

ESTRATEGIA DE ATENCIÓN SANITARIA Y SOCIO SANITARIA DIRIGIDA A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS



Castilla-La Mancha

Reconociendo la diferencia



INICIO →

Prólogo/preámbulo	4	7	Habilitadores Clave	38
Tabla de Acrónimos	6			
1 Introducción	7			
2 Contextualización de la Estrategia	9		7.1 Talento: Liderazgo, Capacidades, Formación y Capilaridad	40
3 Metodología	14		7.2 Integración con Estrategia Nacional e Iniciativas Internacionales	41
4 Diagnóstico de situación de las EERR en CLM	16		7.3 Modelo de Gobierno y Evaluación	42
5 Objetivos de la Estrategia	19		Recursos Transversales	44
6 Líneas Estratégicas	21	8	Conclusión	45
		9	Anexos	47
6.1 Digitalización y Automatización del Registro de EERR	23			
6.2 Prevención, Detección Precoz y Diagnóstico Temprano	25		9.1 Metodología de Recogida de Información	48
6.3 Nuevo Modelo Asistencial	27		9.2 Cronograma por Línea Estratégica (2026–2030)	57
6.4 Humanización: Atención Integrada	30	10	Glosario	58
6.5 Atención a personas con EE RR en entornos rurales y en entornos urbanos con condiciones de especial dificultad para la movilidad	32	11	Marco Normativo	61
6.6 Acceso Equitativo a Medicamentos Huérfanos y Tratamientos para EERR	34	12	Agradecimientos	64
6.7 Impulso a la Investigación, Formación y Participación en Redes	36	13	Autores y participantes	66
		14	Bibliografía	70

Las Enfermedades Raras, por su baja prevalencia y alta complejidad, representan uno de los mayores desafíos para los sistemas sanitarios. En Castilla-La Mancha, somos conscientes de que detrás de cada diagnóstico de enfermedad rara, minoritaria o poco frecuente hay historias de vida, familias y una comunidad que necesita respuestas, apoyo y esperanza.

Se estima que en nuestra Comunidad Autónoma hay más de 100.000 personas afectadas por enfermedades poco frecuentes. Estas patologías, que en su mayoría generan discapacidades significativas, requieren cuidados continuos y apoyos que recaen principalmente en el entorno familiar. A nivel europeo, se considera enfermedad rara aquella que afecta a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes y se calcula que existen entre 6.000 y 8.000 EERR descritas.

Esta Estrategia de Atención Sanitaria y Sociosanitaria dirigida a las personas con EERR nace del compromiso firme del Gobierno regional con la equidad, la humanización y la excelencia en la atención sanitaria. Su elaboración ha sido fruto de un proceso participativo abierto, en el que profesionales, asociaciones de pacientes, personas afectadas y ciudadanía han compartido sus experiencias, necesidades y propuestas. Este enfoque colaborativo ha permitido construir una hoja de ruta realista, sensible y centrada en quienes las padecen.

Compartimos el convencimiento de que la atención a las EERR debe ser, ante todo, una atención profundamente humana. Reconocemos que cada persona afectada y su familia viven una realidad única, marcada por la incertidumbre, la soledad y, por tanto, la necesidad de acompañamiento. Por ello, apostamos por un modelo donde la dignidad, el respeto y la escucha activa sean principios innegociables en cada paso del proceso asistencial.

Nuestro objetivo es claro: garantizar una atención integral, coordinada y de calidad a quienes conviven con una enfermedad rara o poco frecuente. Para ello, esta Estrategia articula líneas de acción que abarcan desde el diagnóstico precoz y el acceso a tratamientos innovadores hasta el acompañamiento psicosocial, la investigación biomédica y la formación continua de profesionales.

Entre los avances recientes, destaca la ampliación a 34 enfermedades en el cribado neonatal mediante la conocida “prueba del talón”, la creación de una Unidad Técnica de Apoyo y la acreditación del primer centro nacional de referencia para la investigación de la Mastocitosis en la región (CSUR).

Sabemos que aún queda mucho por hacer. Pero también sabemos que, con voluntad política, conocimiento compartido y una ciudadanía activa, podemos avanzar hacia un modelo de atención más justo, inclusivo y humano. Esta Estrategia es un paso firme en ese camino.

Porque en Castilla-La Mancha, cada persona cuenta. Y ninguna enfermedad, por rara que sea, debe quedar al margen de nuestro sistema de salud.

El Consejero de Sanidad

Gobierno de Castilla-La Mancha



Las enfermedades raras constituyen un reto sanitario, social y humano de gran envergadura. Detrás de cada una de ellas hay personas, familias y comunidades que afrontan una realidad marcada, en muchas ocasiones, por la incertidumbre, la falta de información y la dificultad de acceder a un diagnóstico temprano que permita iniciar un abordaje integral y adecuado.

Desde la Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha, somos plenamente conscientes de que el primer paso para mejorar la calidad de vida de quienes conviven con una enfermedad rara es garantizar un diagnóstico precoz, certero y accesible. Cada día que se gana en el proceso diagnóstico significa tiempo valioso para actuar, acompañar y ofrecer una respuesta sanitaria y social más eficaz.

Esta Estrategia nace precisamente con ese propósito: acortar los tiempos de espera, fortalecer la coordinación entre niveles asistenciales, impulsar la formación de los profesionales y promover la investigación y el uso de herramientas innovadoras que hagan posible identificar antes cada caso. Porque detrás de cada diagnóstico temprano hay una historia de esperanza, de acompañamiento y de futuro.

Además, esta Estrategia supone un paso decisivo para avanzar en la incorporación de nuestra región en iniciativas colaborativas, favoreciendo el intercambio de conocimiento y la participación activa en redes nacionales e internacionales. En este sentido, se plantea un diagnóstico avanzado en relación con la Red Únicas y la creación de una plataforma de datos que permita compartir información de manera segura y eficiente, impulsando la toma de decisiones basada en la evidencia.

Asimismo, se apuesta por desarrollar redes de colaboración y alianzas entre centros sanitarios, centros de investigación y familias, reforzando la cooperación y la creación de sinergias que potencien la innovación y la calidad asistencial. Para ello, resulta esencial avanzar en modelos normalizados de abordaje con estándares que permitan compartir datos y generar una respuesta más coordinada, equitativa y sostenible en todo el territorio.

Nuestro compromiso, desde la Dirección General de Humanización y Atención Sociosanitaria, es seguir avanzando hacia una atención más humana, equitativa y centrada en la persona. Una atención que escuche, que comprenda y que actúe con sensibilidad ante la complejidad de las enfermedades raras.

Esta Estrategia es el resultado del trabajo conjunto de profesionales, asociaciones de pacientes y familias, que han aportado su conocimiento y experiencia para construir un marco común de actuación. A todos ellos, mi más sincero agradecimiento.

Porque en Castilla-La Mancha creemos que la humanización también se escribe con diagnóstico precoz, con escucha activa y con compromiso compartido. Esta Estrategia es, además, un gran hito para avanzar en la equidad en salud, garantizando que cada persona, independientemente de su enfermedad, reciba la atención y el acompañamiento que merece.



María Teresa Marín Rubio

La Directora General de Humanización
y Atención Sociosanitaria

Tabla de Acrónimos

AEMPS	Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios
AH	Atención Hospitalaria
AP	Atención Primaria
CA	Comunidad Autónoma
CIBERER	Centro de Investigación Biomédica en Red de EERR: organización española que coordina y promueve la investigación biomédica sobre EERR
CLM	Castilla-La Mancha
CREER	Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con EERR, dependiente del IMSERSO
CSUR	Centros, Servicios y Unidades de Referencia que se dedican a la atención o a la realización de una técnica, tecnología o procedimiento de determinadas patologías o grupos de patologías, incluidas las EERR, y en base al Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los CSUR del Sistema Nacional de Salud
DG	Dirección General
EDO	Enfermedad de Declaración Obligatoria: patología que, por razones de salud pública, debe notificarse a las autoridades sanitarias de forma obligatoria
EERR	Enfermedades raras: Enfermedades con baja prevalencia en la población (5 casos/ 10.000 personas), generalmente crónicas y de alta complejidad diagnóstica y terapéutica
ERN	Redes Europeas de Referencia: redes de centros de salud, profesionales y pacientes en la UE que trabajan de forma colaborativa en EERR o complejas
FEDER	Federación Española de EERR: organización no gubernamental que agrupa asociaciones de pacientes con EERR en España, promoviendo su visibilidad y apoyo

FGC	Fundación Gaspar Casal: entidad sin ánimo de lucro dedicada a la investigación, análisis y propuestas en salud pública y políticas sanitarias
IA	Inteligencia Artificial
ICS	Instituto de Ciencias de la Salud
IDISCAM	Instituto de Investigación Sanitaria de Castilla-La Mancha
ODS	Objetivos de Desarrollo Sostenible: conjunto de 17 metas globales establecidas por la ONU para erradicar la pobreza, proteger el planeta y garantizar la paz y prosperidad
OMS	Organización Mundial de Salud: Agencia de Naciones Unidas especializada en gestionar políticas de prevención, promoción y atención sanitaria a nivel mundial
PREMS	Mecanismos de Medición de Experiencia Reportada por Pacientes: herramientas que recogen la experiencia de paciente en la atención recibida
PROMS	Mecanismos de Medición de Resultados Reportados por Pacientes: instrumentos que miden resultados de salud desde su perspectiva personal
PRTR	Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia: estrategia gubernamental para impulsar la recuperación económica y social tras la pandemia, financiada en parte por la UE
SEMI	Sociedad Española de Medicina Interna
SESCAM	Servicio de Salud de Castilla-La Mancha
SIGENES	Sistema para la Integración de la Información Genómica en el Sistema Nacional de Salud
SNS	Sistema Nacional de Salud
UE	Unión Europea

1

Introducción

Las EERR, también conocidas como enfermedades poco frecuentes o minoritarias, se caracterizan por su baja prevalencia —en Europa, menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes— y por su elevada complejidad clínica, diagnóstica, asistencial y social. Aunque individualmente son poco frecuentes, en conjunto representan un desafío de salud pública significativo ya que se calcula existen más de 7.000 enfermedades poco frecuentes, afectando en un rango de 6 a 8% de la población de la UE, es decir, hay entre 44 y 59 millones de personas que se enfrentan a dificultades relacionadas con el diagnóstico tardío, la falta de tratamientos específicos, el acceso a especialistas y la escasa visibilidad de sus necesidades en los sistemas de salud.

En nuestro país, según la Federación Española de EERR, se estima que aproximadamente 3 millones de personas están afectadas con una enfermedad rara o a la espera de obtener un diagnóstico. Debido a su complejidad, la mayoría de pacientes esperan más de 6 años para lograr un diagnóstico, un tiempo durante el cual conviven con unas patologías que además suelen ser genéticas, crónicas y degenerativas en más del 70% de los casos.

En Castilla-La Mancha se considera que en torno a 100.000 personas están afectadas por EERR o poco frecuentes, que generan, en su mayoría, importantes discapacidades a nivel individual y precisan de un gran número de cuidados y apoyos que recaen principalmente en las familias*.

En respuesta a estas circunstancias, se presenta la “ESTRATEGIA DE ATENCIÓN SANITARIA Y SOCIOSANITARIA DIRIGIDA A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS EN CASTILLA-LA MANCHA”. Su objetivo es sentar las bases de un modelo de asistencia sanitaria y sociosanitaria de calidad, centrado en quienes padecen estas enfermedades, basado en la equidad, la innovación y la coordinación de recursos, e integrando innovación tecnológica, atención humanizada y modelos organizativos eficientes.

Se trata de un compromiso ético y de equidad, alineado con las políticas sanitarias nacionales (Estrategia del Sistema Nacional de Salud-SNS), europeas (Redes Europeas de Referencia-ERN- y Regulación europea) y con los Objetivos de Desarrollo Sostenible (ODS) de Naciones Unidas. Además, la 78ª Asamblea Mundial de la Salud de la OMS ha adoptado en mayo 2025 una resolución histórica - promovida por España y Egipto - que declara a las EERR como una prioridad mundial de salud pública, con el objetivo de promover la equidad, la inclusión y el acceso universal a servicios sanitarios esenciales.

En coherencia con este compromiso ético y de equidad, esta Estrategia incorpora la humanización de la asistencia como un eje transversal que impregna todas sus líneas de acción, integrando además una cultura de evaluación sistemática que permita medir su impacto real, promover la mejora continua y consolidar la estabilidad y coherencia en la política sanitaria gracias a una toma de decisiones basada en la evidencia. La evaluación es una herramienta esencial para afianzar el buen gobierno. Nuestro compromiso es que cada medida, cada recurso y cada innovación tecnológica estén al servicio de la persona y su entorno, garantizando no solo la excelencia clínica, sino también el acompañamiento emocional, la empatía y la comprensión de la experiencia vital de quienes conviven con una enfermedad rara.

La Estrategia ha sido elaborada a partir de un proceso participativo. Se ha contado con la voz de pacientes, asociaciones, profesionales de la sanidad, de trabajo social y representantes institucionales de diferentes Consejerías y otras CCAA que han brindado su ayuda y experiencia. El propósito es, por tanto, procurar una atención más eficaz, coordinada, accesible y humanizada, teniendo en cuenta tanto la complejidad y diversidad de estas patologías como las características geográficas y sociales de CLM.

El Anexo I detalla la metodología utilizada para su desarrollo. En síntesis, se ha utilizado el marco conceptual pionero y de referencia internacional avalado para el diseño y evaluación de planes y estrategias en enfermedades minoritarias - denominado *Aspire4Rare* – elaborado en colaboración con personal experto en diversas disciplinas del ámbito sanitario. Este marco se ha complementado con otros dos documentos clave, como son la Estrategia Nacional de EERR y el Informe de la FGC, “*Las EERR en España: estado de situación y oportunidades de transformación en el nuevo contexto digital*”, que presenta la información más actualizada identificada sobre la Estrategia Nacional y los planes de las diferentes CCAA.



