
Esclerodactilia	701.0
Esclerodermia	710.1
Esclerosis Cerebral de Pelizaeus Merzbacher	330.0
Esclerosis Desmielinizante	340VÍ
Esclerosis Difusa Cerebral	330.0
Esclerosis Lateral Amiotrófica	335.20
Esclerosis Lateral Amiotrófica con Cuerpos de Poliglucosano	335.20
Esclerosis lateral primaria	335.24
Esclerosis Mielinoclástica Difusa	341.1
Esclerosis múltiple	340
Esclerosis Múltiple Primaria Progresiva	340VÍ
Esclerosis Sistémica	710.1
Esclerosis sistémica	710.1
Esclerosis Sistémica Progresiva	710.1
Esclerosis Sistémica Progresiva Familiar	710.1
Escobar, Síndrome de	740 / 759
Escroto en Bufanda, Síndrome de	759.89
Esferocitosis Hereditaria	282.0
Esferofagia Braquimorfia, Síndrome de	759.89
Esfingolipidosis	272.7
Esfingolipidosis de Tay Sachs	330.1
Esofagitis Crónica y Úlcera Péptica, Síndrome de	530.4
Esófago de Barrett	530.2
Espasmo del Escribiente	333.84
Espasmos Habituales	307.23
Espasmos Profesionales	333.92
Espondilitis Anquilosante	720.0
Espongiosis Medular Renal	753.3
Esprue Tropical	579.1
Esteroides Sulfatasa, Déficit de	757.1
Estomatocitosis	282.8
Estren Dameshek, Variante de	284.0
Eulenbug, enfermedad de	359.2
Evans, Síndrome de	287.3
Exonfalos, Macroglosia y Gigantismo, Síndrome de	759.89
Exostosis Múltiple	756.4
Exostosis Múltiple Cartilaginosa	756.4
Exostosis Múltiple Hereditaria	756.4



Extrofia Vesical	753.5
Fabry, Enfermedad de	272.7
Facio Aurículo Vertebral Espectro	756.0
Facio Cutáneo Esquelético, Síndrome	759.89
Facio Dígito Genital, Síndrome	759.89
Facio Genito Poplíteo, Síndrome	740 / 759
Facomatosis de Recklinghausen	237.71
Facomatosis de Sturge Weber	759.6
Factor Antihemofílico, Déficit de	286.0
Factor Estabilizante de la Fibrina, Déficit de	286.3
Factor Hageman, Déficit del	286.3
Factor IX, Déficit de	286.1
Factor Laki Lorand, Déficit del	286.3
Factor Receptor de Von Willebrand, Déficit de	287.1
Factor VIII, Déficit del	286.0
Factor XII, Déficit del	286.3
Factor XIII, Déficit de	286.3
Fahr, Enfermedad de	275.40
Familiar de Alfalipoproteína, Déficit	272.5
Farber Uzman, Síndrome de	272.8
Farber, Enfermedad de	272.8
Fasciitis nodular	728.79
Fascitis Eosinofílica	728.89
Fatiga crónica, síndrome de	780.71
Favismo	282.2
Fazio Londe, Síndrome de	359.1
Fechtner, Síndrome de	287.1
Feingold, Síndrome de	759.89
Felty, Síndrome de	714.1
Feminización Testicular	257.2
Feminización Testicular Incompleta	257.2
Fenilalanín Hidroxilasa, Déficit de	270.1
Fenilalaninemia	270.1
Fenilcetonuria	270.1
Fenilcetonuria Clásica	270.1
Fenotipo Turner con Cariotipo Normal	759.89
Feocromocitoma	255.6
Feocromocitoma (secreción de catecolaminas por...)	255.6
Ferocalcinosi Cerebrovascular	275.40
Feto Arlequín	757.1
Fibrinasa, Déficit de	286.3
Fibrinolisina, Déficit de	286.3
Fibroblastoma Perineural	225.1
Fibrodiasplasia Osificante Progresiva	728.11
Fibroelastosis Endocárdica	425.3
Fibromatosis Congénita Generalizada	728.79
Fibromialgia	729.1
Fibroplasia Retrolental	362.21
Fibroquística Pancreática, Enfermedad	277.00
Fibrosis Endomiocárdica	425.0



Fibrosis Pancreática	277.00
Fibrosis Pulmonar Idiopática	515
Fibrosis Pulmonar Intersticial del Recién Nacido	770.7
Fibrosis Quística	277.00
Fibrosis Retroperitoneal Idiopática	593.4
Fiebre Maligna	995.86
Fiebre por Actividad Muscular Continua, Síndrome de la	728.85 / 357.4
Fistula Traqueoesofágica	530.84
Fitosterolemia	272.5
Flatau Schilder, Enfermedad de	341.1
Fogo Selvagem (Fuego Salvaje)	694.4
Foliculitis Perforante	701.1
Folling, Síndrome de	270.1
Fong, Enfermedad de	756.89
Forbes Albright, Síndrome de	253.1
Forbes, Enfermedad de	271.0
Forestier, Enfermedad de	733.99
Forma Cerebral Metacromática Difusa	330.0
Forma del Adulto de la Ceroidlipofuscinosis	330.1
Fosfoglicerol Quinasa, Déficit de	282.3
Fosforilasa Quinasa, Déficit Hepático de	271.0
Foville, síndrome de	344.89
Fox Fordyce, Enfermedad de	705.82
Franceschetti-Zwahlen Klein, Síndrome de	756.0
Fraser, Síndrome de	759.89
Freeman Sheldon, Síndrome de	759.89
Frey, Síndrome de	350.8
Friedreich, Enfermedad de	334.0
Fritsch, Síndrome de	621.7
Froelich, Síndrome de	253.8
Fructosa 1 Fosfato Aldolasa, Déficit de	271.2
Fructosemia	271.2
Fructosuria Benigna esencial	271.2
Fuchs, Enfermedad de	371.57
Fucosidosis	271.8
Fukuyama, Enfermedad de	359.0
G6PD, Déficit de	282.2
Galactosa 1 Fosfato Uridil Transferasa, Déficit de	271.1
Galactosemia	271.1
Galactosido Beta Galactosidasa, Déficit de	330.0
Galactosil Ceramidasa, Déficit de	330.0
Gammaglobulinas, Déficit de	279.06
Gamstorp Wohlfart, Síndrome de	728.85 / 357.4
Gangliosidosis Cerebral con Degeneración Infantil Cerebromacular	330.1
Gargolismo	277.5
Garies Mason, Síndrome de	759.89
Gasser, Síndrome de	283.1
Gastritis Erosiva Crónica	535.1
Gastritis Hipertrófica de Células Gigantes	535.2
Gastroenteritis Eosinofílica	558.9



Gastrosquisis	756.7
Gaucher Schlagenhauer, Enfermedad de	272.7
Gaucher, Enfermedad de	272.7
Gehrig, Enfermedad de	335.20
Gelineau, Síndrome de	347VÍ
Gerhardt, Enfermedad de	443.89
Gerstmann, Síndrome de	784.70
Gianotti Crosti, Enfermedad de	701.10
Gianotti Crosti, Síndrome de	701.10
Gigantismo Acromegaloide	272.6
Gigantismo Cerebral	253.0
Gilbert Dreyfus, Síndrome de	257.2
Gilbert, Síndrome	277.4
Gilles de la Tourette, Síndrome de	307.23
Glanzmann Naegeli, Síndrome de	287.1
Glanzmann, Enfermedad de	287.1
Glicinemia	270.7
Glicinemia (con acidemia metilmalonica)	270.7
Glicinuria renal	270.0
Glicoprotein Neuraminidasa, Déficit de	272.7
Glicoproteína Deficiente en Carbohidrato, Síndrome de	271.9
Glicoproteína Plaquetaria Ib, Déficit de la	287.1
Glicoproteína Plaquetaria Ib, Polimorfismo de la	287.1
Glomeruloesclerosis/nefroesclerosis	587
Glomerulonefritis crónica membranoproliferativa	582.2
Glomerulonefritis crónica membranosa	582.1
Glomerulonefritis crónica proliferativa	582.0
Glomerulonefritis crónica rápidamente progresiva	582.4
Glomerulonefritis Rápidamente Progresiva con Hemorragia Pulmonar	446.21
Glucocerebrosidasa, Déficit de	272.7
Glucocerebrosidosis	272.7
Glucogenosis Cardiaca	271.0
Glucogenosis Generalizada	271.0
Glucogenosis Hepatorrenal	271.0
Glucogenosis Tipo Ia	271.0
Glucogenosis Tipo III	271.0
Glucogenosis Tipo V	271.0
Glucogenosis Tipo VIII	271.0
Glucogenosis, Tipo II	271.0
Glucosa 6 Fosfatasa, Déficit de	271.0
Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa, Déficit de	282.2
Glucosidasa Lisosomal, Déficit de	271.0
Glucosuria Renal Congénita	271.4
Glutación reductasa, deficit	282.2
Gobulina Antihemofílica, Déficit de	286.0
Golabi Rosen, Síndrome de	759.89
Goldenhar Gorlin, Síndrome de	756.0
Goldenhar, Síndrome de	756.0
Goldflam, Enfermedad de	358.0
Golgerg Maxwell Síndrome	257.8



