

14 PROPUESTAS PARA LAS ER 2014

Para mejorar la vida de 3 millones de personas con Enfermedades Raras

1. Marco Jurídico para proteger los derechos de las personas con ER

Que las Enfermedades Raras, siendo de interés prioritario en Salud Pública habitualmente enfermedades crónicas, tengan un **marco jurídico reconocido oficialmente que garantice una protección específica de los derechos sanitarios y sociales** de las personas que las padecen.

2. Acceso a medicamentos y tratamientos vitales para las ER

Que se asegure el acceso en equidad a **medicamentos de uso vital para las personas con ER en el Sistema Nacional de Salud, impulsando medidas concretas en Medicamentos huérfanos, medicamentos coadyuvantes y productos sanitarios**, ortesis y otras prestaciones del ámbito ortopédico en cualquier parte del territorio nacional con **presupuestos específicos** para los **tratamientos en todas las CCAA**. Así mismo, que los criterios económicos no sean los únicos que se analicen para justificar su financiación, se articulen **mecanismos estables** que garanticen la **financiación** y se **abrevien los procedimientos de autorización, y se eviten revocaciones de medicamentos por motivos no sanitarios**.

3. Cobertura de las ER en la Cartera Común Básica del SNS

Que la **Cartera Común Básica del SNS prevea con carácter obligatorio revisiones periódicas a la misma y que en la misma se incluya expresamente el acceso a las personas con ER** para las siguientes prestaciones: La rehabilitación básica (**fisioterapia**), **rehabilitación** en pacientes con déficit funcional, atención a la **salud psicológica**, **logopedia y atención temprana**. Así mismo, que se elimine **el copago de medicamentos dispensados en farmacia ambulatoria y hospitalaria**.

4. Mapa de Unidades Clínicas de Experiencia en ER y Ruta de Derivación

Que se publique el **Mapa de las Unidades Clínicas de Experiencia en ER**, con el mecanismo oficial de **ruta de derivación**, para garantizar el **efectivo tránsito** (autonómico e inter autonómico) a todas las personas con ER a través de la geografía española.

5. Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) y Unidades de Atención a las ER en cada CCAA

Que se acrediten y se agilice el proceso de acreditación de, nuevos **Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) para ER en el Sistema Nacional de Salud en 2014**, dotando a estas unidades de financiación suficiente para garantizar su calidad y sostenibilidad. Que se **establezcan en cada Comunidad Autónoma Unidades Multidisciplinares de Atención General a las personas con ER**, a fin de atender de forma real y efectiva a los afectados por ER, mejorando la asistencia a nivel regional.

6. Programa específico para la atención de personas sin diagnóstico en el SNS

Que se impulse un **programa específico para la atención de personas sin diagnóstico con largo peregrinaje médico en el seno del SNS** que coordine la acción de todas las Comunidades Autónomas y que se profundice en las causas del no diagnóstico.

7. Protocolo para la atención de ER en urgencias hospitalarias y Atención Primaria

Que se elabore un **protocolo para la atención de personas con ER en las urgencias hospitalarias**. Y se impulse la elaboración/difusión de los protocolos clínicos de urgencia en las diferentes patologías así como el protocolo DICE APER (**Diagnóstico, Información, Coordinación, Epidemiología en Atención Primaria en ER**) en el ámbito de la atención primaria.

8. Marco legal al Registro Nacional de Enfermedades Raras e impulso investigación

Que se cree el **marco legal que corresponda para que el Registro Nacional de Enfermedades Raras sea una realidad donde todas las CCAA e investigadores colaboren, garantizándose su sostenibilidad, para el impulso de la investigación en ER.**

9. Puesta en marcha de los resultados de Conferencia EUROPLAN en España.

Que el Gobierno Español se implique en la **Conferencia EUROPLAN que se realizará en junio de 2014**, haciendo vinculantes sus recomendaciones a través de su puesta en marcha a través de la **Estrategia Nacional de ER.**

10. Atención a las personas con ER que requieran traslado a otro Estado de la UE

Que se **garantice la atención a las personas con ER que requieran su traslado a otro Estado Miembro de la UE**, cuando sea preciso, a **través de la normativa española que desarrolla la Directiva de Movilidad Sanitaria Transfronteriza, incluyendo las peticiones de FEDER.**

11. Protocolo de valoración de la discapacidad en ER en todas las CCAA

Que se publiquen los nuevos baremos para la **calificación de discapacidad**, de acuerdo a la Ley General de la discapacidad, **y se establezca un protocolo de valoración de las ER similar en todas las Comunidades Autónomas.**

12. Acceso de personas con ER a educación reglada y asegurar atención temprana

Favorecer el **acceso de las personas con ER a la educación reglada** en todos sus niveles y asegurar una **atención integral temprana**. Intensificando la relevancia de su **inclusión en**

los centros educativos ordinarios a través de diferentes modalidades de escolarización, provisión de recursos técnicos y sanitarios, formación del profesorado e incremento de la **colaboración familia-escuela-asociaciones de pacientes**.

13. Agilizar reconocimiento de Dependencia y prestaciones a personas ER

Que se agilicen los trámites en el **reconocimiento de la situación de dependencia para las personas con ER** y el **derecho a las prestaciones que se precise**, independientemente del grado que cada persona presenta.

14. Inclusión laboral para las personas con ER y sus cuidadores

Que se asegure la **inclusión laboral** mediante la flexibilización de los horarios, la **adaptación de las condiciones laborales** y de la ubicación del puesto de trabajo.

INICIATIVAS TRANSVERSALES PARA EL 2014 de Cooperación internacional por las ER:

- **Que se promueven acciones de cooperación internacional en 2014, por parte del Gobierno Español, con los países latinoamericanos a través de la Alianza Iberoamericana de enfermedades Raras.**

- **Que se apoye el 2019 como Año Europeo de las Enfermedades Raras, por parte de España.**

DESARROLLO DE LAS 14 PROPUESTAS PARA EL 2014

1. Marco Jurídico para proteger los derechos de las personas con ER

Que las Enfermedades Raras, siendo de interés prioritario en Salud Pública habitualmente enfermedades crónicas, tengan un **marco jurídico reconocido oficialmente que garantice una protección específica de los derechos sanitarios y sociales** de las personas que las padecen.

En 2014 se solicita a la Administración Española que establezca un **marco jurídico específico que proteja y contemple conjuntamente los derechos sanitarios y sociales**, así como las situaciones especiales y particulares que se plantean en la vida de las personas o sus familias que padecen una enfermedad crónica producida por una enfermedad rara.

De igual forma que existe en nuestro sistema un marco jurídico que protege situaciones particulares como la discapacidad o la dependencia, ha de existir también un marco jurídico que proteja la situación particular, específica, altamente gravosa económicamente e incapacitante laboralmente hablando, de las personas y las familias que padecen una **enfermedad crónica producida por una enfermedad poco frecuente**.