Contextualización de la Estrategia

2

Contextualización de la Estrategia

La presente Estrategia se enmarca en un contexto internacional, nacional y regional que reconoce a las EERR como un reto prioritario para los sistemas de salud y para la equidad social.

2.1. Marco internacional

A nivel internacional, como ya se ha descrito en la introducción, la OMS ha declarado recientemente (2025), a las EERR como una prioridad global de salud pública, impulsando la equidad, la inclusión y el acceso universal a servicios esenciales.

Por su parte, los ODS de Naciones Unidas refuerzan el compromiso con la cobertura sanitaria universal y la reducción de desigualdades, principios alineados con la atención a las EERR.

En el ámbito de la Comisión Europea se ha puesto de manifiesto el interés y preocupación por la atención a quienes padecen EERR. También está vigente el Programa HORIZON EUROPE, programa marco de Investigación e Innovación de la Unión Europea 2021-2027, estructurado en tres pilares fundamentales, el segundo de ellos orientado a los “Desafíos Mundiales y Competitividad Industrial Europea”, en cuyo Clúster de Salud, es en el que las EERR tienen entidad propia como necesidad de foco y atención específica:



* El Instituto Europeo de Innovación y Tecnología (EIT) no forma parte del programa específico.

PILAR II DE HORIZONTE EUROPA: Desafíos mundiales y competitividad industrial europea

CLÚSTER 1: salud	CLÚSTER 4: mundo digital, industria y espacio	CLÚSTER 5: clima, energía y movilidad	CLÚSTER 6: alimentación, bioeconomía, agricultura, etc.
Iniciativa de Salud Innovadora	Tecnologías digitales clave	Hidrógeno limpio	Europa circular de base biológica
Asociación mundial para la salud	Redes y servicios inteligentes	Aviación limpia	Recuperación de la biodiversidad para preservar la vida en la Tierra
Transformación de los sistemas de salud	Informática de alto rendimiento	Investigación sobre la GTA - Cielo Único Europeo 3	Economía azul climáticamente neutra, sostenible y productiva
Evaluación del riesgo de las sustancias químicas	Metrología europea (Art. 185)	El ferrocarril de Europa	Water4All
EEl para la salud	IA- datos- robótica	Movilidad conectada y automatizada (MCA)	Salud y bienestar animal*
Enfermedades raras	Fotónica	Baterías	Acercar la transición de los sistemas de explotación agrícola*
Una sola salud para luchar contra la resistencia a los antimicrobianos*	Fabricado en Europa	Transporte por vías navegables de cero emisiones	Agricultura de los datos*
Medicina personalizada*	Aceero limpio: fabricación de acero de cero emisiones de carbono	Transporte por carretera de cero emisiones	Sistema alimentario seguro y sostenible*
Preparación frente a pandemias* <i>Cofinanciada o coprogramada</i>	Procesos industriales	Built4People	
	Sistemas espaciales mundiales y competitivos**	Transición energética limpia	
		Impulso del tránsito urbano	

- Asociaciones institucionalizadas (Art 185 y 187)
- Asociaciones institucionalizadas (CCI del EIT)
- Coprogramadas

* Convocatorias con fechas de inicio en el periodo 2023 - 2024

PILAR III: Europa innovadora

EIT (Comunidades de conocimiento e innovación)	APOYO A LOS ECOSISTEMAS DE INNOVACIÓN
InnoEnergy	Pymes innovadoras
Clima	
Digital	
Alimentación	
Salud	
Materias primas	
Fabricación	
Movilidad urbana	
Industrias culturales y	

PILARES II Y III

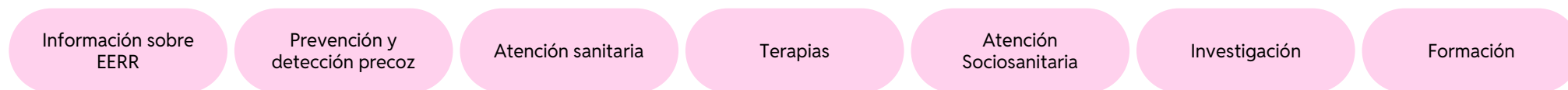
La Nube Europea de la Ciencia Abierta

Por su parte, en el Programa de trabajo 2025 de Salud de Horizonte Europa, entre las 6 prioridades marcadas, una de ellas consiste en “Abordar las enfermedades y reducir la carga de morbilidad, incluyendo las EERR”. Se persigue por tanto que Europa lidere proyectos de investigación e innovación en EERR, facilitando el acceso de pacientes a los mismos, y donde participen todos los agentes involucrados en EERR (Pacientes/Asociaciones, Administraciones, Compañías Farmacéuticas y Profesionales).

En el diseño de actuaciones a futuro, concretamente a 2028-2034, entre los Moonshot (prioridades en la política europea) se encuentran las Terapias Regenerativas, que persiguen la mejora de la salud y el desarrollo de los avances científicos para tratar enfermedades incurables, así como personalizar los tratamientos médicos, por lo que se entiende que se avecinan grandes avances y mejoras en la atención a este colectivo de pacientes.

2.2. Marco nacional

En el ámbito nacional, la Estrategia en EERR del SNS, con su última actualización en 2014, establecía como líneas estratégicas principales:



Durante el año 2023, se llevó a cabo una evaluación de las actuaciones realizadas en las distintas CCAA desde 2014 a 2023, permitiendo conocer logros conseguidos a lo largo de estos años como pueden ser: el desarrollo del Registro Estatal de EERR, la elaboración de planes específicos de CCAA, impulso de formación de profesionales, desarrollo de CSUR en distintas CCAA. Pero también se detecta que hay una serie de intervenciones que están pendientes de realizar:

- A Disponer de un buen sistema de información, digitalizando y mejorando los registros.
- B Reforzar la importancia de la prevención primaria y la disminución de los tiempos hasta conseguir el diagnóstico.
- C Mejorar la atención sanitaria (teniendo como referente a los profesionales de atención primaria) con la creación de figuras clave de enlace en la atención y coordinación para agilizar el diagnóstico de pacientes, en cada Gerencia, tales como Gestores de Casos y Facultativos de Referencia.
- D Facilitar el acceso centralizado a medicamentos de alto impacto económico y a terapias avanzadas.
- E Impulsar mejoras para acceso a la valoración de dependencia y discapacidad, que facilite el acceso a las ayudas.
- F Potenciar la formación de profesionales en EERR.

Por último, es importante hacer mención a la publicación de la Ley 3/2024, de 30 de octubre, para mejorar la calidad de vida de personas con Esclerosis Lateral Amiotrófica y otras enfermedades o procesos de alta complejidad y curso irreversible, muchas de ellas consideradas como EERR, cuya finalidad es: agilizar los trámites ante enfermedades complejas, reconocimiento del papel de quienes proporcionan cuidados en el ámbito laboral, en la necesidad de respiro/descanso en las fases avanzadas de las enfermedades, formación reconocida, desarrollo de ayudas para distintas necesidades y/o circunstancias y el impulso de un Registro Estatal de Enfermedades Neurodegenerativas. Actualmente se está desarrollando distinta normativa para su desarrollo más eficiente.

2.3. Marco regional

La presente Estrategia se integrará en el futuro Plan de Salud H3.0 de Castilla-La Mancha, que establece como líneas prioritarias la equidad, la humanización, la innovación y la atención integral. De este modo, refuerza y complementa los compromisos asumidos en dicho Plan y en los principales planes y estrategias sectoriales que lo desarrollan, entre los que destacan:

El **Plan Regional de Calidad “Organizaciones de aprendizaje” 2021-2025**, que orienta la mejora continua de los servicios, la seguridad de pacientes y la excelencia en la atención, principios fundamentales para la atención a personas con EERR.

El **Plan de Humanización de la Asistencia Sanitaria**, que sitúa a las personas en el centro del sistema y promueve la empatía, la escucha activa y el respeto a la dignidad en todos los ámbitos asistenciales. En dicho Plan, en el Vector de desarrollo 5: “Atención integral centrada en las personas: la primera línea de acción (5.1) se dirige a impulsar la atención a aquellas especialmente protegidas, entre las que se priorizan todas aquellas afectadas por EERR.”

El **Plan de Atención Primaria de Salud**, que impulsa la accesibilidad, la continuidad asistencial y la coordinación entre niveles, aspectos clave para la detección precoz y el seguimiento de las EERR.

La **Estrategia de Salud Comunitaria**, que promueve la participación de la ciudadanía, la prevención y la promoción de la salud en el entorno local, facilitando la detección de necesidades y el apoyo a las familias en su contexto social.

El **Plan de Abordaje Integral de la Cronicidad y Prevención de la Fragilidad**, que contempla la atención integral y coordinada a pacientes con enfermedades de baja prevalencia y alta complejidad, facilitando la continuidad de cuidados a lo largo del ciclo vital.

El **Plan de Salud Mental 2018-2025** con el que se comparten objetivos de continuidad asistencial, de detección temprana, de participación activa y que plantea actuaciones transversales para la promoción y prevención de la salud mental, fundamental ante el diagnóstico reciente de una ER, con la complejidad que implica su atención.

El **Plan de Atención a la Infancia y Adolescencia 2023-2026**, que aborda aspectos específicos de apoyo psicosocial, coordinación intersectorial y atención a la infancia y juventud afectada por EERR.

La **Estrategia de Participación Social en Salud de Castilla-La Mancha**, que fomenta la implicación de pacientes, familias y asociaciones en la toma de decisiones, la evaluación de servicios y la definición de prioridades, en línea con el enfoque participativo de esta Estrategia.

El **Plan de Investigación e Innovación en Ciencias de la Salud de Castilla-La Mancha Horizonte 2025**, cuyo objetivo es promover la formación, la investigación y la innovación entre las y los profesionales del sistema sanitario, incluyendo las EERR.

El **Plan Estratégico del IDISCAM 2022-2025** por el que se promueve la investigación biomédica multidisciplinar impulsando el desarrollo de grupos de investigación para la mejora de la salud poblacional con un enfoque integral y la evaluación continua de actuaciones.

La **Estrategia de Cuidados Paliativos Pediátricos** orientada a la atención a menores hasta los 18 años de edad, con enfermedades de pronóstico letal o incapacitante para la vida, y en los que la condición de muerte prematura es frecuente; situaciones que también ocurren con determinados diagnósticos de EERR y en este rango de edad.

Además, esta Estrategia se coordinará con futuros desarrollos estratégicos de la región, como el Plan Integral contra el Cáncer de Castilla-La Mancha y el futuro Plan de Atención Sociosanitaria con los que comparte objetivos de equidad, personalización y atención integral a colectivos especialmente vulnerables.

De este modo, la Estrategia de EERR se consolida como una política transversal y complementaria, plenamente integrada en el marco regional y orientada a garantizar una atención de calidad, coordinada y humanizada a todas las personas afectadas y sus familias en Castilla-La Mancha.

Metodología

3

Metodología

Para la elaboración de este documento se ha utilizado un enfoque mixto basado en la participación activa de los agentes implicados y en el análisis de datos cuantitativos y cualitativos. Para ello se ha utilizado el modelo “Aspire 4 Rare” metodología pionera en el diseño y evaluación de planes y estrategias en EERR.

Se ha articulado un proceso de trabajo que ha integrado la revisión de marcos estratégicos, el análisis de la situación regional y la consulta activa a los principales agentes implicados.

Este enfoque ha permitido recoger de manera sistemática las aportaciones de personas afectadas, familias, asociaciones, profesionales de sanidad y trabajo social, así como representantes institucionales con experiencia en EERR, dando voz a la diversidad territorial y social de Castilla-La Mancha.

El proceso se ha dividido en cuatro etapas:

<p>Análisis de contexto y estado de situación de las EERR en Castilla-La Mancha</p>	<p>Revisión documental: Análisis de marcos internacionales (OMS, UE), nacionales (Estrategia Nacional de EERR, Aspire4Rare, informes FGC y FEDER) y autonómicos, así como de experiencias previas y buenas prácticas.</p> <p>Análisis de situación: Recopilación y estudio de datos epidemiológicos, recursos existentes, programas desarrollados y resultados de iniciativas previas en Castilla-La Mancha.</p>
<p>Priorización de líneas estratégicas</p>	<p>Procesos deliberativos: Priorización de necesidades y propuestas mediante dinámicas participativas garantizando la representatividad de la diversidad territorial y social de la región.</p> <p>Revisión y validación de las líneas estratégicas y acciones propuestas con los principales colectivos implicados y con personal con experiencia de otras Administraciones.</p>
<p>Proceso participativo en colaboración con el Portal de Transparencia</p>	<p>Consulta y participación: Realización de reuniones, entrevistas, grupos focales y encuestas con personas afectadas, familias, asociaciones, profesionales sanitarios, trabajadores sociales, representantes institucionales y con experiencia en EERR.</p>
<p>Elaboración de la Estrategia</p>	<p>En la elaboración de esta Estrategia se han tenido en cuenta las particularidades sociales, demográficas y geográficas de CLM, que implican el diseño de actuaciones específicas, pero también la complejidad de su puesta en marcha.</p>

Los resultados del estudio, deliberación grupal y los procesos participativos han orientado las principales líneas estratégicas centradas en la prevención y el diagnóstico temprano, la formación, la mejora de la atención sanitaria y sociosanitaria, la equidad territorial y el impulso de la investigación, alineando las políticas públicas con las prioridades expresadas por la población.

A lo largo de todo el proceso, se ha puesto de manifiesto que la humanización de la atención es una prioridad compartida por todos los agentes implicados, subrayando la importancia de la empatía, la escucha activa, el respeto a la singularidad de cada realidad y el acompañamiento emocional. Además, la Estrategia incorpora mecanismos que favorecen su revisión periódica, la transparencia de sus resultados, la rendición de cuentas y la evaluación sistemática de sus acciones, con el fin de garantizar que las medidas adoptadas sean útiles, eficaces, coherentes y sostenibles en el tiempo.