Goltz Gorlin, Síndrome de	173
Goltz, Síndrome de	173
Goniodisgenesis e Hipodondia	743.44
Goodpasture, Síndrome de	446.21
Gorham, Enfermedad de	733.99
Gorlin Chaudry Moss, Síndrome de	759.89
Gota Juvenil, Coreoatetosis y Retraso Mental, Síndrome	277.2
Gottron, Síndrome de	259.8
Grafospasmo	333.85
Granuloma Anular	695.89
Granuloma Eosinófilo de los Linfonódulos y Tejidos Blandos	709.9
Granuloma Linfocelular Eosinófilo	709.10
Granulomatosa Crónica, Enfermedad	758.81
Granulomatosis Alérgica	518.9
Granulomatosis Alérgica y Angeítis	518.10
Granulomatosis Crónica Familiar	758.81
Granulomatosis de Wegener	446.5
Granulomatosis infantil	288.1
Granulomatosis Linfomatosa	446.7
Granulomatosis Lipídica	253.0
Granulomatosis Pulmonar de Wegener	446.6
Granulomatosis Respiratoria Necrotizante	446.5
Granulomatosis Séptica Progresiva	758.81
Graves Basedow, Enfermedad de	242.0
Greenfield, Enfermedad de	330.0
Gronblad Strandberg Touraine, Síndrome de	757.39
Gronblad Strandberg, Síndrome de	757.39
Grover, Enfermedad de	696.8
Gruber, Síndrome de	751.0
Gubler-Millard, síndrome de	344.89
Guillain Barre, Síndrome de	357.0
Gunther, Enfermedad de	277.1
Hailey Hailey, Enfermedad de	694.4
Hajdu Cheney, Síndrome de	759.89
Hall Pallister, Síndrome de	759.89
Hallerman Streiff, Síndrome de	756.0
Hallermann Streiff Francois, Síndrome de	756.0
Hallervorden Spatz, Enfermedad de	333.0
Hallgren Alstrom, Síndrome de	362.72
Hallgren, Síndrome de	362.74
Hamartoblastoma Hipotalámico, Síndrome del	759.89
Hamartoma de los Ganglios Linfáticos	457.4
Hamartoma Múltiple, Síndrome de	759.6
Hamartomatosis Múltiple, Síndrome de	759.6
Hamman Rich, Enfermedad de	516.3
Hanhart, Síndrome de	759.89
Harada, Síndrome de	364.24
Harper, Síndrome de	759.89
Harrington, Síndrome de	279.11
Hartnup, Enfermedad de	270.0



Hay Wells, Síndrome de	759.89
Hemangioblastomatosis Cerebeloretiniana	759.6
Hemangioendotelioma	228.0
Hemangioma	228.00
Hemangioma Capilar	228.0
Hemangioma Cavernoso	228.0
Hemangioma Familiar	228.0
Hemangioma Superficial	228.0
Hemangioma Trombocitopenia, Síndrome de	287.3
Hemangioma, Hipomelia e Hipotricosis Facial	755.69
Hemangiomatosis Condrodistrófica	756.4
Hematuria Benigna Recurrente	599.7
Hematuria Esencial	599.7
Hematuria Familiar Benigna	599.7
Hematuria Recurrente Familiar	599.7
Hematuria, Nefropatía, Sordera	759.89
Hemeralopia Congénita	368.61
Hemidisplasia Congénita con Ictiosis Eritrodérmica y Defectos de las Extremidades	757.1
Hemidisplasia Unilateral	757.1
Hemiplejía Alternante Infantil	342.8
Hemisección Medular	344.8
Hemofilia A	286.0
Hemofilia B	286.1
Hemofilia C	286.2
Hemofilia Clásica	286.0
Hemofilia Vascular	286.4
Hemoglobina Lepore, Síndrome de la	282.8
Hemoglobinuria Paroxística Nocturna	283.2
Hemoglobinuria Paroxística por Anticuerpos Fríos	283.2
Hemolítica del Recién Nacido, Enfermedad	773.0
Hemolítico Urémico, Síndrome	283.1
Hemorragia Pulmonar por Glomerulonefritis	446.21
Hemosiderosis Pulmonar Idiopática	516.1
Herpes del Iris, Tipo Stevens Johnson	695.7
Hers, Enfermedad de	271.0
Heteroplasia Osea Progresiva	731.0
Hidrocefalia Interna, Tipo Dandy Walker	742.3
Hidrocefalia no Comunicante, Tipo Dandy Walker	742.3
Hidrocefalia, Agiria y Displasia Retiniana	759.89
Hidromielia	336.2
Hidroxilasa Tipo I, Déficit de	255.2
Hígado Graso con Encefalopatía	331.81
Hiper Ig E, Síndrome de	288.1
Hiper IgM, Síndrome de	279.05
Hiperamoniemia Hereditaria	270.6
Hiperamoniemia por Déficit de Ornitín Transcarbamilasa	270.6
Hiperamoniemia, Tipo II	270.6
Hiperarginemia	270.6
Hiperbilirrubinemia Conjugada	277.4
Hiperbilirrubinemia, Tipo II	277.4



Hipercalcemia Idiopática	759.89
Hipercementosis	521.5
Hipercolesterolemia Familiar Homocigota	272.0
Hipercortisolismo	255.0
Hiperecplexia Congénita	384.9
Hiperesplexia Congénita	384.9
Hiperfenilalaninemia	270.1
Hiperfunción Glucocorticoide	255.0
Hipergammaglobulinemia	289.8
Hipergammaglobulinemia policlonal	273.0
Hiperimmunoglobulinemia E Estafilocócica	288.1
Hiperimmunoglobulinemia E por Infección Recurrente, Síndrome de	288.1
Hiperlipemia Primaria Tipo III	272.5
Hiperlipoproteinemia de Fredickson tipo II o III	272.0
Hiperlisinemia	270.7
Hiperomotilidad Marfanoide, Síndrome de	759.82
Hiperornitinemia	270.6
Hiperoxaluria Primaria, Tipo I	271.8
Hiperpermeabilidad Capilar Generalizada, Síndrome de	448.9
Hiperpirexia Fulminante	995.86
Hiperpirexia Maligna	995.86
Hiperpituitarismo	253.0
Hiperplasia Angiofolicular de los Ganglios Linfáticos	457.2
Hiperplasia Angiolinfoide con Eosinofilia	709.8
Hiperplasia Gigante de los Ganglios Linfáticos	457.3
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	255.2
Hiperpnea Episódica con Movimientos Anormales del Ojo	742.2
Hiperprolinemia, Tipo I	270.8
Hiperprolinemia, Tipo II	270.8
Hiperqueratosis Palmo Plantar y Destrucción Concomitante Periodontal	759.89
Hiperqueratosis Palmoplantar con Periodontosis	759.89
Hiperquilomicronemia familiar	272.3
Hiptelorismo con Anomalías Esofágicas e Hipospadias	759.89
Hiptelorismo de Opitz e Hipospadias, Síndrome de	759.89
Hiptelorismo e Hipospadias, Síndrome de	759.89
Hipertensión Pulmonar Primaria	416.0
Hipertermia de la Anestesia	995.86
Hipertermia Maligna	995.86
Hipertermia Maligna Anestésica	995.86
Hipertermia Maligna de Esfuerzo	995.86
Hipertermia Maligna de Estrés	995.86
Hipertérmico Central Inducido por Drogas, Síndrome	995.86
Hipertrigliceridemia Familiar	272.1
Hipertrofia de las Pantorrillas con Atrofia Muscular Espinal	335.19
Hipertrofia de las Pantorrillas con Atrofia Muscular Espinal Benigna	335.19
Hipertrofia Hemangiectásica	759.89
Hiperuricemia Hereditaria y Coreoatetosis	277.2
Hiperuricemia y Oligofrenia, Síndrome	277.2
Hiperuricemia, Coreoatetosis y Automutilación, Síndrome de	277.2
Hipervalinemia	270.3