La **condición de cronicidad de las ER**, hace que en el 85% de los casos se requieran tratamientos de por vida. Esto provoca un alto impacto en la economía familiar, generalmente caracterizada por **una grave situación de empobrecimiento**. Las ER son **crónicas e invalidantes** y por tanto requieren **de cuidados especializados complejos y continuados en el tiempo**. Además, generan a menudo **discapacidades** de todo tipo, con **frecuencia muy severas**. Hasta ahora se han identificado a las ER como crónicas, sin que exista un **marco jurídico / administrativo** que proteja los derechos de las personas.

La **declaración de cronicidad** debe de llevar aparejada además del reconocimiento de unos beneficios económicos asociados al pago de una serie de medicamentos, también y principalmente, el **reconocimiento personalizado de una serie de derechos sanitarios y sociales** que son complemento indispensable para **la protección integral de la persona** en su conjunto.

Este **reconocimiento oficial** debería de propiciar el contexto necesario para el desarrollo de una serie de derechos económicos y sociales, como la exención del copago en todos los medicamentos que se precisen, la compensación de gastos por los tratamientos funcionales que requiera la persona y el sistema público no preste gratuitamente, o que las bajas laborales no computen y el empleador pueda compensarlas como ocurre con las bajas por maternidad.

El **reconocimiento oficial de la condición de padecer una enfermedad crónica producida por una enfermedad rara** puede abrir todo un universo de oportunidades y servir de soporte para canalizar multitud de reivindicaciones específicas de las personas con enfermedades raras.

2. Acceso a medicamentos y tratamientos vitales para las ER

Que se asegure el acceso en equidad a **medicamentos de uso vital para las personas con ER en el Sistema Nacional de Salud, impulsando medidas concretas en Medicamentos huérfanos, medicamentos coadyuvantes y productos sanitarios**, ortesis y otras prestaciones del ámbito ortopédico en cualquier parte del territorio nacional con **presupuestos específicos para los tratamientos en todas las CCAA**. Así mismo, que los criterios económicos no sean los únicos que se analicen para justificar su financiación, se articulen **mecanismos estables que garanticen la financiación** y se **abrevien los procedimientos de autorización, y se eviten revocaciones de medicamentos por motivos no sanitarios**.

En el **Año 2014 con relación a los Medicamentos huérfanos**, que suponen con frecuencia la única oportunidad a personas que no suelen tener ninguna alternativa terapéutica, se debe:

- Establecer **partidas específicas en el SNS para los Medicamentos Huérfanos (MHU)** de manera que se garantice el acceso equitativo a estos tratamientos en las distintas CC.AA.
- Armonizar los **criterios de accesibilidad entre las CCAA** para evitar el **retraso** y **minimizar el riesgo de inequidad** frente al acceso a estos tratamientos. La evaluación a nivel europeo sobre el **valor añadido de los medicamentos huérfanos** la realiza la EMA con participación de los expertos nacionales y son informes públicos. Estos informes se deben utilizar por parte de la Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios para fijar el precio, y deberían ser tenidos en cuenta para facilitar el acceso en las CC.AA.
- Evitar ser considerados como una amenaza para la sostenibilidad del sistema sanitario en que los criterios económicos son frecuentemente los únicos que se analicen para justificar su financiación.
- **Simplificar los procedimientos** para su autorización.
- **Articular un procedimiento** para incluir la **participación y colaboración** de las **asociaciones de pacientes** en la toma de estas decisiones.
- Así mismo, se deben armonizar criterios de accesibilidad entre las distintas CCAA, en el **Uso compasivo y aprobación temporal de uso**.

En el **Año 2014 con relación a los Medicamentos Coadyuvantes, productos sanitarios y cosméticos** se debe:

- Establecer que la **medicación coadyuvante** en ER tenga, a efectos de financiación, la consideración de **medicación crónica**, para estos enfermos. En caso de fármacos no financiados por el Sistema Nacional de Salud, serán reembolsados en condiciones similares a la de los **medicamentos para uso de enfermos crónicos** (es decir, productos con círculo o punto negro).

3. Cobertura de las ER en la Cartera Común Básica del SNS

Que la **Cartera Común Básica del SNS prevea con carácter obligatorio revisiones periódicas a la misma y que en la misma se incluya expresamente el acceso a las personas con ER** para las siguientes prestaciones: La rehabilitación básica (**fisioterapia**), **rehabilitación** en pacientes con déficit funcional, atención a la **salud psicológica**, **logopedia y atención temprana**. Así mismo, que se elimine **el copago de medicamentos dispensados en farmacia ambulatoria y hospitalaria**.

Las personas afectadas con ER y sus familias dedican una parte importante de sus ingresos a gastos relacionados exclusivamente con la atención a su enfermedad. **El promedio estimado de los ingresos anuales destinados por las familias a dichos gastos es del 20 %**. En términos absolutos, el coste es aún mayor, dado que también hay que contabilizar el efecto de un análisis coste dentro del núcleo familiar derivado de las pérdidas de las oportunidades de empleo y estudios del cuidador principal. Los gastos a cubrir en la mayoría de los casos, se relacionan con la adquisición de medicamentos y otros productos sanitarios (50,71%), el tratamiento médico (43,08%), las ayudas técnicas y de ortopedia (30,37%), el transporte adaptado (26,69%), la asistencia personal (22,88%) y la adaptación de la vivienda (8,76%)¹.

Las familias han de soportar, además del **impacto psicológico** de una enfermedad de estas características, con sus dificultades diagnósticas, terapéuticas y pronósticas, el **alto coste de cuidados y tratamientos no cubiertos o facilitados por el SNS como la fisioterapia, la rehabilitación y la propia atención psicológica**. Es frecuente observar cómo la enfermedad supera las posibilidades de la familia nuclear e incluso la contribución de otros familiares. Por ello, **es indispensable una regulación normativa que garantice el acceso como derecho fundamental**, así como medidas eficaces para que esa cobertura se haga efectiva².

En **2014 se debe revisar la Cartera Común Básica del SNS** y articular fondos específicos para garantizar el **acceso en equidad a la rehabilitación básica** para los tratamientos **fisioterapéuticos** para el control de síntomas y mejora funcional en **procesos crónicos musculoesqueléticos**.

Desde FEDER se solicita que **la rehabilitación en pacientes con déficit funcional** no se limite tan solo a los casos en que dicho déficit pueda recuperarse, sino que también

¹ Estudio de Necesidades Socio Sanitarias de las personas con Enfermedades Raras. Estudio ENSERio

² Estudio de Necesidades Socio Sanitarias de las personas con Enfermedades Raras. Estudio ENSERio

incluya aquellos otros casos en que, sin ser previsible la completa recuperación de la funcionalidad, **sí pueda obtenerse una mejora significativa en la calidad de vida**, movilidad o disminución de los síntomas de dolor.

En la misma línea, se solicita que la atención a la **salud psicológica en ER sea integral y completa**, incluyéndose la atención de los trastornos derivados de situaciones de riesgo o exclusión social de las personas que padecen una enfermedad rara y también la de los **familiares que las atiendan más directamente**.