El detalle completo de la metodología empleada, los instrumentos de recogida de información, el cronograma y quienes han participado en cada fase se exponen en el Anexo I.

Diagnóstico de situación de las EERR en CLM

La atención al colectivo de EERR ha sido una inquietud de nuestra Región desde hace años y, como consecuencia de ello, gradualmente se han ido instaurando medidas con el fin de mejorar la atención a este colectivo de pacientes y a sus familiares.

Haciendo un balance de actuaciones conseguidas hasta ahora, la situación es la siguiente:

- 1 En relación con el Programa de Cribado Neonatal de Enfermedades Congénitas en prueba de Talón: A fecha de enero de 2026, se realiza el cribado de 34 enfermedades, estando previsto que para 2027, se lleguen a cribar al menos 40 enfermedades.
- 2 En 2010, se publicó la Orden por la que se creaba el Registro de EERR de Castilla-La Mancha que actualmente está en proceso de desarrollo para el volcado de datos.
- 3 En 2017, se acredita como CSUR vinculado a las EERR, el Instituto de Mastocitosis y otras Enfermedades de Activación Mastocitaria, ubicado en Toledo y cuya actividad asistencial en 2024, supuso un total de 1.326 visitas presenciales.
- 4 En 2019, se crea por Orden de la Consejería de Sanidad, la Unidad de Información y Apoyo a las EERR, hoy dependiente de la Dirección General de Humanización y Atención Sociosanitaria. Además de la atención individualizada a más de 380 personas/familias, la información recibida ha permitido impulsar otras actividades de ámbito regional fruto del análisis de necesidades manifestadas.
- 5 Publicación y tramitación de tres convocatorias de la Orden de Subvenciones directas a pacientes y familias afectadas por EERR, en los años 2022, 2024 y 2025, ascendiendo la cuantía de esta última a 160.000 euros. Por otro lado, en la misma Dirección General de Humanización y Atención Sociosanitaria también se gestiona la Orden de Subvenciones Sociosanitarias destinadas al movimiento asociativo, muchas de las cuales trabajan con el colectivo de personas afectadas por EERR.
- 6 Impulso de la Alianza de Asociaciones de Pacientes con EERR con el trabajo conjunto (financiado desde la Consejería y con fondos de la Estrategia Nacional de EERR) de las Asociaciones, la Unidad de Información y la Entidad Intermediación desde el año 2019. Fruto de esta iniciativa se elaboraron una Guía de Entidades de EERR de Castilla-La Mancha y un Mapa de Recursos.
- 7 Organización de cursos (tercera edición en 2025) para la formación en “EERR en la Escuela”, dirigido a profesionales docentes y/o que trabajan en el ámbito educativo en colaboración con el Centro CREER, el Centro de Formación de Profesorado de CLM y la Unidad de EERR.
- 8 Diseño y puesta en marcha de un curso de formación en “Enfermería Gestora de Casos de EERR”, durante 2025, en colaboración con el Área de Formación del SESCAM, la Entidad FNN y la D.G. Humanización para 25 profesionales de la Región.
- 9 Participación en el proyecto ÚNICAS dependiente del Plan de Atención Personalizada en el marco de la Estrategia de Salud Digital del SNS. Para ello, el Hospital Universitario de Toledo funciona como nodo central, al que tendrán acceso de forma paulatina todos los hospitales de la Región. Son dos los principios rectores que impulsan este proyecto: atención a pacientes independientemente de su situación geográfica con compartición de datos en la esfera nacional y manejo multidisciplinar de pacientes mayoritariamente en su lugar de origen con colaboración estrecha con todos los CSUR nacionales, y el enfoque a las necesidades de cada paciente, de sus familias y/o quienes les cuidan.
- 10 En el área de investigación, las/los profesionales sanitarios de CLM están participando en 29 estudios clínicos relacionados con EERR (información facilitada por IDISCAM, por el CSUR de Mastocitosis y por la GAI de Albacete) según datos del primer semestre de 2025. También se está colaborando en el Programa IMpaCT-Genómica, impulsado por el Instituto de Salud Carlos III, en el estudio multicéntrico PReDICT (ictus pediátrico asociado a EERR), en los Registros de Enfermedades Minoritarias impulsados por la SEMI, en la Red Internacional de intercambio de experiencias en el tratamiento de epilepsias raras (NETRE) y en GENRARE (CIBERER).
- 11 Por último, actualmente está en marcha un proyecto de ámbito regional (CAMINO) propuesto a partir de fondos PRTR, destinado a la mejora de la asistencia sanitaria a pacientes y familias afectadas por EERR en CLM, que está en fase de desarrollo y que posiblemente vea la luz en 2026.



Todos estos avances y recursos desarrollados en los últimos años han supuesto una mejora tangible en la vida de muchas personas y familias de nuestra región. Sin embargo, los resultados del proceso participativo evidencian que aún existen importantes retos en la atención a este colectivo: la necesidad de un acompañamiento emocional continuo, la equidad territorial, la simplificación de trámites y la coordinación efectiva entre los diferentes ámbitos asistenciales.

La Estrategia asume el compromiso de consolidar un modelo de atención donde la mejora técnica vaya siempre acompañada de cercanía, empatía y respeto a la experiencia vital de quienes conviven con una enfermedad rara.

Objetivos de la Estrategia

5

Objetivos de la Estrategia

Objetivo General

Avanzar hacia una atención sanitaria y sociosanitaria integral, coordinada, equitativa, sostenible y centrada en las personas con EERR en Castilla-La Mancha, garantizando la participación activa de pacientes y familias, la humanización de los procesos y la adaptación a las particularidades del territorio.

Objetivos Específicos

- 1 Optimizar los sistemas de información creando un registro digital de EERR preciso, interoperable y actualizado.
- 2 Fomentar la prevención y el diagnóstico precoz para reducir el tiempo medio de diagnóstico desde la sospecha hasta la confirmación y la derivación temprana.
- 3 Desarrollar e implementar un modelo asistencial coordinado, integrado, multidisciplinar y de continuidad, con profesionales de referencia en todos los ámbitos, con especial impulso en Atención Primaria/Comunitaria.
- 4 Procurar una atención integral y humanizada, centrada en la persona y su entorno, e incorporar el ámbito psicosocial y el acompañamiento a familias, de forma específica hacia este colectivo.
- 5 Acercar los servicios especializados y ampliar la atención mediante la telemedicina en zonas rurales y en entornos urbanos para pacientes con movilidad reducida, mejorando así la equidad territorial con soluciones tecnológicas que garanticen el acceso en estas zonas.
- 6 Promover la coordinación efectiva de forma transversal entre los distintos ámbitos implicados (sanitario, social, educativo y laboral), facilitando itinerarios personalizados y evitando la fragmentación y la demora de la atención.
- 7 Impulsar la formación y los proyectos de investigación en red, tanto en el ámbito clínico como en el sociosanitario.

Para alcanzar estos objetivos, resulta esencial contar con un enfoque participativo en todas las fases del ciclo de las políticas públicas: desde el diseño y la implementación hasta su evaluación sistemática y revisión. Esta labor requiere la implicación activa de un equipo multidisciplinar integrado por profesionales con capacidad de gestión y de toma de decisiones, representantes institucionales, profesionales de los ámbitos sanitario y sociosanitario, así como por representantes de pacientes, familiares, cuidadores/as y organizaciones de la sociedad civil.

Líneas Estratégicas

6

Líneas Estratégicas

En base a lo expuesto, se han definido siete líneas estratégicas de acción prioritaria y tres habilitadores que actúan como pilares transversales que fortalecen la capacidad operativa del sistema y garantizan la sostenibilidad del modelo.

Líneas Estratégicas

- 6.1 Digitalización y Automatización del Registro de EERR
- 6.2 Prevención, Detección Precoz y Diagnóstico Temprano
- 6.3 Nuevo Modelo Asistencial
- 6.4 Humanización: Atención Integrada
- 6.5 Atención a personas con EERR en entornos rurales y en entornos urbanos con condiciones de especial dificultad para la movilidad
- 6.6 Acceso Equitativo a Medicamentos Huérfanos y Tratamientos para EERR
- 6.7 Impulso a la Investigación, Formación y Participación en Redes

Habilitadores

- 1 Talento: liderazgo, capacidades, formación y capilaridad
- 2 Integración con la estrategia nacional e iniciativas internacionales
- 3 Modelo de gobierno y evaluación

Es importante remarcar, por una parte, que estos 10 elementos de la Estrategia están en línea con lo acordado en la Resolución de la Asamblea de la OMS en relación con las áreas a trabajar conjuntamente entre la OMS y los Estados Miembros, y que incluye: el fomento de la investigación e innovación, la educación y formación sanitaria, la participación de pacientes y organizaciones civiles, la recogida de datos y creación de registros nacionales e internacionales, y la cooperación internacional y acceso equitativo a tratamientos. Por otra parte, los resultados de la encuesta participativa han reforzado aspectos sobre necesidades identificadas y líneas estratégicas.

A continuación, y para cada una de las 7 líneas estratégicas, se ofrece más detalle utilizando la misma estructura: (I) objetivo general y sus objetivos específicos, (II) plan de implementación, (III) gobernanza y agentes impulsores, (IV) recursos existentes y por adquirir, (V) indicadores de seguimiento y (VI) el horizonte temporal tanto para el cumplimiento de los objetivos (a través de resultados visibles) como de la evaluación de los resultados logrados.

6.1

Digitalización y Automatización del Registro de EERR

La digitalización y automatización del registro de EERR permite disponer de información actualizada, accesible y de calidad para quienes las padecen, dando a conocer datos de prevalencias más precisos y pudiendo dimensionar recursos de atención en base a datos fidedignos. El uso de herramientas tecnológicas facilita la recogida, gestión y análisis de datos, optimizando la coordinación entre profesionales y la toma de decisiones basada en la evidencia. La digitalización debe garantizar la confidencialidad, la accesibilidad y el trato respetuoso de la información compartida con pacientes, facilitando la comunicación y el acceso a sus propios datos de manera comprensible.



Objetivo

Disponer de un sistema centralizado de información y registro de personas con EERR, actualizado, automatizado, accesible e interoperable, para mejorar la planificación de recursos, el seguimiento de casos, la coordinación entre los diferentes niveles asistenciales y la elaboración de políticas basadas en la evidencia.

Objetivos específicos

- Crear un registro regional digital automatizado y actualizado de EERR vinculado a la historia clínica electrónica.
- Añadir una alerta en las Historias Clínicas de atención primaria y hospitalaria que identifique a la persona afectada por enfermedad rara y permita su rápida canalización a circuitos específicos cuando contacte con el sistema sanitario.
- Garantizar la interoperabilidad con los diferentes sistemas de información sanitaria de la región (MAMBRINO, TURRIANO) y con los registros nacionales y europeos.
- Automatizar la captura de datos clínicos, de diagnóstico y sociales desde los sistemas asistenciales, incluyendo un código para pacientes sin diagnóstico, aprovechando el avance de herramientas de IA que permiten el análisis de Big Data.
- Facilitar el acceso a datos desagregados para investigación, evaluación y planificación, garantizando la protección de datos y la seguridad del paciente.

Plan de implementación

- Diseño de una plataforma digital integrada (Atención Primaria, Hospitalaria, Laboratorios, Genética y Servicios Sociales) con la historia clínica y en coordinación con el proyecto de Codificación de Datos.
- Automatización de codificación diagnóstica mediante algoritmos.
- Formación a profesionales en el uso del sistema y en codificación de las EERR (p.ej. ORPHA y las guías clínicas de Orphanet).
- Implementación de protocolos de seguridad, protección de datos personales y consentimiento informado.
- Auditorías de calidad, evaluación ética y legal del sistema, consistencia de datos y actualización periódica.
- Desarrollo de cuadros de mando y reportes automáticos para monitorización en tiempo real.
- Interoperabilidad con el registro nacional de EERR y los registros del SNS.
- Promoción de la obligatoriedad del registro del diagnóstico de enfermedad rara (similar al Sistema de Enfermedad de Declaración Obligatoria - EDO) mediante una Orden autonómica. Se iniciará con un pilotaje en una provincia para validación operativa antes de escalar la actuación al resto de provincias.



Gobernanza y agentes impulsores de la Línea Estratégica

Responsable

- D.G. Salud Pública

Otros agentes

- D. G. Salud Digital
- Especialistas del SESCOAM tanto del ámbito de atención primaria como hospitalaria
- Representantes de asociaciones de pacientes
- Profesionales de informática
- Responsables de servicios sociales en las áreas de discapacidad y dependencia



Horizonte temporal de evaluación

Inicio
2026

Despliegue completo
2028

Evaluación y revisión
anual

Recursos existentes y por adquirir

Técnicos – Infraestructura

- Equipos de tecnología de la información (TI) y personal técnico en interoperabilidad: arquitectura de datos interoperables e integrada con sistemas clave (historia clínica digital, TURRIANO, MAMBRINO). Alertas conectadas con registros.
- Inclusión de códigos OMIM, ORPHA y SNOMED CT marcador/alerta de EERR en TURRIANO y MAMBRINO.
- Software y mantenimiento continuo.
- Herramientas para que profesionales de Atención Primaria identifiquen pacientes con EERR en su cupo.
- Soporte técnico para pacientes y asociaciones en el uso del pasaporte digital. *

Humanos – Talento

- Personal administrativo y técnico formado para carga y validación de datos, así como para su gestión.
- Recursos dedicados por parte de la D.G. de Salud Digital, además de personal responsable de Salud Pública que ayude a definir los requisitos funcionales de la Base de Datos.