Hipoactividad Paratiroidea	252.1
Hipoadrenalismo	255.4
Hipofosfatasa	275.3
Hipofosfatemia Familiar	275.3
Hipofunción Adrenocortical	255.4
Hipofunción Corticosuprarrenal Primaria Crónica	255.4
Hipogammaglobulinemia congenita	279.04
Hipogammaglobulinemia no especificada	279.00
Hipoglicosilación Tipo I, Síndrome de	271.9
Hipoglosia Hipodactilia, Síndrome de	759.89
Hipoglucemia con Macroglosia	759.89
Hipoglucemia no Cetótica por Déficit de 3-Hidroxi Acil CoA Deshidrogenasa de Cadena Larga	270.7
Hipoglucemia no Cetótica por Déficit de Acil CoA Deshidrogenasa de Cadena Larga	359.5
Hipoglucemia no Cetótica por Déficit de Acil CoA Deshidrogenasa de Cadena Media	270.7
Hipogonadismo Hipergonadotrópico	758.7
Hipogonadismo Primario	758.7
Hipolasia Velofacial	759.89
Hipomelanosis de Ito	709.09
Hipoparatiroidismo	252.1
Hipoplasia Adrenal	255.4
Hipoplasia Alar Nasal, Hipotiroidismo y Aquilia Pancreática	759.89
Hipoplasia Dérmica Focal	173
Hipoplasia Ductal con Hepatopatía	573.11
Hipoplasia Tímica, Tipo Di George	279.11
Hipospadias y Disfagia, Síndrome de	759.89
Hipotensión Ortostática Idiopática	333.0
Hipotiroidismo Autoinmune Primario	245.2
Hipotiroidismo congénito	243
Hipotiroidismo Familiar	244.9
Hipotonía, Retraso Mental, Hipogonadismo y Obesidad, Síndrome de	759.81
Hipoventilación Central Congénita, Síndrome de la	348.8
Hipoxantina Guanil Fosforibosil Transferasa, Déficit de	277.2
Hippel Lindau, Síndrome de	759.6
Hippel, Enfermedad de	759.6
Hirschprung Adquirida, Enfermedad de	751.3
Hirschprung, Enfermedad de	751.3
Histidinemia	270.5
Histiocitosis Esclerosante Poliostótica	253.1
Histiocitosis Lipídica	272.7
Histiocitosis X	277.8
Hoffa, Enfermedad de o liposinovitis patelar	272.8
Holoprosencefalia	742.2
Holoprosencefalia Alobar	742.2
Holoprosencefalia Alobar Familiar	742.2
Holoprosencefalia Lobar	742.2
Holoprosencefalia Semilobar	742.2
Holt Oram, Síndrome de	759.89
Homocistinuria	270.4
Horner, Síndrome de	337.9
Horton, Enfermedad de	446.5



Huesos de Cristal, Enfermedad de los	756.51
Hunner, Placa de	595.3
Hunner, Ulcera de	595.1
Hunter, Síndrome de	277.5
Huntington, Corea de	333.4
Huntington, Enfermedad de	333.4
Hurler, Enfermedad de	277.5
Hurler, Síndrome de	277.5
Hyperaminoaciduria	270.9
Ictericia Idiopática Crónica	277.4
Icterus Gravis Neonatorum	773.0
Ictiosis de Chanarin Dorfman, Síndrome de la	757.1
Ictiosis Fetal	757.1
Ictiosis Folicular	757.39
Ictiosis Laminar	757.1
Ictiosis Laminar Recesiva	757.1
Ictiosis Ligada al Cromosoma X	757.1
Ictiosis Linear Circumfleja	757.1
Ictiosis Simple	757.1
Ictiosis tipo Arlequín	757.1
Ictiosis Vulgar	757.1
Idiocia Amaurótica Familiar	330.1
Idiocia Amaurótica Familiar Infantil	330.1
Idiocia Amaurótica Infantil Tardía	330.1
Idiocia Amaurótica Juvenil	330.1
Idiocia Familiar Amaurótica del Adulto	330.1
IgG cadena pesada, enfermedad de	273.2
IgM cadena pesada, enfermedad de	273.2
Immunoglobulinas, Déficit de	279.06
Imperforación del Conducto Nasolacrimal y Envejecimiento Prematuro	759.89
Incompatibilidad Rh	773.0
Incontinencia Pigmentaria	757.33
Incontinencia Pigmenti	757.33
Incontinentia Pigmenti Achromians	709.09
Incontinentia Pigmenti de Bloch Siemens	757.33
Infiltración Linfocítica de Jessner Kanof	709.9
Infiltrado Linfocítico Benigno de la Piel	709.8
Inmunodeficiencia combinada	279.2
Inmunodeficiencia con Aumento de IgM	279.05
Inmunodeficiencia IgA selectiva	279.01
Inmunodeficiencia IgM selectiva	279.02
Inmunodeficiencia Tipo 3	279.05
Inmunodeficiencia Tipo Wiskott Aldrich	279.12
Inmunodeficiencia variable común	279.06
Insensibilidad Parcial a los Andrógenos, Síndrome de	257.2
Insuficiencia Adrenocortical	255.4
Insuficiencia Adrenocortical Crónica	255.4
Insuficiencia Adrenocortical Primaria	255.4
Insuficiencia Autónoma Idiopática	333.0
Insuficiencia Autónoma Progresiva con Atrofia Sistémica Múltiple	333.0



Insuficiencia Pulmonar del Prematuro	770.9
Intolerancia a los Disacáridos	271.3
Intolerancia a los Carbohidratos Complejos	271.4
Intolerancia al ácido fólico	--
Intolerancia Congénita a la Sucrosa	271.3
Intolerancia Hereditaria a la Fructosa	271.2
Intolerancia Hidrocarbonada a la Glucosa Galactosa	271.3
Irideremia	743.45
Irido Goniodisgenesis con Anomalías Somáticas	743.44
Isaacs Mertens, Síndrome de	728.85 / 357.4
Isaacs, Síndrome de	728.85 / 357.4
Isoinmunización Rh, Enfermedad de	773.0
Isquemia Braquiocefálica	446.7
Jackson, parálisis de	344.89
Jacobsen, Síndrome de	758.5
Jansky Bielschowsky, Enfermedad de	330.1
Jeune, Síndrome de	756.6
Job Buckley, Síndrome de	288.1
Job, Síndrome de	288.1
Johanson Blizzard, Síndrome de	759.89
Joseph, Enfermedad de	330.0
Joubert Boltshauser, Síndrome de	742.2
Joubert, Síndrome de	742.2
Kahler, Enfermedad de	203.0
Kallmann, Síndrome de	253.4
Kaposi, Enfermedad de (Sarcoma no Kaposi)	757.33
Kartagener, Síndrome de	759.3
Kast, Síndrome de	756.4
Kawasaki, Enfermedad de	446.1
Kearns Sayre, Síndrome de	356.8
Kennedy, Enfermedad de	335.19
Kienbock, Enfermedad de	732.3
Kikuchi Fujimoto, Enfermedad de	289.4
Kikuchi, Enfermedad de	289.3
Kimura, Enfermedad de	709.9
Kinsbourne, Síndrome de	330.8
Kleine Levin, Síndrome de	349.89
Klinefelter, Síndrome de	758.7
Klippel Feil, Síndrome de	756.16
Klippel Trenaunay Weber, Síndrome de	759.89
Klippel Trenaunay, Síndrome de	759.89
Kluver Bucy, Síndrome de	310.0
Kok, Enfermedad de	384.9
Korsakoff, Síndrome de (no alcohólico)	294.0
Krabbe, Enfermedad de	330.0
Kufs, Enfermedad de	330.1
Kugelberg Welander, Enfermedad de	335.0
Kwasiokor	260
Kyrle, Enfermedad de	701.1
Laband, Síndrome de	759.89