Por otro lado, se solicita que **se elimine el copago de medicamentos dispensados en farmacia hospitalaria y ambulatoria**, pues la puesta en marcha de nuevos procedimientos y sistemas de aportaciones en el ámbito de la prestación farmacéutica ha **tenido un impacto negativo en las familias con ER³**.

Así mismo y al **derecho de las personas con ER a tener hijos sanos y libres de patología**, desde FEDER se insiste que en la actualidad hay suficientes avances en genética para propiciar tener un embarazo con un embrión no afecto de la enfermedad rara que porta su familia, como parte del plan de prevención de enfermedades raras del SNS.

La Interrupción voluntaria del embarazo debe ser la última vía, por las consecuencias éticas y psicológicas de sufrimiento, que ello conlleva, lo lógico es fecundar a un hijo sin patología si se conoce de antemano esta predisposición.

Si se estima que el 80% de las ER son genéticas, entonces para su diagnóstico e investigación resulta imprescindible el que se fortalezcan los **existentes laboratorios de genética** y se creen nuevos, con la adecuada planificación, así como el impulso a la **especialidad de genética**, que tiene prevista su creación en breve.

De igual manera, es necesario favorecer aquellas iniciativas que conduzcan a la armonización del **cribado** neonatal.

4. Mapa de Unidades Clínicas de Experiencia en ER y Ruta de Derivación

Que se publique el **Mapa de las Unidades Clínicas de Experiencia en ER**, con el mecanismo oficial de **ruta de derivación**, para garantizar el **efectivo tránsito** (autonómico e inter autonómico) a todas las personas con ER a través de la geografía española.

En 2014 se debe publicar el Mapa Real de los Especialistas / Unidades Clínicas identificadas que ya atienden (con acreditada experiencia) a personas afectadas de ER, con la colaboración de todas las CCAA.

³ Informe la Federación Española de las Enfermedades Raras: Análisis del grave impacto de las reformas sanitarias en las personas con ER

El **Mapa de Unidades de Experiencia Clínica**, en un primer momento y con carácter de temporalidad, es un primer paso importante para la acreditación de los futuros Centros, Servicios y Unidades de Referencia con los que se coordinará la asistencia sanitaria. Las **Unidades de Experiencia Clínica de ER** deben implantarse en un marco autonómico. Estas unidades serán el marco imprescindible para avanzar en el diagnóstico, seguimiento, coordinación e investigación que permitirá encontrar respuestas para un diagnóstico más riguroso y temprano, que potenciara la coordinación con los futuros CSURS tanto a nivel nacional como europeo.

Por **Unidades de Experiencia Clínica en ER**, se definen aquellas unidades multidisciplinares con servicios clínicos especializados, pertenecientes a **hospitales de la red sanitaria española**, que concentran la **experiencia y el conocimiento diagnóstico y terapéutico**, en un conjunto limitado de ER (grupos de ER), que cumplen los criterios de calidad debidamente establecidos y **auditados por un comité de expertos del MSSSI**⁴

Consideramos que en la elaboración del Mapa, el criterio general deberá ser la orientación hacia la concentración de experiencia y actividad en la unidad, donde el número de casos atendidos permita desarrollar la pericia suficiente, **siempre y cuando ésta pueda ser contrastada con la evaluación satisfactoria de los resultados clínicos obtenidos**.

Esto quiere decir que las Unidades de Experiencia Clínica de ER que se identifiquen, deberán **cumplir además con criterios que garanticen la calidad, seguridad y eficiencia en la atención** y que, de manera general, son criterios **estructurales y organizativos**, así como un **entorno asistencial adecuado para apoyar** las prestaciones que se requirieran en cada caso.

Desde FEDER se considera que el MSSSI, y en cada caso las CCAA, deberán prever la posibilidad de establecer alianzas para la coordinación y trabajo en red entre distintos hospitales y constituir unidades colaboradoras funcionales para una ER o para grupos de ER, para aprovechar la experiencia existente y buenas prácticas, entre varios centros y llegar al número de casos adecuado garantizando en todo momento la mejor atención. Sin duda, **la definición de las unidades de experiencia clínica es un ejercicio previo al de los CSUR**.

Es imprescindible que el contraste de la información de los hospitales con la procedente de las asociaciones de familias, sea un criterio que se tendrá en cuenta para la **correcta identificación de las UEC**.

Desde FEDER se reconoce el gran paso que se ha realizado en algunas Comunidades Autónomas en 2013, en donde tras la elaboración del Mapa de Unidades de Experiencia

⁴ Definición basada parcialmente en el Documento Modelo de Atención a las MM en Cataluña, Unidades de Experiencia Clínica (UEC)

en ER, se ha decidido poner en marcha y de forma piloto en algunos hospitales la figura del Gestor de Caso. **Actuaciones como ésta, se proponen desde FEDER que sean seguidas por el MSSSI y las CCAA (según sea el caso), desde el comienzo de la elaboración de este Mapa a nivel nacional.**

Qué duda cabe, que la elaboración de un **Mapa basado en la definición de UEC** será la mejor herramienta para solventar los graves problemas de coordinación entre especialistas dentro de un mismo hospital y entre el hospital y los diferentes niveles asistenciales que afectan de forma importante a los enfermos. En concreto, sería el **“Gestor de Caso”**, el responsable de ser el enlace con atención primaria, encargado de coordinar las citas y pruebas médicas para que se realizasen en el mismo día, así como para la elaboración de un **Protocolo para marcar la hoja de ruta del paciente.**

De esta manera, se entendería por **“Gestor de caso”** la siguiente definición: persona o equipo de trabajo que actúa como nexo de unión entre los **especialistas y el paciente** y su familia para garantizarles una correcta **coordinación** entre servicios y profesionales (**identificando la mejor ruta de derivación**) y un apoyo emocional y de acompañamiento durante todo el proceso asistencial. Esta figura pueden ser del área de enfermería, trabajo social o medicina, según el territorio, y deberán conocer el acceso a los diferentes recursos para trabajar de forma multidisciplinaria.

Con lo anterior, en 2014 es preciso **establecer rutas de derivación** que permitan el correcto acceso de las personas a las Unidades Clínicas de Experiencia (UEC) lo que permitirá eliminar las situaciones de **desigualdad existentes**, entre las CC. AA.

Las personas con ER han llegado a empadronar en el lugar de la asistencia, incluso las familias han cambiado el trabajo y la residencia para estar cerca y con derecho a las prestaciones. Esta situación tiene como consecuencia la concentración de la asistencia en unos **hospitales con los problemas asistenciales** y financieros que suponen para el hospital y la CCAA donde radica. Facilitar la derivación de pacientes para no solo control y seguimiento o para hacer algún examen del que no dispongamos, sino también para tratamientos quirúrgicos en algún centro donde haya más experiencia.