Legislación

- Implementación del código para pacientes sin diagnóstico.
- Regulación de la declaración obligatoria de personas diagnosticadas.

Indicadores de medición de resultados

- Creación y habilitación del Registro informático de pacientes con diagnóstico de enfermedades raras.
- Creación y habilitación de alertas informáticas de enfermedad rara en las Historias Clínicas de atención primaria y hospitalaria.
- Número de jornadas formativas organizadas anualmente por Gerencia, para impulsar la comunicación de información al Registro de Enfermedades Raras autonómico.
- Número de registros anuales con la alerta informática en Historia Clínica. Incorporación de código como "Persona sin diagnóstico".



El Pasaporte Digital de Enfermedades Raras es una herramienta diseñada para ayudar a los pacientes afectados por enfermedades consideradas como raras a comunicar sus necesidades y experiencias de manera efectiva con sus profesionales de la salud.

6.2

Prevención, Detección Precoz y Diagnóstico Temprano

La ampliación de los programas de cribado, el acceso a pruebas diagnósticas avanzadas y la formación continuada de profesionales contribuyen a identificar las EERR de manera más temprana. Esta anticipación favorece intervenciones precoces y mejora el pronóstico y la calidad de vida de las personas afectadas.



Objetivo

Reducir el tiempo desde los primeros síntomas o sospechas hasta el diagnóstico e incrementar la capacidad de detección temprana de EERR, garantizando el acceso equitativo a estudios y pruebas genéticas y diagnósticos especializados en todo el territorio. Esta línea propone reforzar la detección y el diagnóstico a través de cribados, protocolos clínicos y capacitación de las y los profesionales.

Objetivos específicos

- Prevención Primaria: Garantizar el acceso de toda la población subsidiaria al asesoramiento genético antes de gestación, diagnóstico preimplantacional y diagnóstico prenatal según cribado aprobado en la cartera de servicios del SNS, incluyendo diagnóstico prenatal no invasivo.
- Prevención secundaria: Seguir ampliando el cribado neonatal con inclusión progresiva de nuevas EERR detectables precozmente.
- Fomentar el desarrollo del cribado en cascada dirigido a familiares en enfermedades de origen genético.
- Fortalecer la formación clínica de profesionales para el reconocimiento temprano de signos de alerta.
- Incrementar y agilizar la capacidad diagnóstica genética, metabólica y molecular en Castilla-La Mancha una vez detectada la sospecha.
- Promover una atención sanitaria y sociosanitaria integral, coordinada, equitativa, sostenible y centrada en quienes padecen EERR y en todas aquellas que aún están pendientes de obtener un diagnóstico.
- Fortalecer el protocolo de sospecha de ER en Atención Primaria y Hospitalaria incluyendo el uso de alertas automáticas con IA.

Plan de implementación

- Prevención Primaria: Detección de enfermedades genéticas graves antes de la implantación del embrión, ofreciendo alternativas reproductivas a familias con antecedentes de enfermedad, a través del diagnóstico preimplantacional.
- Promover la equidad de acceso al programa de cribado prenatal de anomalías cromosómicas: cribado combinado del primer trimestre y acceso equitativo al cribado contingente con diagnóstico prenatal no invasivo y confirmación diagnóstica posterior.
- Facilitar el acceso remoto a profesionales cualificados, a través de la creación de una comisión web que garantice consejo genético, con equidad territorial y rapidez en la orientación; de forma homogénea en todas las áreas sanitarias.
- Revisión y ampliación del cribado neonatal para incluir más patologías, en línea con los avances científicos y tecnológicos.
- Avanzar en el desarrollo de consultas de asesoramiento genético: Evaluar la demanda actual (volumen y localización) y dimensionar los recursos a las necesidades reales.
- Creación de un mapa de pruebas diagnósticas y capacidades por hospital, como parte del diseño de circuitos de derivación.
- Puesta en marcha de una *Comisión Central de Apoyo al Diagnóstico / Comité Técnico de Diagnóstico Rápido* que ayude al análisis de caso: diseño del modelo operativo, selección de especialistas para la Comisión y comienzo de actuaciones.
- Establecer circuitos clínicos claros, ágiles y rápidos, con roles definidos y acompañados de protocolos/guías clínicas de alerta y algoritmos diagnósticos accesibles para atención primaria, pediatría y atención hospitalaria ante sospecha de EERR o un positivo en cribado (usando alertas automáticas con el apoyo de IA).
- Formación continua en EERR para profesionales, en programas formativos sobre sospecha de enfermedad, detección precoz y manejo clínico inicial en medicina de familia, pediatría, urgencias y salud mental. Dicha formación deberá incluir habilidades de comunicación empática y de acompañamiento emocional.
- Mejorar el acceso a estudios genéticos y metabólicos mediante la creación de una red regional de diagnóstico genético con laboratorios de referencia (regionales y nacionales) a través de acuerdos y protocolos comunes.



Gobernanza y agentes impulsores de la Línea Estratégica

Responsable

- Dirección General de Asistencia Sanitaria y Gerencias Asistenciales.

Otros agentes

- Laboratorios de Análisis Clínicos (Genética Clínica).
- Instituto de Ciencias de la Salud de Castilla-La Mancha (ICS)
- DG de Salud Digital (Alertas Automatizadas)
- Representantes del SESCAM (atención primaria y hospitalaria)
- Representantes de la DG de Salud Pública de la Consejería de Sanidad



Horizonte temporal de evaluación

Inicio
2026

Implementación intermedia
2027

Consolidación
2027–2029

Evaluación
2030

Recursos existentes y por adquirir

Técnicos – Infraestructura

- Incorporar el modelo de Datos de EERR desplegable en Historia Clínica.
- Habilitar sistemas de Ayuda a la Decisión, incluido la implantación de sistemas de alerta automática con IA (dependencia base de datos de EERR digitalizada y automatizada).
- Dotar de recursos a los laboratorios con capacidad diagnóstica, incluidos equipos de diagnóstico molecular y bioinformática actualizados.
- Coordinación entre niveles asistenciales para la derivación inmediata desde atención primaria.
- Facilitar la compartición de aplicaciones digitales en salud (open source) para las alertas de sospecha de ER.

Humanos – Talento

- Identificar especialistas que formen parte de la Comisión Central de Apoyo al Diagnóstico.
- Dimensionar recursos humanos específicos: Análisis clínicos con capacitación específica, profesionales de genética clínica y molecular y de bioinformática, entre otros.
- Formación continua en genética para atención primaria, pediatría y urgencias, con módulos formativos acreditados.

Legislación

- Elaboración de convenios y acuerdos con centros nacionales de referencia para pruebas de alta complejidad.

Indicadores de medición de resultados

- Número de estudios genéticos solicitados anualmente, por gerencia.
- Número de pacientes/familias que reciben asesoramiento genético al año.
- Número de EERR incluidas en el cribado neonatal, anualmente.
- Proporción de casos positivos en cribado neonatal, con circuito de seguimiento completo.
- Número de profesionales formados en los circuitos de atención específicos, por Gerencia y año.
- Implementación de sistema informático de IA generativa para casos de sospecha de enfermedad rara.

6.3

Nuevo Modelo Asistencial

Un modelo asistencial integral y coordinado garantiza la atención personalizada a pacientes con EERR y su entorno. La actuación de equipos multidisciplinares, la existencia de profesionales de referencia y la definición de itinerarios asistenciales aseguran la continuidad, la equidad y la respuesta ante enfermedades de tanta complejidad. No solo se trata de coordinar aspectos médicos, sino también entender que la enfermedad provoca modificaciones en los proyectos de vida, implicando afectación psicoemocional de pacientes y familiares, en las realidades sociales, educativas y laborales que han de ser tenidas en cuenta si se pretende dar una atención personalizada.



Objetivo

Implementar un modelo asistencial integral centrado en la persona con ER, basado en consultas monográficas y equipos multidisciplinares, itinerarios y circuitos de coordinación y continuidad asistencial definidos, con profesionales de referencia en EERR.

Este modelo debe contemplar tanto los aspectos sanitarios como los sociales, laborales y educativos, promoviendo la figura de coordinación (interlocución y gestión de casos), la atención domiciliaria especializada y la conexión con servicios de rehabilitación, salud mental y trabajo social.

Objetivos específicos

- Incorporar las figuras de gestores/as de casos de EERR y de profesionales facultativos de referencia en EERR en cada gerencia que puedan coordinarse con la Red Únicas y con las Gerencias de Atención Sanitaria.
- Impulsar la puesta en marcha de Comisiones de Coordinación y Seguimiento Asistencial de EERR y diseñar itinerarios asistenciales estandarizados adaptados a las EERR más prevalentes.
- Incorporar figuras de interlocución como punto de referencia que faciliten la comunicación con los/las pacientes y familias (ej., interlocutor único o gestor de casos).
- Establecer equipos multidisciplinares con enfoque integral y humanizado, garantizando la coordinación entre atención primaria y hospitales de referencia.
- Desarrollar mecanismos de coordinación de asistencia sanitaria para la transición de pacientes pediátricos a consultas de adultos.
- Mejorar la atención domiciliaria a personas y familias afectadas por EERR.
- Desarrollar la Red de cuidados paliativos pediátricos en todas las provincias de la Región.
- Establecer mecanismos de coordinación entre las diferentes Consejerías implicadas en los ámbitos educativo, de servicios sociales y empleo, para el acompañamiento de las personas con EERR.

6.3

Nuevo Modelo Asistencial

Plan de implementación

- Incorporación de la figura de gestores/as de casos de EERR en cada gerencia, para la coordinación y seguimiento individualizado de la persona afectada, con dedicación y formación específica, funciones definidas y visibilidad en atención primaria y hospitalaria. Este/a profesional liderará la consecución del proyecto de continuidad asistencial CAMINO allí donde está previsto su despliegue (Albacete, Ciudad Real, Guadalajara, Toledo, Cuenca, Talavera de la Reina y Alcázar de San Juan). En este sentido cada equipo de atención primaria deberá conocer quién es el gestor/a de casos perteneciente a su gerencia para facilitar la mencionada coordinación.
- Designación de un/a profesional facultativo/a de referencia en EERR en cada gerencia a modo de médico/a consultor/a que trabajará conjuntamente con el gestor/a de casos de EERR para facilitar la coordinación entre atención primaria y hospitalaria, la atención en edad pediátrica, en la transición y en la etapa adulta. En este sentido cada equipo de atención primaria deberá conocer quién es el/la profesional facultativo/a de referencia perteneciente a su gerencia.
- Implementación de un protocolo que establezca circuitos ágiles de derivación o consulta para garantizar la atención en el mejor recurso disponible regional y/o nacional para el manejo y seguimiento de cada caso antes y después de confirmarse el diagnóstico. Ante la sospecha o diagnóstico de EERR deberá activarse este protocolo dando necesario conocimiento al profesional facultativo de referencia de EERR así como al gestor/a de casos que actuarán como profesionales de enlace entre todos los niveles asistenciales y especialidades implicadas.
- Utilización del modelo de trabajo de Comisiones de Análisis de Casos Regional con implantación de recursos tecnológicos en cada gerencia que faciliten el estudio colegiado, desde los diferentes ámbitos, de casos complejos.
- Elaboración de protocolos de actuación / itinerarios clínicos / algoritmos de decisión / diagramas de flujo específicos por enfermedad y fase de vida (programa de transición infancia a etapa adulta), y consensuados por profesionales y asociaciones, aplicables a todas las gerencias.
- Diseño de programas específicos de cuidados domiciliarios coordinados con servicios sociales.
- Creación de programas de rehabilitación para pacientes de EERR (atención primaria/hospitalaria).
- Implementación de pasaporte físico y digital de pacientes, que facilite un acceso inmediato a la información de sus necesidades específicas según cada patología.
- Establecer circuitos de coordinación con las Consejerías con competencias en servicios sociales, educativos y laborales.
- Creación en atención primaria de diferentes sistemas de:
 - Generación de alertas de sospecha: Sistemas basados en lenguaje natural que permitan identificar signos clínicos compatibles con EERR, activando alertas automáticas en la historia clínica.
 - Interconsulta web para comisiones multidisciplinares: Facilitando la valoración de cada caso por parte de comisiones clínicas, permitiendo definir el circuito de derivación más adecuado según la localización geográfica y la complejidad de la atención que precise.
- Inclusión en Atención Hospitalaria de:
 - Mapa de conocimiento: Relación estructurada de los recursos asistenciales, las pruebas diagnósticas disponibles y relación de profesionales con experiencia en materia de EERR en cada centro hospitalario que facilite la planificación y la derivación de pacientes, permitiendo saber qué recursos existen, dónde se encuentran y cómo organizar el circuito asistencial de manera clara, eficiente y coordinada. En caso de existir recursos específicos en el ámbito de Atención Primaria, se incorporarán igualmente a dicho mapa.
 - Comisiones web inter/multidisciplinares clínicas de ámbito regional o provincial, integradas por profesionales de distintas especialidades, para coordinar el abordaje de casos complejos y facilitar decisiones clínicas compartidas.
 - Protocolos específicos que indiquen qué pruebas diagnósticas deben realizarse en función del tipo de sospecha clínica, basados en criterios clínicos consensuados.
 - Rutas diferenciadas según diagnóstico. En caso de diagnóstico confirmado, alerta en Mambrino XXI y Turriano, y en caso de ausencia de diagnóstico, establecimiento de un circuito de derivación por áreas de trabajo que comience por IMPaCT-Genómica.
 - Atención preferente en Urgencias para EERR: establecimiento de un circuito de atención preferente en los Servicios de Urgencias para pacientes con EERR, reconociendo su especial vulnerabilidad y necesidades específicas.