Labhart Willi, Síndrome de	759.81
Labio Leporino y Hemangioma Quístico Branquial, Síndrome de	759.89
Labio y Paladar Hendido, Anquilobefaron y Defectos Ectodérmicos	759.89
Lácrimo, Aurículo, Dento, Digital, Síndrome	759.89
LADD, Síndrome de	759.89
Lafora Unverricht, Enfermedad de	333.2
Lambert Eaton, Síndrome de	358.1
Landau Kleffner, Síndrome de	345.8
Laron, Síndrome de	259.4
las Piernas	759.89
Launois Bensaude, Síndrome de	272.8
Laurence Moon Bardet Biedl, Síndrome de	759.89
Lawrence Moon, Síndrome de	759.89
LCAD, Déficit de	359.5
LCAT, Déficit de	272.5
LCHAD, Déficit de	270.7
LCHAD, Deficit de	270.7
Le Jeune, Síndrome de	758.3
Lecitín Colesterol Acil Transferasa	272.5
Leigh, Enfermedad de	330.8
Leigh, Síndrome de	330.8
Leiner, Enfermedad de	695.89
Lennox Gastaut, Síndrome de	345.0
Lentiginosis Cardiomiopática	759.89
Lentiginosis Cardiomiopática Progresiva	759.89
Lentiginosis Múltiple, Síndrome de la	759.89
LEOPARD, Síndrome	759.89
Leprechaunismo	259.8
Leptocitosis Hereditaria Mayor	282.7
Leptocitosis Hereditaria Minor	282.5
Lesch Nyhan, Síndrome de	277.2
Leucemia de Células Peludas	202.6
Leucemia de Células Pilosas	202.6
Leucemia Granulocítica Crónica	205.1
Leucemia Linfocítica Crónica	204.1
Leucemia Mielocítica Crónica	205.1
Leucemia Mieloide Crónica	205.1
Leucinosis	270.3
Leucodistrofia con Fibras de Rosenthal	330.0
Leucodistrofia de células Globoides	330.0
Leucodistrofia de Krabbe	330.0
Leucodistrofia Fibrinoide	330.0
Leucodistrofia Globoide, Tipo Krabbe	330.0
Leucodistrofia Megalobar Dismielogénica	330.0
Leucodistrofia Melanodérmica	341.1
Leucodistrofia Metacromática	330.0
Leucodistrofia metacrómatica	330.0
Leucodistrofia Metacromática de Comienzo Tardío	330.0
Leucodistrofia Sudanófila de Pelizaeus Merzbacher	330.0
Leucoencefalopatía Metacromática, Lipidosis Sulfatida	330.0



Levy Hollister, Síndrome de	759.89
Lindau, Enfermedad de	759.6
Linfadenitis Necrotizante	289.5
Linfadenitis Necrotizante Histiocítica	289.3
Linfadenitis Necrotizante Histiocítica de Kikuchi	289.6
Linfagiectasia Intestinal	457.1
Linfangioleiomiomatosis	212.3
Linfangioma	228.1
Linfangiomiomatosis	212.3
Linfedema Hereditario	757.0
Linfedema Primario	757.0
Linfedema y Uñas Amarillas	703.8
Linfo Mucocutáneo, Síndrome	446.1
Linfocitosis de Jessner	709.9
Linfogranuloma Hiperplásico Eosinófilo	709.8
Lipidosis Ceramin Glucosílica	272.7
Lipidosis Esfingomiélica	272.7
Lipidosis Galactosil Ceramida	330.0
Lipidosis Glucolípídica	272.7
Lipidosis Hereditaria Distópica	272.7
Lipidosis por Gangliosidos Infantil	330.1
Lipodistrofia Céfalo-Torácica Adquirida	272.7
Lipodistrofia Congénita, tipo I	272.6
Lipodistrofia Generalizada Congénita	272.6
Lipodistrofia Parcial Adquirida	272.6
Lipodistrofia Progresiva Adquirida	272.8
Lipodistrofia Progresiva de Barraquer Simons	272.9
Lipodistrofia Total	272.6
Lipogranulomatosis de Farber	272.8
Lipomatosis Cervical Simétrica Benigna	272.8
Lipomatosis Cervical Simétrica Múltiple	272.8
Lipomatosis de Launois-Bensaude	272.8
Lipomucopolisacaridosis Tipo I	272.7
Lipoproteín Lipasa, Déficit de	272.5
Liquen Acuminado	696.4
Liquen de Wilson	697.6
Liquen Escleroso	701.0
Liquen Plano	697.1
Liquen Plano Atrófico Escleroso	697.2
Liquen Psoriasiforme	696.4
Liquen Rojo Acuminado	696.4
Liquen Ruber Plano	697.1
Lisencefalia Clásica	742.2
Lisencefalia Tipo I	742.2
Lloyd, síndrome de	258.1
Lobstein, Enfermedad de	756.51
Lou Gehrig, Enfermedad de	335.20
Lowe Bickel, Síndrome de	270.8
Lowe Terrey MacLachlan, Síndrome de	270.8
Lowe, Enfermedad de	270.8



Lowe, Síndrome de	270.8
Lubs, Síndrome de	257.2
Lunatomalacia	732.3
Lupus Eritematoso Sistémico	710.0
Lyelles, Síndrome de	695.1
Machado Joseph, Enfermedad de	330.0
Machado, Enfermedad de	330.0
Macrocefalia, Lipomas y Hamartomas Múltiples	759.89
Macrocefalia, Pseudopapiledema y Hamartomas Múltiples	759.89
Macroglobulinemia	273.3
Macroglobulinemia de Waldenstrom	273.3
Macroglobulinemia idiopática primaria	273.3
Macrosomía, Obesidad, Macrocefalia y Anomalías Oculares	759.89
Macrotrombocitopenia Familiar, Tipo Bernard Soulier	287.1
Madelung, Enfermedad de	272.8
Maffucci, Síndrome de	756.4
Magersucht, Síndrome de	307.2
Mal de San Vito	333.4
Malabsorción Congénita de Sacarosa Isomaltasa	271.3
Malabsorción Congénita de Sucrosa Isomaltosa	271.3
Malabsorción de Glucosa Galactosa	271.5
Malformación Cerebelo Medular, Síndrome de	741.0
Malformación Holoprosencefálica	742.2
Malformaciones Caverosas Vasculares Congénitas	228.0
Malformaciones de las Extremidades, Dento, Digital, Síndrome	759.89
Mallory Weiss, Síndrome de	530.7
Maltasa Acida, Déficit de	271.0
Mancha de Vino de Oporto	757.32
Mancha Rojo Cereza y Mioclonía, Síndrome de la	272.7
Manos en Aspa de Molino de Viento, Síndrome de las	759.89
Manosidosis	271.8
Marasmo	261
Marcador X, Síndrome del	759.83
Marchiafava Bignami, Enfermedad de	341.8
Marchiafava Michelli, Síndrome de	283.2
Marden Walker, Síndrome de	759.89
Marfan, Síndrome de	759.82
Marie Sainton, Enfermedad de	755.59
Marioneta Feliz, Síndrome de la	759.81
Maroteaux Lamy, Síndrome de	277.5
Marshall Smith, Síndrome de	759.89
Marshall, Síndrome de	757.31
Martin Bell, Síndrome de	759.83
Martorell, Síndrome de	446.7
MASA, Síndrome de	759.89
Máscara de Kabuki, Síndrome de la	759.89
Mauilido del Gato, Síndrome del	758.3
May Hegglin, Enfermedad de	288.2
Mayer Rokitansky Kuster Hauser, Síndrome de	752.8
MCAD, Déficit de	270.7



MCAD, Deficit de	270.7
McArdle, Enfermedad de	271.0
McCune Albright, Síndrome de	756.59
Meckel Gruber, Síndrome de	751.0
Meckel, Síndrome de	751.0
Medio Aórtico, Síndrome	446.7
Megacolon Agangliónico	751.3
Megacolon Congénito	751.3
Megaesófago	530.0
Megalencefalia con Inclusión Hialina	330.0
Megalencefalia con Panneuropatía Hialina	330.0
Meige, Enfermedad de	757.0
Meige, Síndrome de	333.83
Melanoblastosis Cutánea Linear	757.33
MELAS, Síndrome	356.8
Melkersson Rossenthal, Síndrome de	351.8
Melkersson, Síndrome de	351.8
Melnick Fraser, Síndrome de	759.89
Meningoencefalocele Craneal	742.1
Menkes I, Síndrome de	270.3
Menkes, Enfermedad de	759.8
MERRF, Síndrome	277.8
Mesencefalica parálisis de	344.89
Metaplasia Mieloide	289.8
Metaplasia Mieloide Agnogénica	289.8
Metioninemia	270.4
Meyer Schwickerath, Síndrome de	759.89
Miastenia Gravis	358.0
Miastenia Gravis Congénita	358.0
Miastenia Gravis Generalizada	358.0
Miastenia Gravis Infantil Familiar	358.0
Miastenia Gravis Neonatal Transitoria	358.0
Miastenia Gravis Pseudoparalítica	358.0
Miasténico de Lambert Eaton, Síndrome	358.1
Microangiopatía trombótica	446.6
Microangiopatía trombótica	446.6
Microcefalia, Mesobraquifalanga y Fístula Traqueo-Esofágica, Síndrome de	759.89
Microcitemia	282.5
Micrognatia y Ausencia de Pulgares	759.89
Microprolactinoma	--
Mieloesclerosis	289.8
Mielofibrosis Idiopática	289.8
Mielofibrosis Primaria	289.8
Mielofibrosis y Osteosclerosis	289.8
Mieloma	203.0
Mieloma de Células Plasmáticas	203.0
Mieloma Múltiple	203.0
Mielomatosis	203.0
Mielosis Aleucémica	289.8
Migraña oftalmopléjica	346.80