La reacción ha sido la de poner trabas burocráticas en el acceso, trabas que limitan la atención de los pacientes que tienen sus esperanzas precisamente en esos médicos. La **liberación de esos médicos** para la atención de los pacientes con ER y **su sustitución** en las tareas asistenciales por otros, **sería una medida muy eficaz con un coste asumible.**

Las UEC y las **Unidades de Referencia a nivel estatal** deben trabajar en estrecha coordinación con los Hospitales y Centros de salud a nivel local, que acompañarán el día a día del paciente.

Esta coordinación será vital para garantizar la calidad de la atención en la etapa de diagnóstico, seguimiento y **permitir ahorrar desplazamientos y disminuir el impacto económico, familiar y social** que origina el peregrinaje de las personas con ER.

En 2014 se debe **establecer un carnet sanitario para las personas con ER** de manera que se asegure el **tránsito administrativo sin trabas de una Comunidad a otra** en función de sus necesidades y de las posibilidades técnicas y de especialistas de las Comunidades, siendo el Gobierno Central el garante del cumplimiento de este derecho.

5. Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) y Unidades de Atención a las ER en cada CCAA

Que se acrediten nuevos **Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) para ER en el Sistema Nacional de Salud en 2014**, dotando a estas unidades de financiación suficiente para garantizar su calidad y sostenibilidad. Que se **establezcan en cada Comunidad Autónoma Unidades Multidisciplinares de Atención General a las personas con ER**, a fin de atender de forma real y efectiva a los afectados por ER, mejorando la asistencia a nivel regional.

En **2014** se propone que el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud apruebe la **acreditación de nuevos CSUR** para que el SNS cuente una **red de unidades acreditadas** dedicadas a la atención de nuevos grupos de **patologías raras**.

El Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, establece las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud, para las **patologías poco frecuentes** cuya **prevención, diagnóstico o tratamiento precisan tener un ámbito nacional de actuación**.

El carácter nacional de los **CSUR** garantizará la **equidad para los pacientes vivan donde vivan**. Su experiencia, sus conocimientos y el contacto e intercambio con otros Centros nacionales y europeos potenciará la **investigación**.

Se debe establecer el **marco financiero**, conocer -con la **participación de las asociaciones** de pacientes en el Comité de Designación- los que existen y **acreditarlos con criterios de calidad**, pero también con pragmatismo. No se puede pedir a un médico experto que para su acreditación dé docencia, investigación, difusión del conocimiento, atención socio sanitaria, etc.

Los **Centros de Referencia y Experiencia** no se implantarán adecuadamente sin este marco, por el contrario, el aumento considerable de gasto que suponen para el hospital donde estén, sería un freno difícilmente salvable.

Los **Centros de Referencia y las Unidades de Experiencia** deberían ser previstos de forma que se tuvieran atendidos el **máximo grupos de patologías raras** (fijando un calendario para su designación) y **dotados para coordinarse con los médicos habituales** del paciente de forma que, en la medida de lo posible, el desplazamiento a estos centros sea el mínimo.

La potenciación de las unidades de referencia con los recursos actualmente existentes sería una **clara fuente de ahorro para el erario público**, para las familias y sobre todo una garantía para **mejorar la calidad de vida de las personas**: daría seguridad, evitaría dilaciones en el tiempo y eliminaría el alto coste de las duplicidades de pruebas, días perdidos de trabajo, colegio, entre otros.

La preparación de **información** a asociaciones, pacientes y familiares en los cuidados de los enfermos es un aspecto sustancial. Hay que tener en cuenta que estos **Centros** pudieran **no ser públicos**, por lo que habrá que **proveer su adecuado concierto o financiación**.

Desde FEDER se apoyarán todas las acciones impulsadas desde el Gobierno que conduzcan a este fin.

Por otra parte, desde **FEDER se insiste en que se establezcan en todas las CCAA Unidades Multidisciplinares de Atención General** a las personas con ER, a fin de garantizar la atención **real de todos los afectados por ER**, eliminando las **situaciones de desigualdad existentes** hoy en día.

Como propone el Estudio ENSERio 2⁵, a nivel autonómico se deben impulsar las siguientes prioridades:

- Se deben establecer **Unidades Multidisciplinares de Atención General a los afectados por ER en cada Comunidad Autónoma**.
- Estas **Unidades hospitalarias multidisciplinares locales/CCAA**, atenderán a la persona con ER y ante sospecha de diagnóstico la derivarán a la unidad de referencia de su ER o grupo de ER, donde se le harán pruebas específicas para su diagnóstico y tratamiento y si no existe se le derivará a un centro de referencia europeo de su patología o grupo de ellas. Es decir, estas **Unidades Autonómicas facilitarán la coordinación social y sanitaria** transversal en tres niveles: nivel autonómico, nacional y europeo.
- Se debe instaurar la figura del **'gestor de caso'** desde el nivel de las Unidades Generales de Atención General cada Comunidad Autónoma, que actuará como el **coordinador de todos los profesionales** implicados en la atención al enfermo de una patología rara, que puede incluir especialistas en varios niveles asistenciales (tanto a nivel local como nacional e incluso internacional).
- **Centros de competencia local**: se deben definir los centros a nivel local (hospitales, centros de salud) que deben acompañar el día a día del paciente. Aquí se

⁵ Por un modelo sanitario para atender a las personas con Enfermedades Raras. Estudio ENSERio 2

incluirán a profesionales médicos y sociales y demás actores sanitarios y sociales extra hospitalarios regionales a fin de optimizar la atención más cerca de la vida cotidiana de los enfermos y favorecer su inserción social.

- Se deben adoptar los **itinerarios clínicos** que faciliten la derivación desde **medicina primaria** (pediatra/médico de familia) a hospital (genetista clínico + especialistas necesarios). Así como el retorno de paciente a **Atención Primaria para seguimiento y tratamiento**, coordinado con los servicios socio-sanitarios y educativos. Y se deben dotar fondos para cubrir los costes de traslado entre las **consultas interdisciplinarias**.

6. Programa específico para la atención de personas sin diagnóstico en el SNS

Que se impulse un **programa específico para la atención de personas sin diagnóstico con largo peregrinaje médico en el seno del SNS** que coordine la acción de todas las Comunidades Autónomas y que se profundice en **las causas del no diagnóstico**.

En el caso de las ER el promedio de tiempo estimado, en España, que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución de diagnóstico (**demora diagnóstica**) es de **casi 5 años**. Para uno de cada cinco afectados transcurren **10 o más años** desde la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico⁶.

El retraso diagnóstico que experimentan casi los dos tercios de la muestra, supone consecuencias de todo tipo y gravedad. La más frecuente de ellas es no recibir ningún apoyo ni tratamiento (42,75%), aunque también destacan el haber recibido un tratamiento inadecuado (27,26%) y el agravamiento de la enfermedad (27,98%). Algunas de estas consecuencias directas de la demora diagnóstica, suponen además importantes efectos secundarios.