6.3

Nuevo Modelo Asistencial



Gobernanza y agentes impulsores de la Línea Estratégica

Responsables

- DG de Asistencia Sanitaria del SESCAM:
 - DG Hospitales
 - DG Atención Primaria
- DG de Cuidados y Calidad del SESCAM
- DG Humanización y Atención Sociosanitaria
- DG de Salud Pública

Otros agentes

- Personal de la Consejería de Bienestar Social.
- Personal de la Consejería de Educación.
- Personal de la Consejería de Empleo.
- Representantes de pacientes y familiares (movimiento asociativo).



Horizonte temporal de evaluación

Diseño
2026

Despliegue inicial
2026–2027

Consolidación y evaluación
2028–2030

Recursos existentes y por adquirir

Técnicos – Infraestructura

- Mapa de recursos hospitalarios especializados por patología.
- Herramientas digitales para seguimiento compartido.
- Elaborar mapa de recursos de apoyo que comprenda servicios sociales y Tercer Sector.

Humanos – Talento

- Incluir la participación de profesionales sanitarios en todo el proceso.
- Agendar tiempo específico a profesionales para estas funciones, incluida la formación continua en EERR.
- Coordinación con profesionales de trabajo social.

Legislación

- Coherencia normativa en esta materia entre las distintas Consejerías involucradas.

Indicadores de medición de resultados

- Consecución del mapa de recursos asistenciales según diagnóstico y área de referencia provincial.
- Existencia de procedimiento de trabajo y puesta en marcha de las comisiones de coordinación y seguimiento asistencial (Si/No).
- Número de Gerencias con designación de gestor de casos.
- Número de gerencias con facultativo responsable de referencia en EERR/por año.
- Existencia de programa de atención en la transición de edad pediátrica a adulto de menores afectados/as por EERR (Si/No).
- Número de unidades de cuidados paliativos /Número de provincias.
- Número de menores con diagnóstico de EERR en cada Unidad de cuidados paliativos pediátricos/ número de pacientes con indicaciones de atención.
- Número de cursos de formación en materia de EERR realizados por gerencia y año.

6.4

Humanización: Atención Integrada

La Humanización constituye un pilar fundamental en la atención a las personas con EERR y sus familias, especialmente ante la complejidad y el impacto vital de estas patologías. Situar la experiencia de pacientes y su entorno en el centro del sistema sanitario y sociosanitario implica garantizar un trato digno, empático y adaptado a las necesidades singulares de cada persona. La humanización no solo mejora la calidad percibida, sino que también contribuye a la adherencia, la satisfacción y los resultados en salud.



Objetivo

Ofrecer una atención integrada, centrada en el acompañamiento, el respeto a los derechos, la empatía y el bienestar emocional de las personas con EERR, sus cuidadores, su familia y su entorno, reconociendo sus necesidades emocionales y sociales. Se fomentarán espacios y protocolos que garanticen un trato digno, cercano y respetuoso. Se impulsarán redes y medidas de apoyo psicológico y emocional, servicios de respiro familiar, información clara y participación activa de las asociaciones de pacientes y familias en el diseño y evaluación de los servicios.

Objetivos específicos

- Desarrollar modelos de atención humanizada e integral adaptados a la complejidad de las EERR y en línea con el Plan de Humanización de la Asistencia Sanitaria.
- Fomentar la participación activa y corresponsable de pacientes y familias en los procesos asistenciales.
- Proporcionar apoyo psicosocial continuado.
- Establecer una atención sociosanitaria integrada, coordinada y centrada en la persona.
- Visibilizar las EERR como una prioridad de salud pública, ética y de equidad en el sistema, promoviendo la sensibilización y la inclusión social.

Plan de implementación

- Identificar a profesionales responsables de la coordinación en cada uno de los ámbitos (sanitario, social, educativo y laboral) que deben hacer de enlace con las diferentes Consejerías, facilitando la comunicación fluida y el acompañamiento en todos los casos.
- Poner en marcha espacios físicos y Protocolos de Atención Humanizada en EERR para acompañar integralmente, adaptándolos a los distintos niveles asistenciales.
- Impulsar medidas de conciliación para los cuidadores, reconociendo su papel esencial y promoviendo su bienestar emocional y social.
- Diseñar formación transversal en comunicación empática, bioética y escucha activa a todos los profesionales con implicación.
- Elaborar una guía integral de recursos actualizada sobre EERR, con información clara y accesible, facilitando el asesoramiento a pacientes y sus familiares en su ruta asistencial.
- Desarrollar la participación de asociaciones de pacientes en la implementación y evaluación de esta Estrategia, incluyendo la creación de Consejos consultivos de pacientes y encuestas de satisfacción.
- Fomentar la recogida sistemática y accesible de experiencias, sugerencias y valoraciones de pacientes y familias, mediante encuestas, foros participativos y canales digitales, integrando sus aportaciones en la mejora continua de la atención y garantizando la retroalimentación directa a pacientes favoreciendo las acciones comunitarias.
- Dar continuidad y fortalecer la colaboración entre Asociaciones de pacientes y familias afectadas por EERR y Consejería de Sanidad, promoviendo el trabajo conjunto.
- Introducir el “pasaporte digital” de EERR como documento que aporta información personalizada y actualizada de la situación clínica del paciente y actuaciones relacionadas con el tratamiento que precise.
- Incluir indicadores de humanización y experiencia del paciente en los sistemas de evaluación y calidad asistencial, asegurando que la percepción y satisfacción de pacientes y familias formen parte de la mejora continua.



Gobernanza y agentes impulsores de la Línea Estratégica

Responsables

- DG Humanización y Atención Sociosanitaria
- DG Asistencia Sanitaria
- DG de Cuidados y Calidad

Otros agentes

- Responsables de la Consejería de Educación
- Responsables de la Consejería de Empleo
- Responsables de la Consejería de Bienestar Social
- Representantes de pacientes, cuidadores y sus familias



Horizonte temporal de evaluación

Inicio de acciones formativas y diseño de protocolos
2026

Implementación progresiva
2026–2028

Evaluación y mejora continua
2029–2030

Recursos existentes y por adquirir

Técnicos – Infraestructura

- Unidad de información y apoyo a las EERR.
- Espacios físicos de atención humanizada para el acompañamiento integral de las personas afectadas y sus familias en cada centro hospitalario.
- Recursos para ocio, respiro familiar y conciliación como parte del bienestar social.
- Plazas en centros de educación especial, especiales de empleo y en otros centros de servicios sociales y laborales, que contemplen la especificidad de las personas afectadas por EERR.

Humanos – Talento

- Profesionales de cada una de las áreas de atención (ej.: Trabajo social, psicología clínica, logopedia, foniatría, entre otras).
- Formación en competencias comunicativas.
- Traductores/intérpretes en zonas con diversidad cultural.
- Coordinación de profesionales de las diferentes áreas para personalizar la atención en todas las fases de trabajo, y entre niveles asistenciales.

Legislación

- Convenios con asociaciones y ONG.
- Compilación de normas para informar y detectar lagunas normativas.

Indicadores de medición de resultados

- Existencia y actualizaciones de la Guía integral de recursos sobre EERR (Si/No).
- Análisis de la satisfacción global con la atención recibida mediante encuesta a pacientes, familiares y cuidadores.*
- Diseño e implementación del pasaporte digital.
- Número de pasaportes digitales de EERR emitidos, por Gerencia y año.
- Número de profesionales formados en atención humanizada, específicamente en EERR, por gerencia y año.



* Instrumentos que miden los resultados comunicados por pacientes, como su estado de salud, síntomas y calidad de vida - PROMs y PREMs*-mediante encuesta referenciada en apartado 7.3.

6.5

Atención a personas con EERR en entornos rurales y en entornos urbanos con condiciones de especial dificultad para la movilidad

La baja densidad demográfica que caracteriza a Castilla-La Mancha (15% de la población reside en municipios de menos de 2.000 habitantes) implica el desarrollo de recursos de telemedicina y de tecnologías de la información que faciliten el acceso equitativo a la atención especializada, independientemente del lugar de residencia.

Por otro lado, la enfermedad rara conlleva en muchas ocasiones, curso degenerativo, generando discapacidad lo que limita la movilidad de la persona incluso aunque resida en entornos urbanos y con centros sanitarios próximos, por lo que también se pueden beneficiar de soluciones que eviten la mayor cantidad de desplazamientos que sea posible, para recibir la atención que precisan.



Objetivo

Garantizar el acceso equitativo a la atención especializada para personas con EERR que viven en zonas rurales o de difícil acceso, así como en entornos urbanos para pacientes con movilidad reducida, mediante el uso de soluciones de telemedicina. Esta línea busca universalizar el acceso remoto a consultas especializadas, reducir desplazamientos innecesarios y garantizar la continuidad asistencial mediante dispositivos móviles, plataformas seguras y capacitación digital, siempre bajo un enfoque de atención humanizada que priorice la cercanía, la empatía y la personalización en la relación asistencial, independientemente del canal utilizado.

Objetivos específicos

- Implementar un sistema de consultas de alta resolución a distancia.
- Integrar la telemedicina en los circuitos asistenciales habituales.
- Aumentar las capacidades digitales de pacientes, cuidadores y profesionales.
- Mejorar la coordinación entre niveles asistenciales y agilizar el flujo de información entre hospitales regionales y los hospitales de referencia de otras CCAA.

Plan de implementación

- Adaptación de la plataforma regional de teleconsulta integrada en la historia clínica accesible para pacientes con EERR.
- Creación de agendas específicas de teleconsulta para EERR en centros de referencia.
- Implementación de consultas conjuntas virtuales entre atención primaria y hospitalaria.
- Formación técnica para profesionales que incluya áreas relacionadas con el uso de tecnologías de telemedicina.
- Desarrollo de un Plan de alfabetización digital continuo, dirigido a pacientes y cuidadores con materiales audiovisuales accesibles para facilitar el uso autónomo de la herramienta.

6.5

Atención a personas con EERR en entornos rurales y en entornos urbanos con condiciones de especial dificultad para la movilidad



Gobernanza y agentes impulsores de la Línea Estratégica

Responsables

- DG Salud Digital
- DG Asistencia Sanitaria
- DG de Atención Primaria

Otros agentes

- DG de Hospitales
- Escuela de Salud y Cuidados
- Colaboración con asociaciones de pacientes para formar pacientes expertos.



Horizonte temporal de evaluación

Diseño e infraestructura
2026

Inicio de pilotos
2026-2027

Escalado territorial
2027-2028

Evaluación y consolidación
2029-2030

Recursos existentes y por adquirir

Técnicos – Infraestructura

- Plataforma de video consulta interoperable y segura.
- Dotación de equipamiento tecnológico y soporte a consultorios rurales y centros de salud.
- Infraestructura de red de alta velocidad de datos dando cobertura universal a internet.
- Prever uso de telemedicina en entornos urbanos para pacientes con dificultades de movilidad.

Humanos – Talento

- Ampliar dotación de personal técnico local y soporte informático para evitar la brecha digital.
- Programas de formación y talleres de capacitación digital.

Legislación

- Protocolos sobre seguridad y confidencialidad de los datos.

Indicadores de medición de resultados

- Número de profesionales y pacientes/familiares/cuidadores con formación en competencias digitales, por ámbito rural y urbano, anualmente.
- Nivel de satisfacción y calidad de vida de pacientes/familiares/cuidadores con la atención a distancia/telemedicina (a través de PREMS y PROMS) mediante encuesta referenciada en apartado 7.3.
- Creación de entorno de teleconsulta en EERR con profesionales referentes para agilización de tramitación.

6.6

Acceso Equitativo a Medicamentos Huérfanos y Tratamientos para EERR

El acceso en igualdad de condiciones a medicamentos huérfanos y tratamientos innovadores responde a la necesidad de equidad y transparencia en los procesos terapéuticos. La información clara y el acompañamiento durante el acceso a la innovación terapéutica refuerzan el apoyo a pacientes y familias.



Objetivo

Asegurar un acceso equitativo a medicamentos huérfanos, en caso de estar financiados por el SNS, y otros tratamientos para todas las personas con EERR que los necesiten en Castilla-La Mancha.

Objetivos específicos

- Agilizar el acceso a los tratamientos farmacológicos en caso de estar autorizados y financiados por el SNS, para EERR.
- Impulsar medidas que fomenten el acceso a tratamientos rehabilitadores crónicos para este colectivo.

Plan de implementación

- Definir procedimientos autonómicos, en línea con los procedimientos nacionales, para facilitar el acceso a las terapias para EERR, incluidos los medicamentos huérfanos.
- Establecer un protocolo de acceso preferente y seguimiento terapéutico para medicamentos huérfanos y terapias para EERR.
- Incorporar un circuito de dispensación descentralizada (oficinas de farmacia con coordinación hospitalaria, con la participación del equipo de atención primaria).
- Facilitar a pacientes y familias información comprensible y personalizada sobre los medicamentos huérfanos.
- Desarrollar medidas para facilitar el acceso a tratamiento rehabilitador crónico para estos pacientes en coordinación desde el Servicio de Salud con Servicios Sociales, Asociaciones de Pacientes y Entidades del Tercer Sector.
- Desarrollar un procedimiento de acceso precoz a tratamientos para población pediátrica con enfermedades de rápida progresión.

6.6

Acceso Equitativo a Medicamentos Huérfanos y Tratamientos para EERR



Gobernanza y agentes impulsores de la Línea Estratégica

Responsable

- DG Asistencia Sanitaria: Área de Farmacia
- DG de Planificación, Ordenación Inspección y Farmacia
- DG de Humanización

Otros agentes

- Colegios Oficiales / Sociedades de profesionales de farmacia
- Responsable de Consejería de Bienestar Social
- Asociaciones de pacientes, como garantes del seguimiento y la equidad
- Entidades del Tercer Sector



Horizonte temporal de evaluación

Diseño
2026

Despliegue inicial
2026-2027

Evaluación y consolidación
2028-2030

Recursos existentes y por adquirir

Técnicos – Infraestructura

- Crear un sistema ágil de coordinación con Farmacia Hospitalaria y oficinas de farmacia, especialmente para zonas rurales y para pacientes de mutualidades.
- Crear una red de trabajo conjunto con Servicios Sociales y Asociaciones de pacientes para desarrollar medidas que fomenten la rehabilitación crónica.