Migrañas de la Arteria Basilar	346.2
Miliaria Apocrina	705.83
Mill, enfermedad de	335.29
Miller Dieker, Lisencefalia de	742.2
Miller Dieker, Síndrome de	742.2
Miller, Síndrome de	268.2
Milroy, Enfermedad de	757.0
Minot Von Willebrand, Enfermedad de	286.4
Miocarditis de Células Gigantes	422.91
Miocarditis idiopática	422.91
Mioclonus	333.2
Mioclonus esencial familiar	333.2
Miofosforilasa, Déficit de	271.0
Miopatía de los Bastones	359.0
Miopatía escapulo peronea	359.1
Miopatía Farmacogénica	995.86
Miopatía Lipídica asociada con Déficit de SCAD	359.5
Miopatía Nemalínica	359.0
Miopatía, Encefalopatía Mitocondrial, Acidosis Láctica y Episodios Stroke Like	356.8
Mioquimia Continua	728.85 / 357.4
Mioquimia facial	351.8
Miositis Osificante Progresiva	728.11
Miositis por Cuerpos de Inclusión	729.1
Miotonía Atrófica	359.2
Miotonía Congénita	359.2
Mitchell, Enfermedad de	443.89
Moebius, Secuencia de	346.8
Moebius, Síndrome de	346.8
MOMO, Síndrome	759.89
Mongolismo	758.0
Monoplejía Espinal Espástica, Síndrome de	344.10
Monosomía Parcial del Cromosoma 4, 4p	758.3
Monosomía Parcial, del Brazo Largo del Cromosoma 11	758.5
Monosomía X	758.9
Morfea	701.0
Morgagni Turner Albright, Síndrome de	758.10
Morphea Guttata, Tipo Plano	697.0
Morquio, Enfermedad de	277.5
Morris, Síndrome	257.8
Moschowitz, Enfermedad de	287.3
Motoneurona, Enfermedad de la	335.20
Moya Moya, Enfermedad de	437.5
Mucha Habermann, Enfermedad de	696.2
Mucocutáneo Febril, Tipo Stevens Johnson, Síndrome de	695.6
Mucocutáneo Ganglionar, Síndrome	446.2
Mucopolipidosis II	272.7
Mucopolipidosis Tipo I	272.7
Mucopolipidosis Tipo IV	272.7
Mucopolisacaridosis IV	277.5
Mucopolisacaridosis Tipo I	277.5



Mucopolisacaridosis Tipo II	277.5
Mucopolisacaridosis Tipo VII	277.5
Mucosulfatidosis	277.9
Mucoviscidosis	277.00
Munchmeyer, enfermedad de	723.11
MURCS	759.89
Mutismo selectivo	309.83
N-Acetil Glutamato Sintetasa, Déficit de	270.7
Narcolepsia	347.00
Narcolepsia con Cataplexia	347.01
Narcolepsia sin catapleja	347.11
Navicular tarsiano de Kolher	732.5
Nefritis Hemorrágica Familiar	759.89
Nefritis Hereditaria	759.89
Nefritis y nefropatía NS como aguda ni crónica membranoproliferativa	583.2
Nefritis y nefropatía NS como aguda ni crónica membranosa	583.1
Nefritis y nefropatía NS como aguda ni crónica con lesión de necrosis de la corteza renal	583.6
Nefritis y nefropatía NS como aguda ni crónica con lesión de necrosis de la médula renal	583.7
Nefritis y nefropatía NS como aguda ni crónica proliferativa	583.0
Nefritis y nefropatía NS como aguda ni crónica rápidamente progresiva	583.4
Nefritis y Sordera Nerviosa Hereditaria	759.89
Nefropatía de la Membrana Basal	599.7
Nefropatía Familiar Asociada con Hiperuricemia	274.1
Nefropatía Gotosa Familiar	274.1
Nefropatía Gotosa Familiar Juvenil	274.1
Nefropatía Hiperuricémica Familiar Juvenil	274.1
Nefropatía por IgA	582.0
Nefropatía y Sordera Hereditaria	759.89
Nelson, Síndrome de	255.0
Neonatal Multisistémica Inflamatoria, Enfermedad	779.89
Nesidioblastosis (Adenoma de células insulares)	M8150/0
Netherton, Enfermedad de	757.1
Netherton, Síndrome de	757.1
Neu Laxova, Síndrome de	759.89
Neu, Síndrome de	759.89
Neumo Renal, Síndrome	446.21
Neumonía descamativa intersticial	516.8
Neumonía lipóide endógena	516.8
Neuralgia de Horton	346.2
Neuralgia Glossofaríngea	352.1
Neuriloma Acústico	225.1
Neurinoma del Acústico	225.1
Neuritis Intersticial Hipertrófica	356.0
Neurofibroma del Nervio Acústico	225.1
Neurofibroma Múltiple	237.71
Neurofibromatosis Acústica Bilateral	237.72
Neurofibromatosis Central	237.72
Neurofibromatosis de Von Recklinghausen	237.71
Neurofibromatosis Periférica	237.71
Neurofibromatosis tipo I	237.71



Neurofibromatosis tipo II	237.72
Neurofibromatosis, Feocromocitoma y Carcinoide Duodenal, Síndrome de la	237.71
Neuróléptico Maligno, Síndrome	995.86
Neuroma Bilateral del Nervio Acústico	225.1
Neuromielitis óptica	341.0
Neuromiotonía	728.85 / 357.4
Neuromiotonía Adquirida	728.85 / 357.4
Neuropatía Autonómica y Sensitiva Hereditaria, Tipo III	742.8
Neuropatía de la Membrana Basal	599.7
Neuropatía en Bulbo de Cebolla	356.0
Neuropatía Hereditaria Motora y Sensitiva Tipo I	356.1
Neuropatía Intersticial Hipertrófica	356.0
Neuropatía Nutricional	265.3
Neuropatía periférica hereditaria	356.0
Neuropatía Periférica Hereditaria, Tipo III	356.0
Neuropatía Sensitiva Hereditaria, Tipo III	742.10
Neuropatía Sensitivo Motora Hereditaria, Tipo III	356.0
Neuropatía Sensori Motora Hereditaria Tipo I	356.1
Neuropatía Sensorial Hereditaria, tipo I	356.2
Neuropatía Sensorial Hereditaria, tipo II	356.2
Neurosis de Despersonalización	300.6
Neurosis Obsesivo Compulsiva	300.3
Neutropenia Cíclica	288.0
Neutropenia Crónica Severa	288.0
Nevus Caveroso	228.0
Nevus Flamígero	757.32
Nevus Flammeus Osteohipertrófico	759.89
Nezelof, Síndrome de	279.13
Niemann Pick con Bloqueo de la Esterificación del Colesterol, Enfermedad de	272.7
Niemann Pick, Enfermedad de	272.7
Niikawa Kuroki, Síndrome de	759.89
Niño Colodión	757.1
Nishimoto, Enfermedad de	437.5
Nistagmus congénito	379.51
NOMID, Síndrome	779.89
Nonne Milroyb Meige, Síndrome de	333.85
Noonan, Síndrome de	759.89
Núcleo Central, Enfermedad de	359.0
Nyhan, Síndrome de	277.2
Oclusión de las Venas Suprahepáticas, Enfermedad por	453.0
Oclusión Ductal Apocrina	705.82
Ocronosis	270.2
Ocronosis Alcaptonúrica	270.2
Oculo Cerebro Renal, Síndrome	270.8
Oculo Cráneo Somático, Síndrome	356.8
Oculo Dígito Esófago Duodenal, Síndrome	759.89
Oculo Genitolaríngeo de Opitz, Síndrome	759.89
Oculo Mandíbulo Facial, Síndrome	756.0
Oculocerebrorenal, distrofia	270.8
Oculocerebrorrenal de Lowe, Síndrome	270.8