Según se ha detectado, desde el Servicio de Información y Orientación de FEDER, existen un importante número de casos, posibles ER, que persisten sin diagnosticar; algunas de ellas en fase de sospecha y en estudio, y otras que permanecen no diagnosticadas por distintas razones. **Se desconoce el número exacto de casos no diagnosticados y no se ha realizado, hasta el momento, un estudio de las causas que ocasionan este estado de no diagnóstico.**

Es imprescindible establecer, por tanto, en el seno del SNS **un Programa específico para los pacientes con sospecha de enfermedad rara sin diagnóstico conocido**, que establezca **itinerarios asistenciales** que permitan llegar a un diagnóstico o bien a una orientación diagnóstica si no es posible el diagnóstico de certeza, así como orientar el tratamiento o las medidas paliativas oportunas.

⁶ Estudio de Necesidades Socio Sanitarias de las personas con Enfermedades Raras. Estudio ENSERio.

Este **Programa** podría permitir **caracterizar los distintos modelos de casos clínicos** o grupos diagnósticos en los que se produce un bloqueo diagnóstico, establecer, para cada grupo, un **itinerario asistencial para su diagnóstico y orientación terapéutica**; desarrollar **información actualizada** sobre ER, de interés para las personas afectadas, profesionales de la salud y sociedad en general; **augmentar el conocimiento epidemiológico de las ER** y mejorar el conocimiento documental y de codificación de las ER.

Dentro de las **causas del no diagnóstico** se encuentran el que la persona puede tener síntomas, pero no los clasifica como enfermedad y no demanda atención; la enfermedad es de inicio clínico en edad adulta (como la enfermedad de Huntington, la enfermedad de Crohn, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la esclerosis lateral amiotrófica o el cáncer de tiroides); la enfermedad se manifiesta con distintos niveles de gravedad, la enfermedad se manifiesta con gran variabilidad o distintos patrones clínicos, se pueden conocer síntomas en un paciente, que responden a diversa etiología (genética, infecciosa, inmunológica, teratógenos y agentes externos...); otra patología puede ocultar una ER; puede existir un ocultamiento familiar o social de la enfermedad e incluso, que la persona cese en el esfuerzo diagnóstico.

A estas causas hay que sumar la posibilidad de **casos no diagnosticados por disfunciones en el circuito asistencial**, debido a la falta de recursos técnicos o de tecnología adecuada para el diagnóstico, el desconocimiento científico-técnico por parte del profesional sanitario, el desconocimiento del circuito asistencial por parte del profesional sanitario y el desconocimiento del acceso a los medios sanitarios por parte del paciente, entre otros.

Este Programa permitiría evitar las consecuencias siempre dolorosas de **los retrasos**, entre los que se encuentran: otros niños **nacidos** con la misma enfermedad, la **conducta** inapropiada y ayuda inadecuada de los miembros de la familia; el **empeoramiento** clínico de la salud (condición intelectual, psicológica, y física, que conducen incluso a la muerte del paciente); la **desorientación**, desconcierto, desesperanza, profundos sentimientos de soledad y **gran aislamiento**; así como la pérdida de **confianza** en el sistema sanitario.

7. Protocolo para la atención de ER en urgencias hospitalarias y Atención Primaria

Que se elabore un **protocolo para la atención de personas con ER en las urgencias hospitalarias**. Y se impulse la elaboración/difusión de los protocolos clínicos de urgencia en las diferentes patologías así como el protocolo DICE APER (**Diagnóstico, Información, Coordinación, Epidemiología en Atención Primaria en ER**) en el ámbito de la atención primaria.

En 2014, se solicita que se impulse la elaboración e implantación de un Protocolo de Urgencias en Enfermedades Poco Frecuentes en el seno del SNS, en el ámbito de todas las Comunidades Autónomas.

La atención de Urgencias en las patologías poco frecuentes suele ser muy específica, por lo que requiere de una mayor preparación por parte del equipo de urgencias, el uso de recursos concretos y una **atención diferenciada del resto de pacientes**.

Las principales causas de este problema se resumen en la ausencia de preparación específica del equipo de urgencias, la ausencia de recursos específicos, la falta de comunicación entre el personal de urgencias, los afectados y sus acompañantes, así como el desconocimiento de la propia enfermedad por parte del afectado y los profesionales.

Este protocolo que podría solventar de manera más rápida y efectiva la **atención de emergencia**, así como la **estabilización de las personas** afectadas por Enfermedades Poco Frecuentes y su **atención posterior**, debería implicar a los servicios de urgencias, así como al afectado y los familiares o acompañantes tanto en la entrada, la recogida de datos esenciales, como en la salida, ofreciendo, en la medida de lo posible, la opción de participar como propio experto en el proceso de la resolución de su crisis de emergencia, ejerciendo sus derechos en la toma de decisiones y ofreciéndoles información clara y de calidad.

En la misma línea, el protocolo deberá contemplar aspectos relacionados con su implantación, como hacer efectivo el uso del documento de voluntades anticipadas, ofrecer tratamiento psicológico adecuado y valorar las derivaciones médicas que sean necesarias dentro del marco del tratamiento multi sistémico de las enfermedades poco frecuentes.

En la misma línea, desde FEDER se insiste en la necesidad de fomentar el desarrollo de Guías de actuación clínica para cada Enfermedad Poco Frecuente, así como el hacer la máxima difusión de las ya existentes. De esta manera, se promovería **el conocimiento de las propias patologías, los momentos de riesgo, cómo proceder en la sala de emergencias, el uso de pulseras o identificadores, entre otros**.

En 2014, se subraya la vital implantación del protocolo DICE APER (Diagnóstico, Información, Coordinación, Epidemiología en Atención Primaria en ER) en los centros de Atención Primaria del SNS para que se favorezca una atención más integral desde la consulta de Atención Primaria (AP) y haya un mayor conocimiento por parte de los profesionales sobre las ER y su manejo.

En este sentido, el déficit de **formación, tanto en pregrado, especializada y continuada, de todos los profesionales sanitarios** es uno de los problemas fundamentales en el diagnóstico y cuidados de estos pacientes.

No es fácil el conocimiento de siete mil enfermedades raras. Desde FEDER se insta a que se promueva **un curso de formación básico en enfermedades raras, para los médicos de atención primaria ya que la atención primaria es la puerta de entrada al sistema de salud de los enfermos y del buen manejo y formación en enfermedades raras, de estos profesionales de la salud, dependerá la mejor calidad de vida de los pacientes con ER**.

Estos cursos deberían ser difundidos en todas las comunidades autónomas, y de seguimiento para todos los médicos de familia y AP, sin detrimento de que también los deban seguir los médicos con diversas especialidades.

8. Marco legal al Registro Nacional de Enfermedades Raras e impulso investigación

Que se cree el marco legal que corresponda para que el Registro Nacional de Enfermedades Raras sea una realidad donde todas las CCAA e investigadores colaboren, garantizándose su sostenibilidad, para el impulso de la investigación en ER.