Legislación

- Valorar las modificaciones legislativas necesarias para prever y garantizar el acceso a medicamentos y a tratamientos de rehabilitación (logopedia, fisioterapia...).

Indicadores de medición de resultados

- PREMs de satisfacción con el sistema de acceso a tratamientos y medicamentos huérfanos, mediante encuesta referenciada en apartado 7.3.
- Número de pacientes con acceso a medicamentos huérfanos, anualmente.
- Número de tratamientos huérfanos accesibles en el sistema regional.
- Creación del grupo de trabajo en coordinación con Servicios Sociales y Asociaciones de pacientes.
- Número de reuniones anuales de dicho grupo de trabajo, una vez creado.

6.7

Impulso a la Investigación, Formación y Participación en Redes

Ante enfermedades tan complejas y desconocidas en su mayoría, es necesario el fomento de la investigación, la formación continua de profesionales y la participación activa en redes nacionales e internacionales que permitan innovar, compartir conocimiento y, por tanto, la mejora de la atención. La colaboración y la transferencia de conocimiento junto con la implicación de pacientes, familias y asociaciones, permiten establecer prioridades y difundir los avances científicos y asistenciales.



Objetivo

Fomentar la investigación en EERR, apoyada en el registro nacional, y la participación en redes europeas e internacionales, acompañado de un plan de formación continua.

Objetivos específicos

- Impulsar la colaboración y mayor participación en redes nacionales e internacionales de investigación, integrando siempre la perspectiva y experiencia de pacientes y sus familias.
- Fomentar la colaboración público-privada.
- Reforzar la formación de todo el personal sanitario y sociosanitario.
- Fomentar la participación activa de pacientes, familias y asociaciones en el diseño, la ejecución y la difusión de los resultados de la investigación.

Plan de implementación

- Crear un grupo específico de investigación en EERR en el ámbito del IDISCAM.
- Establecer alianzas con CSUR, consorcios europeos y universidades para atraer proyectos.
- Elaborar un Plan de Formación continua y acreditada por perfiles profesionales.
- Implementar un Observatorio de EERR, con el objetivo, entre otros, de canalizar todas las actividades realizadas en nuestra Comunidad al respecto de EERR, que propongan actuaciones coordinadas y difunda información sobre nuevos proyectos e iniciativas.
- Impulsar líneas de formación e investigación cualitativa sociosanitaria en “salud líquida” (decisiones compartidas, impulso de la participación social, entre otras).
- Incluir a pacientes, familias y asociaciones en el diseño de los estudios de investigación.

6.7

Impulso a la Investigación, Formación y Participación en Redes



Gobernanza y agentes impulsores de la Línea Estratégica

Responsables

- IDISCAM
- Direcciones Generales del SESCAM

Otros agentes

- Unidad de Impulso a la I+D en EERR, bajo la coordinación del IDISCAM.
- Investigadores clínicos y sociosanitarios
- Responsables de unidades de Atención Primaria y Hospitalaria
- Responsables de formación sanitaria y sociosanitaria de Formación Profesional (FP) y Universitaria
- Representantes de plataformas de pacientes



Horizonte temporal de evaluación

Diseño
2026

Despliegue inicial
2026-2027

Evaluación y consolidación
2028-2030

Recursos existentes y por adquirir

Técnicos – Infraestructura

- Diagnóstico del potencial investigador en EERR en Castilla-La Mancha, incluyendo líneas activas, biobancos, ensayos clínicos y líneas de investigación cualitativa.
- Fomentar el uso de herramientas como SIGENES, Orphanet y registros compartidos europeos.

Humanos - Talento

- Creación del Observatorio de EERR.

Indicadores de medición de resultados

- Encuesta a profesionales sanitarios con respecto a la participación en proyectos de investigación nacionales e internacionales.
- PREMs a pacientes con respecto a formación en autogestión de la enfermedad, mediante encuesta referenciada en apartado 7.3.
- Número de proyectos de investigación activos / ensayos clínicos en EERR/ por año.
- Número de grupos de investigación por gerencias que participan en redes nacionales e internacionales (ERN, UNICAS, etc.).
- Número de pacientes en ensayos clínicos o estudios de seguimiento.

Habilitadores Clave

7

Habilitadores Clave

Se entiende por habilitador aquel elemento estructural, recurso o factor organizativo que facilita y hace posible la implantación efectiva y sostenible de las acciones previstas en la Estrategia. Los habilitadores actúan como pilares transversales que refuerzan la capacidad operativa del sistema, impulsan la coordinación entre los diferentes agentes implicados y garantizan la sostenibilidad del modelo a lo largo del tiempo.

En este marco, se han identificado tres habilitadores fundamentales para asegurar que las medidas propuestas puedan desarrollarse y mantenerse de forma eficaz.

7.1 Talento: Liderazgo, Capacidades, Formación y Capilaridad

7.2 Integración con Estrategia Nacional e Iniciativas Internacionales

7.3 Modelo de Gobierno y Evaluación

Recursos Transversales



7.1

Talento: Liderazgo, Capacidades, Formación y Capilaridad

El desarrollo y la retención del talento profesional resultan esenciales para garantizar una atención de calidad a las personas con EERR. La formación continua, el liderazgo y la presencia de profesionales capacitados en todos los niveles del sistema son aspectos clave para avanzar en la implantación efectiva de la Estrategia.



Objetivo

El desarrollo de competencias profesionales es esencial para el manejo de EERR. Este habilitador se enfoca en:

- Asegurar y fortalecer la existencia de perfiles clínicos, sociales y tecnológicos capacitados.
- Fomentar el liderazgo clínico y de gestión.



Gobernanza y agentes impulsores de la Línea Estratégica

Responsables

- Personal de la DG de Humanización y Atención Sociosanitaria
- DG de Recursos Humanos y Transformación

Otros agentes

- DG de Salud Pública
- Universidades
- Colegios Profesionales
- Sociedades Científicas

Plan de implementación

- Crear una estructura de liderazgo de abajo a arriba, con la formación de líderes locales, y transversal a nivel de Consejerías.
- Buscar alianzas con otros Departamentos, Universidades y Sociedades Científicas e Investigación, entre otros, para aumentar la sensibilización de la sociedad.
- Introducir un Plan de formación continua e integral en EERR y TIC.
- Localizar a los referentes actuales en EERR en los distintos servicios sanitarios y constituir una red de referentes, expertos y recursos por área sanitaria a lo largo de Castilla-La Mancha.

Recursos existentes y por adquirir

Humanos - Talento

- Fomento de la implicación de profesionales para asegurar la “capilaridad” del liderazgo, con referentes profesionales liderando este cambio.
- Impulso de medidas de estabilización de empleo en unidades específicas.
- Promoción de reconocimiento profesional en EERR.

Indicadores de medición de resultados

- Número de profesionales asignados a EERR por Gerencia, por año.
- Diseño de herramientas que recojan información sobre personal profesional sanitario y sociosanitario que acumulan experiencia en atención a determinadas enfermedades raras.

7.2

Integración con Estrategia Nacional e Iniciativas Internacionales

La coordinación y la alineación con la Estrategia Nacional y la participación en iniciativas internacionales permiten aprovechar sinergias, compartir buenas prácticas y garantizar la actualización continua de los modelos de atención y gestión.



Objetivo

La conexión con iniciativas nacionales e internacionales permitirá a Castilla-La Mancha acceder a conocimiento, financiación y buenas prácticas. Se propone:

- Alinear esta estrategia con la Estrategia Nacional de EERR, Red ÚNICAS y con las directrices actuales definidas en la Unión Europea, el futuro Plan de Acción Europeo sobre EERR y la Estrategia Europea en relación con las ciencias de la vida con meta en 2030.
- Participar en redes internacionales de investigación y asistencia, asegurando la integración activa de la perspectiva de pacientes y familias en las mismas.
- Difundir buenas prácticas y resultados.



Gobernanza y agentes impulsores de la Línea Estratégica

Responsable

- Consejería de Sanidad y Servicio de Salud.

Otros agentes

- Unidad Técnica de EERR
- Profesionales sanitarios participantes en distintas investigaciones vinculadas con EERR
- IDISCAM
- Vincular a Institutos/ Unidades/ Servicios con experiencia investigadora (p. ej., CSUR Mastocitosis) como nodos tractores

Plan de implementación

- Revisión normativa y de indicadores con coordinación interinstitucional.
- Establecer un plan de adhesión a redes y proyectos internacionales, con hitos anuales.
- Proyectos piloto financiados por la UE.
- Impulsar la participación en la Red ÚNICAS y en la Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología (IMPACT), conectando la estrategia regional con iniciativas europeas en proyectos de investigación en biomedicina financiados con fondos europeos.
- Publicación de informes y casos de éxito.
- Impulsar la realización de Jornadas anuales de innovación.

Recursos existentes y por adquirir

Técnicos – Infraestructura

- Interoperabilidad de sistemas informáticos.

Humanos - Talento

- Incorporar nuevos perfiles necesarios (ej. bioinformática, biología, bioingeniería...) con experiencia en Genética Asistencial.
- Potenciar la Unidad Técnica de Información y Apoyo a las EERR de la DG de Humanización para facilitar e impulsar la participación en iniciativas de investigación nacionales de alto impacto, la adhesión a ERNs, programas europeos y consorcios, y actualizar y difundir información de todas las iniciativas.

Indicadores de medición de resultados

- Acceso a financiación externa captada (en €) para EERR.
- Número de proyectos de investigación relacionados con EERR activos con participación de Castilla-La Mancha.
- Número de publicaciones o buenas prácticas difundidas.

7.3

Modelo de Gobierno y Evaluación

En los últimos años, la evaluación de políticas públicas se ha consolidado como una herramienta esencial para una gobernanza moderna, eficaz y transparente en Europa. La Unión Europea insiste en que los planes estratégicos, incluidos los sanitarios, no solo cuenten con una financiación definida, sino que sean objeto de revisiones periódicas. España ha respondido a este impulso con la aprobación de la Ley 27/2022 sobre la institucionalización de la evaluación de políticas públicas en España, que otorga a la evaluación un papel estructural dentro de la gestión pública, vinculándola directamente con los principios de eficiencia, transparencia, rendición de cuentas y orientación a resultados.

En base a todo lo anterior, la evaluación que aquí se propone, será una pieza nuclear en el modelo de gobernanza permitiendo medir pertinencia, eficacia, eficiencia y equidad, garantizando la trazabilidad de los resultados y un proceso de mejora continua orientado a la sostenibilidad del sistema.



Objetivo

Se establecerá una estructura de gobernanza clara que asegure la coordinación interinstitucional, la participación activa de pacientes y profesionales, y el seguimiento y la evaluación continua del impacto de la estrategia, de manera transparente. Esto permitirá medir el impacto de las acciones, garantizar la mejora continua y facilitar la toma de decisiones basada en datos, pudiendo así ajustar los indicadores conforme se detecten nuevas necesidades o cambios en el contexto.

La estructura del sistema de evaluación se compondrá principalmente por:

- **Comité de Seguimiento de la Estrategia de EERR:** para monitorizar y evaluar la implementación e impacto de la Estrategia.
- **Unidad Técnica de EERR:** como estructura funcional de la Consejería de Sanidad que coordine todas las acciones, actúe como punto de enlace con redes nacionales e internacionales y centralice el análisis de datos.
- **Informes anuales:** con evaluación de resultados, avances y propuestas de mejora.
- **Revisión a medio plazo (3 años):** revisión estratégica con posibilidad de reformulación de líneas de actuación.

Plan de implementación

- Constitución formal del Comité de Seguimiento de la Estrategia de EERR: liderado por la Consejería de Sanidad a través de la DG de Humanización y Atención Sociosanitaria y con representantes del SESCOG, del resto de Direcciones Generales de la Consejería de Sanidad, de asociaciones de pacientes, de sociedades científicas/ colegios profesionales/ universidad y de otras Consejerías directamente implicadas: Bienestar Social, Educación y Empleo.
- Identificar la figura de Coordinador de la Estrategia y responsables de cada línea de trabajo.
- Impulsar Grupos de trabajo con asociaciones de pacientes y profesionales.
- Realización de encuestas de percepción, evaluación y mejora (profesionales, pacientes, asociaciones).
- Diseño de indicadores y fuentes de datos.
- Elaboración de Informes anuales públicos, en los que se comunique y dé difusión del estado de las diferentes iniciativas.

7.3

Modelo de Gobierno y Evaluación



Gobernanza y agentes impulsores de la Línea Estratégica

Responsable

- Consejería de Sanidad

Otros agentes

- Representante de pacientes
- Coordinador/a de la Estrategia con dedicación exclusiva
- Representantes de Colegios Profesionales, Universidad, Sociedades Científicas
- Representante de las Consejerías involucradas: Educación, Empleo, Bienestar Social
- Personal de evaluación vinculado a la Estrategia Nacional y expertos externos

Recursos existentes y por adquirir

Técnicos – Infraestructura

- Ordenación de los recursos y modelo de trabajo necesarios.
- Implementar una plataforma de seguimiento online con tableros de indicadores accesibles a responsables de la Estrategia y ciudadanos (transparencia).

Humanos - Talento

- Designación de Profesional Responsable de la Estrategia (Owner) para (1) dar seguimiento a la estrategia, en coordinación con los responsables de cada línea, (2) evaluar la consecución y (3) ayudar a desbloquear barreras para su ejecución.
- Owners con dedicación real para cada una de las líneas de ejecución del plan.

Legislación

- Revisión y ordenación de recursos necesarios, y de la forma de trabajar.