Oculomandibulodisencefalia con Hipertricosis	756.0
Oftalmoartropatía	759.89
Oftalmoplejia Externa Crónica Progresiva y Miopatía Mitocondrial Citopática, Tipo Kearns Sayre	356.8
Oftalmoplejia, Retinitis Pigmentaria y Cardiomiopatía	356.8
Oguchi, Síndrome de	368.61
Oligofrenia Fenilpirúvica	270.1
Oligohidramnios Secundario	761.2
Onfalocele, Visceromegalia y Macroglusia, Síndrome de	759.89
Onicosteodisplasia	756.89
Onicosteodisplasia Hereditaria	756.89
Opitz Frías, Síndrome de	759.89
Opitz, Síndrome de	759.89
Opsoclono Mioclono	320 / 390
Orgánico Afectivo, Síndrome	293.89
Orina del Jarabe de Arce, Enfermedad de la	270.3
Ormond, Enfermedad de	593.4
Ornitín Carbamil Transferasa, Déficit de	270.6
Ornitín Transcarbamilasa, Déficit de	270.6
Osler Weber Rendu, Síndrome de	448.0
Osteítis Fibrosa Diseminada	756.59
Osteocondritis disecante	732.7
Osteocondromatosis Familiar	756.4
Osteocondromatosis Múltiple Hereditaria	756.4
Osteocondrosis del Semilunar	732.3
Osteocondrosis juvenil de cadera y pelvis	732.1
Osteocondrosis juvenil de extremidad inferior	732.4
Osteocondrosis juvenil de extremidad superior	732.3
Osteocondrosis juvenil del pie	732.5
Osteocondrosis juvenil vertebral	732.0
Osteodisplasia Hereditaria con Acroosteolisis	759.89
Osteodistrofia renal	588.0
Osteogénesis Imperfecta	756.51
Osteolisis Acra	759.89
Osteomalacia	268.2
Osteomalacia Congénita	756.51
Osteomielitis multifocal recurrente cronica	730.29
Osteopsatirosis Idiopática	756.51
Osteosclerosis	289.8
Otorretiniano Diabético, Síndrome	362.72
Otras deficiencias de inmunoglobulinas selectivas	279.03
Otras distrofia anteriores de la cornea	371.52
Otras distrofias estromaticas de la cornea	371.56
Oxicefalia Sindactílica	755.55
Oxidasa del Acido Homogentísico, Déficit de	270.2
Pagon, Síndrome de	759.89
Pallister Hall, Síndrome de	759.89
Pancitopenia Congénita	284.0
Pancitopenia de Fanconi	284.0
Panhipopituitarismo	253.2
Panmielopatía de Fanconi	284.0



Panneuropatía Hialina	330.0
Pañal Azul, Síndrome de	275.49
Papilitis	377.31
Papillon Lefevre, Síndrome de	759.89
Papulosis Atrófica Maligna	447.8
Papulosis Bowenoidea	447.8
Parálisis Ascendente	357.0
Parálisis Ascendente de Landry	357.0
Parálisis bulbar progresiva	335.22
Parálisis Cerebral infantil NEOM	343.9
Parálisis de Kussmaul Landry	357.0
Parálisis de Werdnig Hoffman	335.0
Parálisis Facial Congenita	346.8
Parálisis Oculofacial Congénita	346.8
Parálisis Oculosimpática	337.9
Parálisis pseudobulbar	335.23
Parálisis Supranuclear Progresiva	356.8
Paramiotonía Congénita	359.2
Paraparesia Espástica Familiar	334.1
Paraplejía Espástica Familiar	334.1
Paraplejía Espástica Familiar de Strumpell Lorrain	334.1
Paraplejía Espástica Hereditaria	334.1
Paraplejía Familiar de Strumpell	334.1
Paraproteinemia monoclonal	273.1
Parapsoriasis en Gotas	696.3
Parapsoriasis Guttata	696.4
Parkes Weber, Síndrome de	759.89
Parry Romberg, Síndrome de	349.89
Parsonage Turner, Síndrome de	353.5
Patau, Síndrome de	758.2
Paulitis	307.23
Pelagra	265.2
Peliosis Reumática	287.2
Pelizaeus Merzbacher, Enfermedad de	330.0
Pénfigo Familiar Benigno	694.4
Pénfigo Familiar Benigno Crónico	694.4
Pénfigo Foliáceo	694.4
Pénfigo Foliáceo del Brasil	694.4
Pénfigo Vulgar	694.4
Pénfigoide Bulloso	694.5
Penfigoide Cicatricial	694.6
Penfigoide Cicatricial Localizado de Brunsting Perry	694.6
Penfigoide de las Mucosas	694.6
Penfigoide de Lever	694.6
Penfigoide Mucoso Benigno	694.6
Pentosuria benigna esencial	271.8
Periflebitis Idiopática Periférica	362.19
Peritonitis paroxística familiar	277.3
Peromelia con Micrognatia	759.89
Persona Rígida, Síndrome de la	333.91



Perthes, Enfermedad de	732.1
Peters, Anomalía de	743.44
Pica	307.52
Pick, Enfermedad de	331.1
Piel de Manzana, Síndrome de la	751.1
Piernas Inquietas, Síndrome de las	443.89 / 333.99
Pimienta, Síndrome de la	759.89
Piruvato Carboxilasa, Déficit de	271.8
Piruvato Deshidrogenasa, Déficit de	271.8
Piruvato Kinasa, Déficit de	282.3
Pitiriasis del Pelo	696.4
Pitiriasis Liquenoide	696.5
Pitiriasis Liquenoide y Varioliforme Aguda	696.2
Pitiriasis Rubra Pilaris	696.4
Plaquetario de Sebastián, Síndrome	287.1
Poland, Síndrome de	756.9
Poliarteritis nodosa	446.0
Poliartritis crónica juvenil	714.3
Policondritis	733.99
Polidistrofia Pseudo Hurliana	330.1
Poliendocrinopatía Autoimmune y Candidiasis	279.3
Poliglandular Autoimmune Tipo I, Enfermedad	279.3
Polimiositis	710.4
Polineuritis Aguda Idiopática	357.0
Polineuritis Aguda Immune	357.0
Polineuritis Desmielinizante Aguda	357.0
Polineuritis Endémica	265.0
Polineuritis Post Infecciosa	357.0
Poliostrosis Progresiva Infantil	330.8
Pompe, Enfermedad de	271.0
Porfiria Aguda Intermitente	277.1
Porfiria ALA-D	277.1
Porfiria Congenita Fotosensible	277.1
Porfiria Cutánea Tarda	277.1
Porfiria Cutánea Tarda Sintomática	277.1
Porfiria de Gunther	277.1
Porfiria Eritropoyética Congénita	277.1
Porfiria Genética Sudafricana	277.1
Porfiria Hepática, Variegata	277.1
Porfiria Hereditaria Coproporfírica	277.1
Porfiria Variegata	277.1
Porfiria, Tipo Sueca	277.1
Potter, Síndrome de	353.0
Prader Labhart Willi Fancone, Síndrome de	759.81
Prader Willi, Síndrome de	759.81
Preexcitación tipo Wolf Parkinson White, Síndrome de	426.7
Preexcitación Ventricular Verdadera, Síndrome de	426.7
Preexcitación, Síndrome de	426.7
Proctocolitis Idiopática	556.2
Progeria del Adulto	259.8



Progerie de Hutchinson Gilford, Síndrome de	259.8
Prolinuria	270.8
Proteinosis Alveolar Pulmonar	516.0
Protoporfiria	277.1
Protoporfiria Eritropoyética	277.1
Pseudo Turner, Síndrome de	759.89
Pseudoacondroplasia	756.4
Pseudocolinesterasa, Déficit de	277.2
Pseudohemofilia	286.4
Pseudohermafroditismo	257.2
Pseudohermafroditismo Incompleto Masculino, Tipo I	257.2
Pseudohipoparatiroidismo	275.49
Pseudolinfoma	709.8
Pseudomiotonía	728.85 / 357.4
Pseudotalidomídico, Síndrome	755.69
Pseudoxantoma Elástico	757.39
Psicosis desintegrativa	299.1
Psorospermiosis Folicular	757.39
Pterigion Múltiple	740 / 759
Pterigium Colli, Síndrome del	759.89
Pterigium Poplíteo, Síndrome de	740 / 759
Pterigium Universal	740 / 759
Pterigo Linfangiectasia	758.14
Ptosis Palpebral con Diastasis Rectal y Displasia Cadera	759.89
Pubertad Precoz con Fibrosis Poliostótica y Pigmentación Anómala	756.59
Pulgar en Garra Congénito con Retraso Mental	759.89
Pulgar Trifalángico Hipoplásico	759.89
Pulgares en adducción y Retraso Mental	759.89
Pulmón Burbujeante, Síndrome del	770.10
Pupila de Argyll Robertson atípica	379.45
Púrpura Alérgica	287.0
Púrpura Anafilactoide	287.7
Púrpura de Schonlein Henoch	287.2
Púrpura de Waldenstrom	273.3
Púrpura Hiperglobulinémica	273.3
Púrpura Idiopática no Trombocitopénica	287.1
Púrpura Pulmonar por Glomerulonefritis	446.21
Púrpura Trombocitopénica Idiopática	287.3
Púrpura Trombopática Trombocitopénica	287.3
Púrpura Trombótica Trombocitopénica	287.3
Queilitis Granulomatosa	351.8
Queilitis Granulomatosa de Miescher	351.8
Queratoacantoma	701.1
Queratoderma Palmoplantar con Periodontosis	759.89
Queratosis Capilar Decalvante	757.39
Queratosis Folicular	757.39
Queratosis Folicular Espinulosa	757.39
Queratosis Folicular Espinulosa Decalvans	757.39
Querubismo	526.89
Quieste Aracnoideo	348.0