En 2014, el pleno desarrollo y la consolidación del Registro Nacional de Enfermedades Raras es una prioridad para los investigadores y para FEDER, y por tanto debe serlo también para las autoridades de los servicios de salud.

La publicación de un marco legal adecuado para este registro, que garantice su estabilización y sostenibilidad a largo plazo, debe ser un pilar básico de esta herramienta útil para el desarrollo de nuevas investigaciones y también para la planificación de los recursos socio-sanitarios, su adecuada ubicación y relación con el resto de centros. Este marco legal debe asegurar su correcto funcionamiento, tanto a nivel nacional como autonómico, y debe estar acorde con las directrices

El Registro Nacional debe contar con la financiación suficiente para su mantenimiento tanto en el MSSSI, como en las consejerías de sanidad de las CCAA.

El Registro Nacional de Enfermedades Raras es un instrumento necesario para investigadores y responsables de los sistemas de salud y asunto sociales. Es la única metodología posible que permitirá conocer, de una manera segura, cuántas personas enfermas hay en cada momento, cuántas de ellas son nuevos diagnósticos por año, dónde se producen estos casos, dónde son revisados y las vías de derivación de cada enfermedad. Además, es una fuente de información para los investigadores, incluida la industria, que posibilitará decidir acerca de la oportunidad de iniciar un estudio de investigación.

También están emergiendo como una fuente de posibles personas candidatas para participar en nuevos ensayos clínicos de los potenciales medicamentos huérfanos, así como para el estudio de la vigilancia de los efectos secundarios a largo plazo de los mismos.

En la actualidad este registro está siendo liderado en España por el Instituto de Investigaciones de Enfermedades Raras (IIER), centro perteneciente al Instituto de Salud Carlos III. En el mismo, **colaboran todas las Comunidades Autónomas**, que a su vez están desarrollando sus propios registros autonómicos de manera estandarizada al del IIER. Los registros autonómicos permitirán adoptar políticas socio-sanitarias cercanas a donde

residen las personas enfermas. Además de las Comunidades Autónomas, también colaboran sociedades científicas, la industria farmacéutica y la propia FEDER.

Además de las Comunidades Autónomas y las sociedades médicas, este registro actualmente permite la entrada segura a las propias personas enfermas o sus tutores, y por lo tanto, les posibilita la auto-declaración de su enfermedad mediante un proceso simplificado que requiere el consentimiento informado. Este sistema permite el empoderamiento de los pacientes, ya que les permite ser dueños de sus propias decisiones, y también estar informado de lo que se investiga en su enfermedad en cada momento.

Desde FEDER se reivindica que es urgente potenciar la investigación con recursos específicos y estables que supongan abrir nuevas vías, darle continuidad, conocer lo que se investiga, coordinarla y planificarla. Ya que los recursos de las administraciones son escasos, el mecenazgo debe contar con la mayor desgravación fiscal posible.

9. Puesta en marcha de los resultados de Conferencia EUROPLAN en España.

Que el Gobierno Español se implique en la **Conferencia EUROPLAN que se realizará en junio de 2014**, haciendo vinculantes sus recomendaciones a través de su puesta en marcha a través de la **Estrategia Nacional de ER**.

En 2014, se realizará la II Conferencia EUROPLAN en España, que buscará analizar la situación de las políticas españolas –a nivel nacional y autonómico, a la luz de las directrices europeas señaladas en la Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras.

A través de esta reunión de expertos se establecerán propuestas concretas para mejorar la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras, así como los planes autonómicos de ER.

Desde FEDER se solicita la completa implicación de la Administración Nacional y Regional así como la puesta en marcha de todas las recomendaciones que resulten de la conferencia.

De esta manera, la conferencia EUROPLAN debería contar con el máximo consenso, unanimidad, participación política, profesional y del movimiento asociativo, de manera que se convierta en el ‘gran espacio de encuentro’ para que sus resultados sean llevados a la práctica y permitan superar la amplia gama de obstáculos existentes (técnicos, administrativos, financieros, organizativos) para poder abordar con éxito las ER.

10. Atención a las personas con ER que requieran traslado a otro Estado de la UE

Que se **garantice la atención a las personas con ER que requieran su traslado a otro Estado Miembro de la UE**, cuando sea preciso, a **través de la normativa española que desarrolla la Directiva de Movilidad Sanitaria Transfronteriza, incluyendo las peticiones de FEDER.**

En **2014** es vital que con motivo de la **Directiva Europea de Salud Transfronteriza**, el Gobierno español incluya las peticiones de **FEDER en el Real Decreto 8/2014 de 7 de febrero de Asistencia Sanitaria Transfronteriza**. Esta petición es fundamental para garantizar que las personas con ER puedan recibir la **atención, diagnóstico, tratamiento en otro país de la UE**, cuando no exista esta posibilidad a nivel del sistema español.

La Directiva de Asistencia Transfronteriza facilitará **la atención en Centros de Referencia europeos, cuando ésta sea imprescindible**. Se debe potenciar a escala europea el modelo español de Centros de Referencia.

En este sentido, desde FEDER se solicita que:

- Que se **garantice la atención en otro Estado Miembro a las personas con ER** que no cuenten en España con una atención especializada canalizada a través de un CSUR designado a tal efecto o cuando las prestaciones sanitarias a que se tiene derecho no se encuentren recogidas en la cartera de servicios común del Sistema Nacional de Salud.
- Que **el desembolso de los gastos de la atención en otro Estado no tenga que efectuarlo primeramente el afectado o su familia sino directamente** el Estado de origen y sin la necesidad de contar para ello con una autorización previa.
- Que entre **los gastos se incluyan** no solo los derivados específicamente de la atención sanitaria, sino también **los considerados como conexos, por ejemplo, viaje, alojamiento, manutención, incluido los del acompañante**.

11. Protocolo de valoración de la discapacidad en ER en todas las CCAA

Que se publiquen los nuevos baremos para la **calificación de discapacidad**, de acuerdo a la Ley General de la discapacidad, **y se establezca un protocolo de valoración de las ER** similar en todas las Comunidades Autónomas.

Aunque los nuevos criterios de baremación suponen un salto muy importante en la adecuación a lo establecido por la OMS en la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF) de 2001, la nueva baremación sigue poniendo el énfasis en las circunstancias personales, valorando básicamente la deficiencia para establecer el tipo de discapacidad, de forma que determina el “Baremo de deficiencia global de la persona” (BDGP) como criterio principal.

La Ley General de Derechos de las Personas con Discapacidad, define la discapacidad como “una situación que resulta de la interacción entre las personas con deficiencias previsiblemente permanentes y cualquier tipo de barreras que limiten o impidan su participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones con las demás”.

El concepto de discapacidad pasa de ser un problema de la persona exclusivamente, a ser **un resultado** producto de la interacción entre las circunstancias de la persona y las barreras que limitan o impiden su participación. Es decir, la Ley deja de poner la carga sobre la persona para valorar el entorno como determinante para que pueda desenvolverse como los demás.