Indicadores de medición de resultados

- Resultados de encuestas de satisfacción global con la atención recibida destinadas a pacientes, familiares y cuidadores para medir los resultados comunicados por pacientes, como su estado de salud, síntomas y calidad de vida, formación en autogestión (PROMs y PREMs) para poder identificar mejoras, barreras y expectativas cumplidas.
- Porcentaje de órganos de gobierno y evaluación que incluyen representación de pacientes y familias.
- Número de reuniones anuales del Comité de Seguimiento.
- Grado de ejecución anual por línea estratégica (Porcentaje de acciones completadas).
- Número de decisiones estratégicas ajustadas tras la revisión trianual.

Recursos Transversales

La disponibilidad de recursos materiales, tecnológicos y organizativos adecuados es fundamental para respaldar la implantación de todas las líneas estratégicas. Estos recursos deben ser flexibles y adaptarse a las necesidades cambiantes del sistema y de las personas afectadas.

En línea con los tres habilitadores anteriormente señalados identificamos entre ellos, los siguientes:

Creación del modelo de gobierno y evaluación.

Implicando a todos los ámbitos: sanitario, social, educativo y laboral.

Infraestructuras y equipamiento:

Espacios asistenciales, laboratorios, tecnología diagnóstica y de comunicación.

Plataforma digital integrada,

conectada con historia clínica, registro de EERR, videollamadas y sistemas de derivación.

Plan de formación continua,

con módulos acreditados y acciones específicas por perfil profesional (Atención primaria, hospitalaria, trabajo social, salud mental).

Recursos organizativos:

Estructuras de coordinación, equipos de apoyo, servicios de gestión y soporte administrativo.

Comunicación y sensibilización,

campañas públicas para la visibilización de las EERR, reducción del estigma y promoción del diagnóstico precoz.

Materiales de apoyo:

Guías, protocolos, materiales educativos y de sensibilización.

Financiación específica y estable,

mediante presupuestos regionales y fondos europeos de cohesión sanitaria y digitalización.

ALIMENTACIÓN

VESTIDO / HOGAR

Conclusión

8

Conclusión

Como conclusión, es importante remarcar 5 aspectos alrededor de esta Estrategia:

<p>Reforzar el sentido transformador</p>	<p>Esta Estrategia no es un documento técnico más; es una hoja de ruta transformadora para hacer visible lo invisible. Reconoce el derecho de las personas con EERR a una atención digna, coordinada y efectiva, sin importar su diagnóstico, código postal o lugar de residencia.</p>
<p>Reconocer la participación social y legitimidad del proceso</p>	<p>Su legitimidad se apoya en un proceso participativo plural que ha incorporado las voces de pacientes, familias, profesionales sanitarios y sociosanitarios, representantes de recursos sociales, representantes institucionales y de la sociedad civil. Esta escucha activa ha dado lugar a una Estrategia alineada con las verdaderas prioridades del colectivo.</p>
<p>Llamar al compromiso institucional y ciudadano</p>	<p>La implementación exitosa de esta Estrategia exige un compromiso sostenido por parte de las instituciones y de la ciudadanía, del sistema sanitario, educativo y laboral, servicios sociales y de la sociedad en su conjunto. La equidad en salud no se decreta: se construye con liderazgo, voluntad política, recursos y rendición de cuentas.</p>
<p>Apelar al seguimiento y mejora continua</p>	<p>La Estrategia no es un punto de llegada, sino de partida. A través de su sistema de gobernanza, los indicadores de evaluación y los informes periódicos, se establecerán mecanismos de mejora continua que garanticen su utilidad práctica y adaptación a los cambios del entorno.</p>
<p>Posicionar a Castilla-La Mancha como referente</p>	<p>Castilla-La Mancha se posiciona con esta Estrategia como una Comunidad Autónoma comprometida con la equidad, la innovación y los derechos de las personas con EERR. Aspira a ser un modelo replicable y abierto a la colaboración nacional e internacional.</p> <p>Se marca un punto de inflexión en el abordaje de las EERR en esta Región. No solo sienta las bases de un modelo asistencial más justo, integral y centrado en la persona, sino que lo hace desde la legitimidad que otorga un proceso participativo real.</p> <p>Su éxito dependerá del compromiso sostenido de las instituciones, de la capacidad de escucha del sistema y de la implicación activa de las asociaciones de pacientes. Con una gobernanza clara, evaluación periódica y vocación transformadora, esta hoja de ruta busca no dejar a nadie atrás.</p> <p>Castilla-La Mancha asume el reto de liderar con hechos una atención más humana, tecnológica y equitativa para quienes viven con una enfermedad rara. El futuro será mejor si lo construimos entre todos.</p> <p>La verdadera transformación en la atención a las EERR será posible solo si situamos la humanización, la escucha activa y el acompañamiento en el centro de cada acción. Este documento es, ante todo, un compromiso con la dignidad y la esperanza de quienes viven con una enfermedad rara en Castilla-La Mancha.</p>

Anexos

9.1

Anexo I. Metodología de Recogida de Información

Para el desarrollo de la Estrategia de Atención Sanitaria y Sociosanitaria dirigida a las personas afectadas por las EERR en Castilla-La Mancha se ha seguido un enfoque metodológico mixto, basado en la participación activa de los diferentes agentes implicados y en el análisis de datos cuantitativos y cualitativos. Durante este desarrollo, se han realizado 6 actividades concretas (2 reuniones de trabajo 'internas', seguidas de 3 Grupos Focales y una encuesta).

Antes de pasar a describir la metodología, los tres niveles de participación de las personas que han ayudado en el desarrollo de esta Estrategia se representan en la siguiente Figura:

Grupo de Trabajo para la Estrategia de EERR de Castilla-La Mancha



Nivel 1 Grupo Motor

el grupo de trabajo encargado de llevar a cabo el proyecto, liderado por la DG Humanización y Atención Sociosanitaria, y con representación de la FGC.

Nivel 2 Otros Agentes de Castilla La-Mancha

participantes de las reuniones de trabajo internas.

Nivel 3 Personal Experto perteneciente a otras Comunidades Autónomas

participantes de una reunión de trabajo interna.

Fuente: Fundación Gaspar Casal

9.1

Anexo I. Metodología de Recogida de Información

Se describe el proceso a continuación, dividido en 4 etapas.

Etapa 1

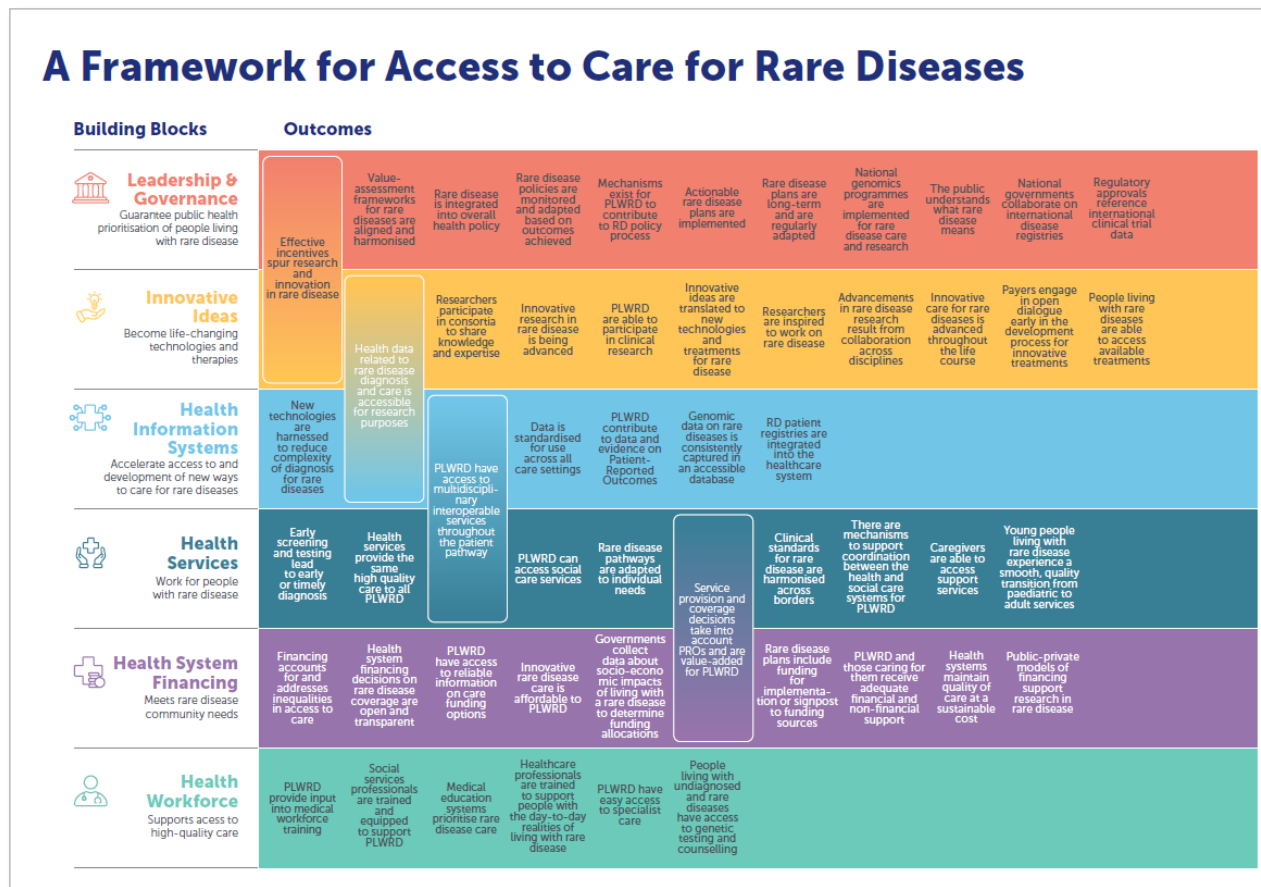
Análisis de contexto y estado de situación de las EERR en Castilla-La Mancha

(junio – agosto 2024)

Marco Aspire4Rare

Un elemento clave para diseñar una buena Estrategia es realizar un exhaustivo análisis de situación. De hecho, esto fue un mensaje clave de otras CCAA que ya tienen su plan o estrategia. Además, la Estrategia busca potenciar las acciones ya en marcha. Para ello, se ha utilizado el modelo ‘Aspire 4 Rare’, una metodología pionera para el diseño y evaluación de planes y estrategias en enfermedades minoritarias, que ha sido desarrollada en colaboración con expertos de diversas disciplinas del ámbito sanitario, y reconocido internacionalmente. Aspire4Rare propone un marco para el diseño de políticas sanitarias en el que se ofrecen tanto resultados deseados como ejemplos de buenas prácticas de diferentes sistemas de salud que puedan inspirar nuevas estrategias. Concretamente, el análisis que ofrece Aspire4Rare se articula en torno a seis pilares fundamentales alineados con el marco compartido por la OMS para el diseño de sistemas sanitarios: (i) liderazgo y gobernanza, (ii) innovación tecnológica, (iii) sistemas de información en salud, (iv) servicios de salud adaptados, (v) financiación adecuada y (vi) formación de la comunidad profesional sanitaria. Así, se analiza la efectividad de las políticas sanitarias actuales en EERR en torno a estos pilares.

El marco Aspire4Rare es el siguiente:



Fuente
https://www.ucb.com/sites/default/files/2024-05/UCB_Aspire4rare%20GlobalReport_2024_May27th.pdf








9.1

Anexo I. Metodología de Recogida de Información

Marco de Trabajo (primera versión)

Otros dos documentos sirvieron para adaptar el Aspire 4 Rare a las necesidades de Castilla-La Mancha: (I) La Estrategia Nacional de EERR, y su evaluación, que también identifica líneas estratégicas, y (II) el Informe de la FGC, “Las EERR en España: estado de situación y oportunidades de transformación en el nuevo contexto digital”, que presenta la información más actualizada identificada en relación con las acciones para abordar las EERR en Europa, España y las CCAA españolas, incluido los puntos clave de la Estrategia Nacional, así como los objetivos y líneas de trabajo abarcados en los planes de las diferentes CCAA.

Con estos documentos, y en preparación para la primera reunión interna de trabajo, la FGC revisó y adaptó el marco Aspire4Rare a las necesidades de Castilla-La Mancha, generando un marco de trabajo con 7 líneas estratégicas y 4 resultados por línea – reflejado en la siguiente Figura.