Quiste Congénito Retinal	361.19
Quiste de Dandy Walker	742.3
Quiste de Tarlov	355.9
Quiste Gigante de la Retina	361.19
Quiste Perineural de Tarlov	355.9
Radiculopatía Intersticial Hipertrófica	356.0
Raine, Síndrome de	756.59
Rapp Hodgkin, Síndrome de	759.89
Rasgo de Hageman	286.3
Rasmussen, Enfermedad de	323.9
Rasmussen, Síndrome de	323.9
Raynaud, Enfermedad de	443.0
Reacción de Eisenmenger	745.6
Reacción del Sobresalto Exagerada	384.9
Reacción pupilar tónica	379.46
Receptor de Fibrinógeno Plaquetario, Déficit del	287.1
Recién Nacido Rígido, Síndrome del	384.9
Refsum, Enfermedad de	356.3
Región Cromosómica Olf Hirschhorn	758.3
Reifenstein, Síndrome de	257.2
Renal Pulmonar, Síndrome	446.21
Rendu Osler Weber, Síndrome de	448.0
Resistencia a la Hormona del Crecimiento, Síndrome de	259.4
Retención Sudoral, Enfermedad de la	705.85
Rethore, Síndrome de	758.7
Reticuloendoteliosis Leucémica	202.4
Retinitis Exudativa	362.12
Retinitis Periférica	363.21
Retinitis Pigmentosa	362.74
Retinitis Pigmentosa Congénita de Leber	362.76
Retinitis Pigmentosa y Sordera Congénita	362.74
Retinopatía de Eales	362.18
Retinopatía exudativa	362.12
Retinoquiasis Juvenil Ligada al Sexo	362.73
Retinosis Pigmentaria	362.74
Retinosquiasis Congénita	361.19
Retinosquiasis Hereditaria Congénita	361.19
Retinosquiasis Juvenil Ligada a X	361.19
Retracción de Duane, Síndrome de la	378.71
Retracción Hemifacial de Schinzel Giedion, Síndrome de la	759.89
Retracción Ocular, Síndrome de	378.71
Retracción, Síndrome de	378.71
Retraso Mental de Allan Herndon Dudley	758.81
Retraso Mental ligado al Cromosoma X con Hipotonía	758.81
Retraso Mental ligado al Cromosoma X y Macroorquídea	759.83
Retraso Mental y Pulgares en Adducción, ligado al Cromosoma X, Síndrome de	759.89
Retraso Mental, Afasia, Marcha Arrastrando los Pies y Pulgares en Adducción	759.89
Rett, Síndrome de	330.8
Reumática, Púrpura	287.3
Reumatismo palindrómico	719.3



Reye, Síndrome de	331.81
Rieger, Anomalia de	743.44
Rieger, Síndrome de	743.44
Riley Day, Síndrome de	742.9
Riley Smith, Síndrome de	759.89
Rinorrea de liquido cefalo raquideo	349.81
Riñón en Esponja	753.5
Roberts SC Focomelia, Síndrome de	755.69
Roberts y Tetrafocomelia, Síndrome de	755.69
Roberts, Síndrome de	755.69
Robinow, Síndrome de	759.89
Rokitansky, Enfermedad de	453.0
Rosewater, Síndrome de	257.2
Rotor, Síndrome de	277.4
Roussy Levy, Síndrome de	334.3
Rubeola Congénita	771.0
Rubéola Congénita, Síndrome de	771.1
Rubinstein Taybi, Síndrome de	759.89
Rubinstein, Síndrome de	759.89
Russell Silver, Síndrome de	759.89
Russell, Síndrome de	759.89
Ruvalcaba Myhre Smith, Síndrome de	759.89
Sacaropinuria	270.7
Sandhoff, Enfermedad de	330.1
SanFilippo, Síndrome de	277.5
Santavuori Haltia Hagberg, Enfermedad de	330.1
Santavuori, Enfermedad de	330.1
Sarampión Alemán Congénito	771.0
Sarconisemia	270.8
SC Focomelia, Síndrome de	755.69
SCAD, Déficit de	359.5
Scheie, Síndrome de	277.5
Scheurermann, Enfermedad de	732.0
Schilder, Enfermedad de	341.1
Schindler, Enfermedad de	330.1
Schinz Giedion, Síndrome de	759.89
Schmidt, Síndrome de	258.1
Schulman, Enfermedad de	728.89
Schwannoma Neurofibromatoso Vestibular	237.72
Schwanoma del Nervio Acústico	225.1
Sebastian, Síndrome de	287.1
Seckel, Síndrome de	759.89
Seco, Síndrome	710.3
Secuencia de Poland	756.9
Secuencia Holoprosencefálica	742.2
Sedlacková, Síndrome de	759.89
Segawa, Enfermedad de	333.6
Seip, Síndrome de	272.6
Seitelberger, enfermedad de	330.1
Sensibilización a Succinilcolina	277.2



Sensorial Espinal Parcial, Síndrome	344.9
Sheehan, Síndrome de	253.2
Shprintzen, Síndrome de	759.89
Shwachman, Síndrome de	288.0
Shy Drager, Síndrome de	333.0
Sialidasa, Déficit de	272.7
Sialidosis	272.7
Sicca, Síndrome	710.2
Siderosis	503
Siemens, Síndrome de	757.39
Siewert, Síndrome de	759.3
Silicosis	502
Silla Turca Vacía, Síndrome de la	253.8
Silver Russell, Síndrome de	759.89
Silver, Síndrome de	759.89
Simpson Golabi Behmel, Síndrome de	759.89
Simpson, Síndrome de	759.89
Síndrome Adrenogenital	255.2
Síndrome Carcinóide	259.2
Síndrome de Burger-Grutz	272.3
Síndrome de defibrinización	286.6
Síndrome de Heller	299.10
Síndrome de hombre rígido	333.91
Síndrome de Kanner	299.0
Síndrome de las piernas inquietas	333.99
Síndrome de Leigh por Déficit de Piruvato Carboxilasa	271.8
Síndrome de Minkowski- Chauffard	282.0
Síndrome de Moschcowitz	446.6
Síndrome de Patterson-Kelly	280.8
Síndrome de Plumer-Vinson	280.8
Síndrome del Neutrófilo Impotente	758.81
Síndrome del Primer y Segundo Arco Branquial	756.0
Síndrome del Pulgar Trifalángico	759.89
Síndrome Eosinofílico	728.89
Síndrome oculocutáneo	364.24
Sinequia Intrauterina	621.5
Sinequia Uterina	621.6
Sinostosis Cervical Congénita	756.16
Sinovitis Villonodular Pigmentada	719.2
Sipoidosis Infantil GM 2 Gangliosidosis, Tipo S	330.1
Siringobulbia	336.1
Siringohidromielia	336.0
Siringomielia	336.0
Sitosterolemia	272.5
Situs Inversus	759.3
Situs Inversus, Bronquiectasis y Sinusitis	759.3
Sjogren Primario, Síndrome de	710.2
Sly, Síndrome de	277.5
Smith Lemli Opitz tipo I, Síndrome de	759.89
Smith Opitz Congénito, Síndrome de	759.89



Sneddon- Wilkinson, Síndrome de	694.1
Sobresalto Patológico, Síndrome del	384.9
Sordera Congénita	759.89
Sordera Hereditaria y Nefropatía	759.89
Sordera Hereditaria y Retinitis Pigmentosa	362.74
Sordera, Miopía, Catarata y Nariz en Silla de Montar, Tipo Marshall	757.31
Sotos, Síndrome de	253.0
Spielmeyer Vogt Batten, Síndrome de	330.1
Spielmeyer Vogt, Enfermedad de	330.1
Stargardt, Enfermedad de	362.75
Steele Richardson Olszewski, Síndrome de	333.0
Stein Leventhal, Síndrome de	256.4
Steinert, Enfermedad de	359.2
Stengel Batten Mayou Spielmeyer Vogt Stock, Enfermedad de	330.1
Stengel, Síndrome de	330.1
Stephen Hawking, Enfermedad de	335.20
Stevens Johnson, Síndrome de	695.5
Stickler, Síndrome de	759.89
Still Chauffard, Síndrome de	714.1
Still, Enfermedad de	714.30
Stilling Turk Duane, Síndrome de	378.71
Strumpell Lorraine, Síndrome de	334.1
Strumpell, Enfermedad de	334.1
Sturge Kalischer Weber, Síndrome de	759.6
Sturge Weber Dimitiri, Síndrome de	759.6
Sturge Weber, Síndrome de	759.6
Subclavia Aberrante, Enfermedad de la	435.2
Sucrasa Isomaltasa, Déficit Congénito de	271.3
Sueño Paroxístico	347VÍ
Sulfatasa Múltiple, Déficit de	277.9
Sulfatasa, Déficit de	277.9
Superiores	759.89
Superposición, Síndrome de	710.9
Sweet, Síndrome de	695.89
Tabes de Friedreich	334.0
Takayasu, Enfermedad de	446.7
Talasemia Mayor	282.11
Talasemia Minor	282.5
Talla Corta y Eritema Facial Telangiectásico	757.39
Talla Corta y Telangiectasias Faciales	757.39
Tangier, Enfermedad de	272.5
TAR, Síndrome	759.89
Tarui, Enfermedad de	271.0
Tay Sachs, Enfermedad de	330.1
Tejido Conectivo Tipo Marden Walker, Enfermedad del	759.89
Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria	448.0
Tercera y Cuarta Bolsa Faríngea, Síndrome de la	279.11
Terrien, Enfermedad de	371.48
Terry, Síndrome de	362.21
Tetania	252.1