A la luz de este concepto jurídico, **la valoración de la discapacidad debería tener en cuenta las circunstancias personales y las barreras del entorno, para dictaminar un resultado objetivo de desempeño de la persona en las actividades y participación social.** Es decir, **los baremos de factores contextuales y ambientales deberían tener más peso, tanto como los de las propias limitaciones.**

La CIF hace posible por primera vez valorar tanto el funcionamiento de la persona como sus limitaciones. El resultado de la valoración de la persona no debería ser un informe en el que se refleja solamente un tipo de discapacidad de acuerdo a unos porcentajes, sino resaltar también las capacidades que la persona tiene y sus posibilidades para el desarrollo de actividades básicas de autonomía personal, la relación social, la participación en la vida económica, las habilidades laborales, etc.

La propia Ley encarga a los equipos multiprofesionales la valoración de las capacidades de la persona y las posibilidades que el entorno ofrece, y determina como un derecho de la persona la determinación de sus aptitudes, y recibir orientación de los recursos de apoyo disponibles en su entorno.

Esto es muy importante porque para trabajar sobre los derechos de ciudadanía a participar como los demás, es clave acabar con el estigma de la discapacidad y mostrar que las personas, todas, tienen capacidades, y además algunas tienen una serie de limitaciones que dificultan su participación, siendo el entorno responsable en gran medida.

Pues bien, los proyectos personales se podrán construir sobre las capacidades individuales, contando además con los apoyos en las limitaciones que cada cual necesita para lograr su plena participación. El este binomio de reconocimiento de capacidades y evaluación de las limitaciones que precisan apoyos, es el que debería tenerse en cuenta.

La propuesta es por tanto que se evalúe la discapacidad, y también las capacidades, y que los dictámenes tengan ambos aspectos en cuenta. En consecuencia que los informes que se produzcan por los equipos reflejen la situación global de la persona: capacidades, limitaciones, además de barreras y facilitadores del entorno.

La OMS ha instado a los Estados Miembros a usar cuando proceda la CIF en sus actividades de investigación, vigilancia y valoración. España será uno de los últimos países en incorporarla.

Por otro lado es urgente la respuesta a las situaciones de inequidad que se están produciendo en la valoración de la discapacidad entre comunidades autónomas, por lo que es esencial que el IMSERSO lidere la armonización de los criterios básicos a la hora de valorar personas con ER en todas las autonomías, garantizando la igualdad de derechos de todos los españoles con enfermedades poco frecuentes.

Las **acciones de sensibilización y formación que el propio colectivo ha impulsado, deben continuar gracias al apoyo del IMSERSO y las CC.AA** a través de las administraciones competentes en la materia. En este sentido, es importante que existan, por un lado, acciones de **intercambio y formación entre profesionales de todas las CC.AA encargados de valorar la situación de discapacidad** y por otro, **Jornadas de sensibilización entre los mismos profesionales y el colectivo**. En esta última acción tiene que haber un compromiso real de colaboración entre administración y movimiento asociativo.

12. Favorecer el acceso de personas con ER a educación reglada y asegurar atención temprana.

Favorecer el **acceso de las personas con ER a la educación reglada** en todos sus niveles y asegurar una **atención integral temprana**. Intensificando la relevancia de su **inclusión en los centros educativos ordinarios** a través de diferentes modalidades de escolarización, provisión de recursos técnicos y sanitarios, formación del profesorado e incremento de la **colaboración familia-escuela-asociaciones de pacientes**.

En **2014** para alcanzar el **desarrollo integral del alumnado y lograr una auténtica inclusión en el entorno educativo** se propone actuar promoviendo **culturas, políticas y prácticas inclusivas en ER**.

- Promover que la sociedad perciba las personas con enfermedades poco frecuentes como personas que tienen más puntos de similitud que de diferencia con los demás; personas que pueden desarrollar sus capacidades y aptitudes y merecen el mismo respeto que cualquier otro ser humano, es el primer paso para la normalización de los alumnos con ER en el aula y posteriormente en la sociedad. Conseguirlo requiere un **cambio de actitudes** desde las edades más tempranas e involucra a todos los agentes que componen la **comunidad educativa: alumnos, padres, docentes y personal de administración y servicios**.
- En enfermedades poco frecuentes resulta imprescindible una adecuada coordinación entre los distintos sistemas implicados en la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes (**sanitarios, sociales y educativos**) **dirigida a asegurar una intervención integral**.
- Es necesario que se regule y garantice una **Atención Temprana** a través de un modelo integral que asegure la prevención, **la detección precoz, el diagnóstico y el tratamiento de los niños**, desde el primer momento.

- Se reclaman modalidades de escolarización que contemplen la atención domiciliaria, hospitalaria, auxiliares educativos y profesionales especializados (terapeuta ocupacional, logopeda, enfermera, etc.) independientemente de la ubicación geográfica y el nivel educativo al que se refieran, poniendo énfasis en los niveles educativos no obligatorios donde estos recursos no están disponibles.
- Los alumnos requieren una verdadera accesibilidad, más allá del derribo de barreras arquitectónicas, que implica que es el centro el que se adapta al alumno y no el alumno al centro. Algunos ejemplos son la dispensación de medicamentos, atención sanitaria, menús especiales, una adecuada integración de la rehabilitación y la atención educativa, el cuidado de la climatización o la atención a los riesgos específicos del alumno.
- Se solicitan recursos tecnológicos y ayudas técnicas para dar respuesta a las necesidades de estos alumnos. Es necesaria una valoración específica de las capacidades y necesidades de cada alumno por un equipo profesional y multidisciplinar.
- Se necesita formación permanente a disposición del profesorado y Equipos de Orientación, que favorezca una adecuada evaluación psicopedagógica y posterior adaptación curricular que permitan dar respuesta a las necesidades educativas y de salud de estos alumnos. Coordinación con las entidades asociativas para el intercambio de información sobre EERR y las necesidades de los niños afectados.

13. Agilizar reconocimiento de Dependencia y prestaciones a personas ER

Que se agilicen los trámites en el **reconocimiento de la situación de dependencia para las personas con ER** y el **derecho a las prestaciones que se precise**, independientemente del grado que cada persona presenta.

Es necesario superar la confusión existente entre **discapacidad y dependencia**. La **discapacidad se encuentra en un gran número de personas con enfermedades** poco frecuentes, la **dependencia solo en aquellas que por su alto grado de discapacidad** o por la gravedad de su estado de salud, precisan del apoyo de otra persona o de productos de apoyo, para realizar las actividades básicas de la vida diaria.

Si se exige estar en situación de dependencia de grado dos o tres para recibir prestaciones, rehabilitación o poder acudir a centros, muchas personas con discapacidad, originada por una enfermedad poco frecuente, se quedan fuera del sistema de protección y de los servicios sociales.

La situación es más dramática cada día, y la están padeciendo niños y jóvenes principalmente a los que se les reconoce **un grado de discapacidad pero no alcanzan la dependencia requerida.**

Las **necesidades de apoyo en las personas con enfermedades poco frecuentes aparecen en un altísimo grado, llegando al 60%.** Las actividades de la vida diaria en las que las personas encuestadas reconocen más dificultades son, por este orden, los “Transportes y desplazamientos”, la “Vida Doméstica”, la “Actividad educativa y laboral” y el “Ocio y tiempo libre”. Apoyos que son prestados mayoritariamente familiares que conviven en el hogar y en su mayoría mujeres (91 %). **Mujeres, muchas de ellas, que pierden toda posibilidad de incorporarse a un puesto de trabajo o de realizar cualquier otra actividad educativa o de ocio.**

Por ello, en 2014, se requiere que se realice un estudio sobre las necesidades de dependencia y de promoción de la autonomía personal de las personas con enfermedades raras.

- Que se dispongan los **apoyos adecuados para fomentar la autonomía y prevenir la futura dependencia**, incluso en las personas con enfermedades degenerativas, pues el fomento de la autonomía y la vida activa viene a retrasar habitualmente el deterioro.
- Que se establezca en todas las **CCAA el mecanismo de valoración por vía de urgencia**, mediante información pericial (informes sociales e informes médicos actualizados), para que se pueda determinar con mayor precisión, la aprobación de esta prestación a las personas con enfermedades poco frecuentes.
- Que se realicen **programas de formación, que se informe a los profesionales de los equipos de valoración cuales son las prestaciones y servicios mas adecuados para personas con enfermedades raras en materia de enfermedades poco frecuentes de los profesionales** vinculados a la atención social en materia de dependencia.
- Que el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, dentro del marco normativo vigente, **inste a las Comunidades Autónomas a instrumentar relaciones de cooperación con el sector asociativo para que valoren sus propuestas en aquellos casos donde sea aconsejable la tramitación de urgencia del expediente de dependencia.** La tramitación por esta vía estaría fundamentada en las circunstancias de evolución rápida de la enfermedad con alto grado de dependencia que hace necesario anticipar tratamientos y servicios de promoción de la autonomía personal.
- En la misma línea de cooperación con el sector asociativo se deben impulsar **encuentros de profesionales que permitan mejorar el conocimiento de los valoradores sobre Enfermedades poco frecuentes y aumentar la información del colectivo sobre los recursos disponibles** en el Catálogo de Servicio vinculados a la Ley de Dependencia.

14. Inclusión laboral para las personas con ER y sus cuidadores

Que se asegure la **inclusión laboral** mediante la flexibilización de los horarios, la **adaptación de las condiciones laborales** y de la ubicación del puesto de trabajo.

El padecimiento de una enfermedad rara condiciona notablemente la actividad laboral. En la actualidad, sin la protección adecuada, las personas con ER ven reducidas sus oportunidades laborales. Al no alcanzar un desempeño óptimo, y ante el detrimento de sus niveles de productividad, terminan viendo como sus empleadores deciden prescindir de sus servicios.

Se hace necesario por ello **proteger el derecho al trabajo** de las personas con Enfermedades raras y el de sus familias contemplando un estatus propio de la persona que padece una enfermedad crónica producida por una enfermedad rara.

Por ello, **en 2014, desde FEDER se insiste** que para paliar esta situación de indefensión tanto del empleador como del empleado afectado por una ER, se hace necesario:

- Que se asegure la **inclusión laboral** de las personas con Enfermedades raras y sus familiares mediante la **flexibilización de los horarios**, la **adaptación de las condiciones laborales y de la ubicación del puesto de trabajo**.
- Que **las bajas laborales no computen** y el empleador pueda compensarlas como ocurre con las bajas por maternidad.
- Que se **concedan ayudas al empleador** que efectivamente promocióne la flexibilización en los horarios o el desempeño del mismo de forma telemática.
- Que se **articulen nuevos mecanismos de conciliación** de la vida laboral y familiar para proteger específicamente a las persona con ER y a sus familiares, como por ejemplo, el desempeño del trabajo de forma telemática.
- Que el subsidio que compensa la pérdida de ingresos que sufren los trabajadores progenitores, que reducen su jornada de trabajo y su salario para cuidar del menor a su cargo, afectado por una enfermedad grave:
 - que **no se extinga automáticamente cuando el menor afectado cumpla 18 años**, sino que sea revisable de forma que el subsidio pueda prolongarse cuando las circunstancias que lo motivaron no **hayan variado**.

Las bajas laborales son lógicamente mucho más frecuentes en personas afectadas por ER debido principalmente a los motivos siguientes: al **empeoramiento o recaída de la evolución clínica**, ya que la inmensa mayoría de las ER en el mejor de los escenarios tienen un difícil tratamiento entre otras cosas porque la patología son de causa desconocida. Asimismo, la **necesidad de tener que acudir a revisiones médicas de**

seguimiento o a cualquier otra clase de prueba, pues al ser enfermedades en su mayoría multisistémicas han de ser atendidas por varios especialistas médicos los cuales siguen sistemas independientes de citación, no interrelacionados entre ellos ya que deben de atender a las necesidades propias de cada servicio implicado.

Con ello, las posibilidades de mantener un empleo son escasas debido a que el empleado comprueba que la productividad esperada del afectado por una ER es notablemente inferior a la que inicialmente hubiera previsto.

Las posibilidades que la actual legislación laboral ofrece para hacer compatibles el trabajo, una atención sanitaria adecuada, continuada y específica, unas posibles y frecuentes recaídas en la evolución clínica, son más que reducidas y además siempre conllevan una reducción salarial o un empeoramiento de las condiciones laborales. **Y para los familiares los subsidios de que en el mejor de los casos se puedan beneficiar, sin embargo tienen una fecha de caducidad demasiado temprana.**

Es vital asimismo articular estos nuevos mecanismos de conciliación de la vida laboral y familiar que más allá de los existentes en la actualidad y que contemplan determinadas situaciones permitan también poder proteger adecuadamente a los familiares de personas afectadas por ER de tal forma que los mismos puedan por lo menos atender a los hijos afectados por una enfermedad crónica producida por una ER y sin que ello suponga que el familiar tenga que abandonar el trabajo.

El trabajo como derecho fundamental que es, universal, para todos, debe de ser por tanto protegido en su plenitud, contemplando todas las circunstancias que lo limitan de hecho. Además, el trabajo no constituye tan solo la principal fuente de ingresos de cualquier familia, sino también un aspecto fundamental para el desarrollo de la persona y absolutamente necesario para la autorrealización de las mismas. El desempeño de un trabajo y todo lo que ello trae consigo propicia enormemente que las personas que lo llevan a cabo y sus familias mejoren notablemente no sólo su calidad de vida sino también su estado de salud física y psíquica.

Madrid, 4 de febrero de 2014