Tétrada de Gerstmann	784.71
Tetrahidrobiopterina, Déficit de	270.1
Tetrasomía del Brazo Corto del Cromosoma 18	758.5
Thomsen, Enfermedad de	359.2
Tiamina, Déficit de	265.1
Tic Motor Crónico	307.23
Tics Crónicos Múltiples	307.23
Tietze, Síndrome de	733.6
Tipo Alfa GalNac, Tipo Schindler, Déficit	330.1
Tiroiditis de Hashimoto	245.2
Tirosinemia Hereditaria	270.2
Toni Debré Fanconi, Síndrome de	270.0
Tortícolis	333.83
Tortícolis Espasmódica	333.83
Tourette, Síndrome de	307.23
Toxicosis Capilar Hemorrágica	287.6
Transglutaminasa Plasmática, Déficit de	286.3
Transporte del Cobre, Enfermedad del	759.8
Trastorno de Atención por Hiperactividad	314.01
Trastorno de la Cornificación 12	757.1
Trastorno de la Cornificación 13	277.9
Trastorno de la Cornificación, Tipo 1	757.1
Trastorno de la Cornificación, Tipo 2	757.1
Trastorno de la Cornificación, Tipo 4	757.1
Trastorno de la Cornificación, Tipo 6	757.1
Trastorno de la Cornificación, Tipo Arlequín	757.1
Trastorno de la Cornificación, Tipo Vulgar	757.1
Trastorno del Ciclo de la Urea, Tipo Arginasa	270.6
Trastorno del Desarrollo para la Lectura	315.05
Trastorno Desintegrativo Infantil	299.10
Treacher Collins Franceschetti 1, Síndrome de	756.0
Treacher Collins, Síndrome de	756.0
Triada de Kartagener	759.3
Tricoleucemia	202.5
Tricopoliodistrofia	759.8
Trigonitis	595.3
Trigonocefalia "C", Síndrome de la	759.89
Trigonocefalia de Opitz, Síndrome de la	759.89
Trigonocefalia, Síndrome de la	759.89
Trimetilaminuria	270.3
Trisomía 13 Completa, Síndrome de	758.2
Trisomía 21, Síndrome de	758.0
Trisomía 9p Parcial Incluida, Síndrome de la	758.5
Trisomía D, Síndrome de	758.1
Trisomía Distal 10q, Síndrome de la	758.6
Trisomía G, Síndrome de	758.0
Trombastenia	287.1
Trombastenia de Glanzmann	287.1
Trombastenia de Glanzmann y Naegeli	287.1
Trombastenia de Glanzmann, Tipo A	287.1



Tromboarteriopatía Oclusiva	446.7
Trombocitemia Esencial	238.7
Trombocitopenia Esencial	287.3
Trombocitopenia y Aplasia Radial, Síndrome de	759.89
Trombocitopenia y Ausencia de Radio, Síndrome de	759.89
Trombocitosis Esencial	238.7
Trombopatía Constitucional	286.4
Tumor de Células Cromafines	255.6
Tumor del Angulo Pontocerebeloso	225.1
Tumor del VIII Par Craneal	225.1
Tumor Gigante Benigno Linfomatoso	457.6
Tumor Vascular Eréctil	228.0
Turner del Varón, Síndrome de	759.89
Turner Kieser, Síndrome de	756.89
Turner, Síndrome de	758.12
Úlcera de Barrett	530.2
Úlcera de la Esofagitis Péptica	530.3
Ullrich Noonan, Síndrome de	759.89
Ullrich, Síndrome de	759.89
Unión Costocondral, Síndrome de la	733.7
Uña Rótula, Síndrome de	756.89
Uñas Amarillas, Síndrome de las	703.8
Uretral, Síndrome	595.5
Uridín Difosfato Glucuronosil Transferasa, Tipo I, Déficit Severo de	277.4
Usher, Síndrome de	362.74
Uveítis Posterior	363.20
Uveoencefalitis, Síndrome de	364.26
Uveomeningitis, Síndrome de	364.25
VACTERL	759.89
Vaina del Tendón Oblicuo Superior, Síndrome de la	378.61
Valproato Fetal, Síndrome del	760.81
Van Bogaert Bertrand, Síndrome de	330.8
Van der Hoeve Halbertsma Waardenburg Gualdi, Síndrome de	270.2
Van der Hoeve, Síndrome de	756.51
Variante Estren Dameshek de la Anemia de Fanconi	284.0
Vasculitis Alérgica	287.5
Vasculitis de Churg Strauss	518.11
Vasculitis Granulomatosa Eosinofílica	518.12
Vasculitis Leucocitoclástica	287.4
VATER	759.89
VATERS	759.89
Velo Congénito Vascular de la Retina	361.19
Velocardiofacial, Síndrome	759.89
Veno Oclusiva Hepática, Enfermedad	453.0
Vías Atrioventriculares Accesorias, Síndrome de las	426.7
Virchow Shekel, Síndrome de	759.89
Virilización Adrenal	255.2
Visceromegalia, Hernia Umbilical y Macroglosia, Síndrome de	759.89
Vitamina B1, Déficit de	265.2
Vitamina E, Déficit de	269.1



Vogt Koyanagi Harada, Síndrome de	364.25
Von Gierke, Enfermedad de	271.0
Von Hippel Lindau, Síndrome de	759.6
Von Recklinghausen, Enfermedad de	237.71
Von Willebrand, Enfermedad de	286.4
Von Zambusch, Enfermedad de	697.5
Vrolik, Enfermedad de	756.51
Waardenburg, Síndrome de	270.2
Wagner Stickler, Síndrome de	759.89
Waldenstrom, Síndrome de	273.3
Waldmann, Enfermedad de	457.1
Walker Warburg, Síndrome de	759.89
Watson Miller, Síndrome de	573.9
Weaver Smith, Síndrome de	759.89
Weaver, Síndrome de	759.89
Wegener, Enfermedad de	446.8
Weill Marchesani, Síndrome de	759.89
Weir Mitchell, Enfermedad de	443.89
Weissenbacher Zweymuller, Síndrome de	759.89
Werdnig Hoffman, Enfermedad de	335.0
Werlhof, Enfermedad de	287.3
Wermer, Síndrome de	258.0
Werner, Síndrome de	259.8
West, Síndrome de	345.8
White Darier, Enfermedad de	757.39
White Spot, Enfermedad de	697.3
Wiedmann Beckwith, Síndrome de	759.89
Willebrand Juergens, Enfermedad de	286.4
Williams Beuren, Síndrome de	759.89
Williams, Síndrome de	759.89
Wilson Mikity, Síndrome de	770.7
Wilson, Enfermedad de	275.1
Wiskott Aldrich, Síndrome de	279.12
Wittmaack Ekbohm, Síndrome de	443.89 / 333.99
Wolf Hirschhorn, Síndrome de	758.3
Wolf, Síndrome de	758.3
Wolff Parkinson White Familiar	426.7
Wolff Parkinson White, Síndrome de	426.7
Wolfram, Síndrome de	759.89
WPW, Síndrome de	426.7
X Frágil, Síndrome	759.83
Xantinuria	277.2
Xantogranulomatosis Generalizada	253.2
Xantogranulomatosis Visceral	253.3
Xantomatosis Cerebrotendinosa	272.2
Xeroderma Pigmentario	757.33
Yunis Varon, Síndrome de	759.89
Zambusch, Enfermedad de	697.4
Zellweger, Síndrome de	759.89
Zievert Kartagener, Síndrome de	759.3



Zimmermann Laband, Síndrome de	759.89
Zimmermann, Síndrome de	759.89
Zinsser Cole Engman, Síndrome de	757.39
Zollinger Ellison, Síndrome de	251.5

Listado elaborado por el Sistema de información sobre Enfermedades Raras de Extremadura.
Sub-dirección de Epidemiología. Dirección General de Salud Pública. Servicio Extremeño de Salud. Consejería de Sanidad y Dependencia. Junta de Extremadura.