		Resultados			
 Liderazgo y gobernanza en EERR  Salud Pública: Sistemas de Información y Cribado  Gerencias de Atención Sanitaria  Humanización de las EERR y atención sociosanitaria  Formación de los profesionales sanitarios y socio-sanitarios  Impulso de la innovación  Financiación de las necesidades de EERR	Existen Planes / Estrategias de Enfermedades Raras	Existen modelos de medición y mejora de los Planes de Salud (específicamente para EERR)	Existen mecanismos para recoger la voz de las personas con EERR e involucrarles en la definición de políticas públicas	Los planes y estrategias se enmarcan en los esfuerzos nacionales e internacionales (ej., ReeR, regulación EECC...)	
	Existen registros de EERR recogidos en la práctica clínica, integrados con los sistemas sanitarios (Hospital y AP) y sociosanitarios; y enriquecidos con DVR, PREMs y PROMs	Existe un estándar de datos homogéneo y de calidad	El dato se utiliza para ayudar en la práctica clínica: cribado inteligente, protocolos de sospecha, ayuda al diagnóstico...	Existen programas de prevención (ej., consejo genético), detección precoz (ej., protocolos de sospecha) y diagnóstico temprano (ej., cribado neonatal)	
	Las personas con EERR tienen acceso a servicios sanitarios especializados para todas las patologías y a lo largo del territorio de Castilla-La Mancha	Los circuitos asistenciales están armonizados, y, simultáneamente, se adaptan a cada paciente	Se garantiza la continuidad asistencial del paciente, a través de: unidades dedicadas, coordinación entre centros y/o gestores de casos	Las personas con EERR tienen acceso a terapias, terapias avanzadas y tratamientos no farmacológicos	
	Existe y se promueve un movimiento asociacionista fuerte en torno a las EERR	Se proporciona información y apoyo a las personas afectadas, cuidadores, familias y sociedad civil general (pero no se llega a todas las familias por falta de medios personales)	Se proporciona un escudo regulatorio a los pacientes con EERR (ej., estatus cronificación, enfermedad sin diagnóstico...)	Existen servicios sociales adecuados (aunque insuficientes) para responder a las necesidades en el ámbito educativo y laboral, en coordinación con la acción del Sistema Sanitario	
	Los profesionales sanitarios son formados de forma continua sobre EERR y tienen acceso a recursos <i>online</i>	Los profesionales sanitarios reciben entrenamiento sobre cómo apoyar de forma holística a las personas con EERR (más allá de lo sanitario)	Los sistemas de formación sanitaria (Universidades) priorizan la formación en EERR	Los equipos sociales y sociosanitarios tienen acceso a formación continuada sobre cómo ayudar a las personas con EERR	
	Existe una fuerte red de Investigación y Centros de Referencia (CSUR)	Los centros de CLM participan en iniciativas nacionales, iniciativas internacionales y en EECC donde se impulsa la innovación y se comparte conocimiento sobre EERR	Las ideas innovadoras que se originan en CLM se traducen efectivamente a aplicaciones prácticas y se fomenta la transferencia de tecnología	Las personas con EERR acceden a los tratamientos más innovadores disponibles (ej., terapias génicas)	
	Las personas que conviven con EERR reciben el apoyo financiero necesario para sus necesidades sanitarias y extra-sanitarias. Esto no es así en necesario en muchos casos más apoyo económico.	La financiación tiene en cuenta las diferentes necesidades de las personas con EERR	Las decisiones de cobertura son transparentes y abiertas; y los pacientes, cuidadores y clínicos tienen conocimiento de las opciones disponibles	Existe información sobre el impacto socio-económico de las EERR para informar las políticas públicas.	

Fuente: Fundación Gaspar Casal

Cuando se reúne a un grupo de trabajo tan amplio se necesitan herramientas que ayuden a canalizar la conversación y enfocar a las distintas audiencias. La metodología Aspire4Rare ayudó a conducir una conversación estructurada con todos los participantes para, al final, contar con un análisis exhaustivo que permitió avanzar hacia políticas de salud más enfocadas a las necesidades concretas de la región.

Con este marco, se realizaron dos reuniones de trabajo internas, con el objetivo de revisar y validar el marco apropiado para Castilla-La Mancha, y poder así realizar un primer ejercicio de priorización sobre las líneas y acciones a llevar a cabo dentro de la Estrategia.

Reunión de trabajo interna 1 (11 julio 2024)

La primera reunión tuvo 2 objetivos principales:

Dinamizar el Grupo Motor para tender puentes entre los actores clave en la elaboración de la Estrategia.

Entender de forma holística los antecedentes.

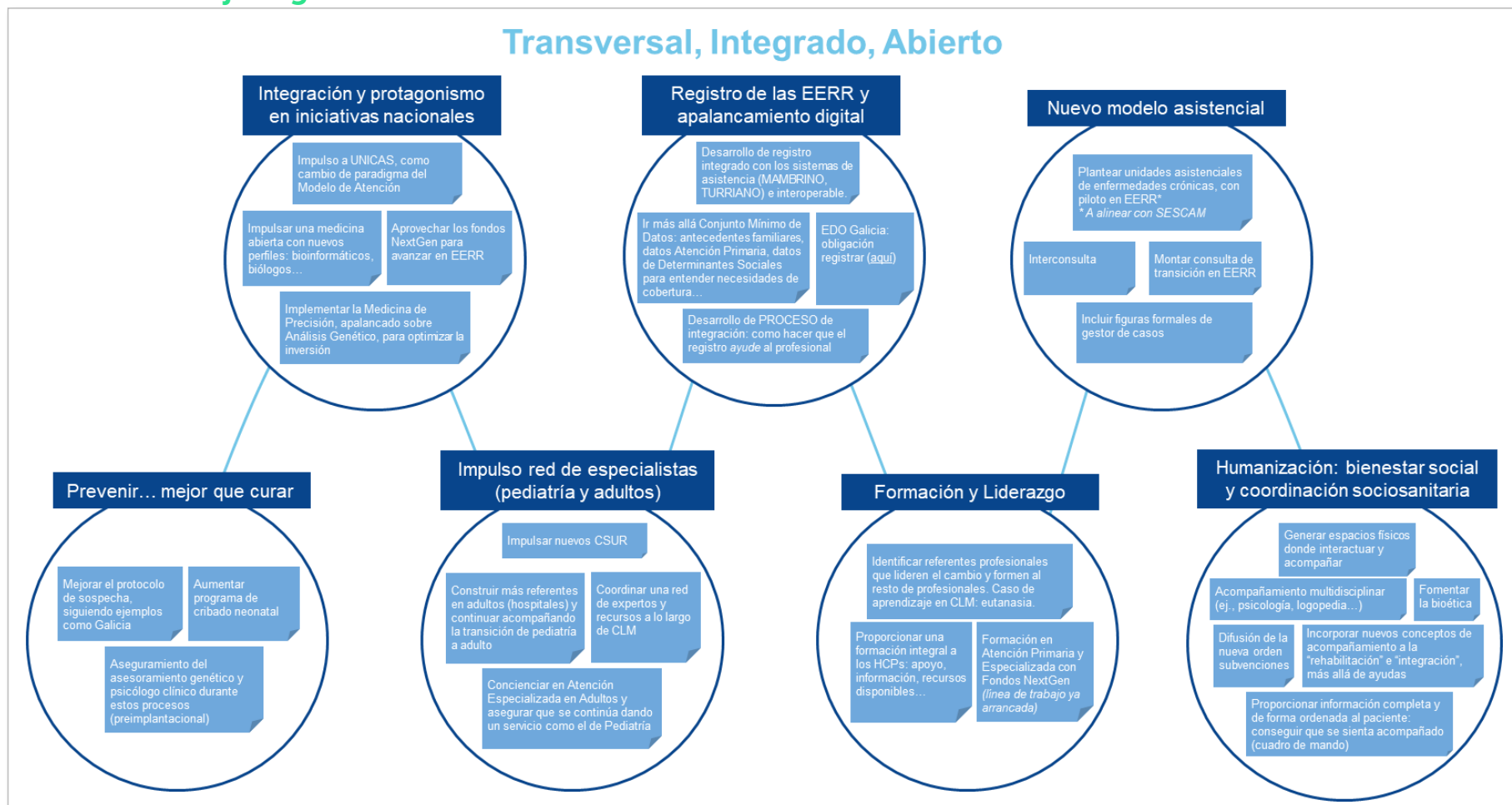
9.1

Anexo I. Metodología de Recogida de Información

La primera sesión contó con 13 participantes, representando al SESCAM (1-5), la Consejería de Sanidad (6-12) y Consejería de Bienestar Social (13).

La sesión revisó el estado de situación, retos y oportunidades de la atención a las EERR sobre este marco de trabajo, con el objetivo de ser el punto de partida sobre cada una de las 6 líneas seleccionadas. Así, se identificaron 30 antecedentes sobre los que continuar construyendo, 39 oportunidades y 29 barreras. A partir de este análisis, se detectó 7+1 clústeres de oportunidades interrelacionadas:

Marco de trabajo segunda versión



Fuente: Fundación Gaspar Casal

Además, de manera asíncrona y antes de la segunda reunión de trabajo interna, se continuó enriqueciendo el estado de situación y oportunidades.

9.1 Anexo I. Metodología de Recogida de Información

Etapa 2 Priorización de líneas estratégicas (septiembre – diciembre 2024)

Reunión de trabajo interna 2 (septiembre 2024)

La segunda reunión tenía como objetivos principales:

Validar el punto de partida trabajado en la primera sesión.

Recoger inspiración y recomendaciones prácticas de los expertos y expertas de otras regiones que nos acompañan, adaptadas a nuestro contexto.

Comenzar la definición de los objetivos y líneas de trabajo de la Estrategia de Castilla-La Mancha.

El documento con una primera aproximación al estado de situación (el resultado de la etapa 1) fue enviado con anterioridad a todos los participantes.

Para el tercer objetivo, y poder empezar a desarrollar las líneas de trabajo priorizadas, se trabajó en grupo por líneas de trabajo, usando el siguiente marco:

Fichas a completar para cada línea estratégica

Objetivo	Línea de trabajo	
Fases de Trabajo, Tiempos y Actividades	Responsable y Equipo de Trabajo. Responsable: Equipo de Trabajo: - - -	Requisitos para llevar a cabo la iniciativa - Infraestructuras: - Tecnología y Datos: - Talento: - Legislación: - Financiación:
	Indicadores para medir el éxito	

Fuente: elaboración propia

9.1

Anexo I. Metodología de Recogida de Información

En base a lo debatido y a la información recogida durante la segunda reunión, se revisó por parte de la FGC la estructura, quedando de la siguiente manera, en torno a 5 líneas de trabajo y 3 habilitadores:

Marco de trabajo tercera versión

#1 Digitalización y Automatización del registro de EERR	#2 Prevención, detección precoz y diagnóstico temprano	#3 Modelo Asistencial	#4 Humanización: atención integrada	#5 Telemedicina para la atención a la ruralidad
Objetivo: habilitar el uso de la digitalización para mejorar la atención.	Objetivo: reducir el tiempo diagnóstico.	Objetivo: reorganización, adaptación y redistribución de rutas asistenciales	Objetivo: dar mayor cobertura al rango de necesidades de las EERR.	Objetivo: facilitar el acceso a la atención en las áreas rurales.
#1 Talento: liderazgo, capacidades, formación y capilaridad				
#2 Integración con la estrategia nacional e iniciativas internacionales				
#3 Modelo de gobierno y evaluación				

Fuente: elaboración propia

Para cada uno de estos elementos se continuó completando los diferentes ítems con posterioridad a la segunda reunión.

9.1

Anexo I. Metodología de Recogida de Información

Etapa 3 Proceso participativo (febrero – abril 2025)

Con esta nueva estructura, que resulta de la Etapa 2, se conformaron durante los primeros meses del 2025, tres grupos focales, asegurando así un proceso participativo. La siguiente tabla resume la estructura y objetivos de cada uno.

Tabla 1. Resumen grupos focales

ASISTENTES	DETALLE	FECHA
Personas que conviven con una enfermedad rara	Enfocado a recoger las principales necesidades y puntos de dolor de pacientes, familiares y cuidadores	3 febrero 2025
Ámbito social y sociosanitario	Representantes de las diferentes Consejerías enfocado a analizar las necesidades y puntos de dolor de pacientes, familiares y cuidadores; y delimitar soluciones	18 marzo 2025
Ámbitos profesionales sanitarios	Representantes de Atención Primaria y Especializada para delimitar cómo asegurar que la atención se capilariza en las diferentes capas (desde CSUR hasta centros regionales de menor dimensión y Atención Primaria)	1 abril 2025

Fuente: elaboración propia

Los grupos focales se estructuraron en torno a las líneas estratégicas: diagnóstico, modelo asistencial, humanización, coordinación sociosanitaria y necesidades en zonas rurales. Las dinámicas utilizadas facilitaron la expresión libre de experiencias personales y profesionales, con una moderación neutral para fomentar la participación equitativa.

9.1

Anexo I. Metodología de Recogida de Información

En relación con la encuesta dirigida a la ciudadanía, abierta entre el 15 de febrero al 17 de marzo de 2025, compuesta de un formulario de 23 preguntas, algunas de ellas con campo libre, para describir opiniones, se obtuvo un retorno de 300 respuestas completas al formulario. Analizada la información obtenida, los resultados fueron:

- Los datos evidencian una falta de conocimiento y visibilidad social, percibida por más del 90% de las personas encuestadas, así como una formación insuficiente de profesionales implicados. Igualmente, existe un consenso amplio sobre la importancia del diagnóstico precoz y del fortalecimiento del cribado neonatal, así como la necesidad de establecer circuitos específicos de atención.
- Asimismo, se identifica la percepción de desigualdad territorial en el acceso a la atención, especialmente entre zonas urbanas y rurales, y una valoración crítica de la atención sociosanitaria, educativa y laboral, considerada inadecuada en al menos el 50% de las respuestas recibidas.

Además, el 96% de quienes participaron subraya la relevancia de la investigación como herramienta fundamental para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas.

Se incorpora a continuación, el análisis realizado de los textos libres cumplimentados por los encuestados, utilizando recursos de IA que permiten conocer las iniciativas que consideran fundamentales impulsar, a saber:

Formación de profesionales

Se sugiere la formación específica de profesionales sanitarios en EERR para mejorar la atención y el diagnóstico.

Diagnóstico precoz

Se propone mejorar el diagnóstico precoz para un mejor pronóstico y tratamiento de las EERR.

Apoyo psicológico

Se menciona la necesidad de apoyo psicológico tanto para los/las pacientes como para sus familias, destacando la importancia de la atención integral.

Creación de unidades especializadas

Se recomienda la creación de unidades multidisciplinares especializadas en EERR para ofrecer una atención más completa y coordinada.

Mayor inversión en investigación

Se destaca la importancia de destinar más recursos a la investigación de EERR para desarrollar nuevos tratamientos y mejorar la calidad de vida de pacientes.

Mejora en la coordinación entre profesionales

Se sugiere mejorar la coordinación entre diferentes profesionales que atienden a los/las pacientes con EERR para ofrecer una atención más eficiente y efectiva.

Simplificación de trámites administrativos

Se propone simplificar los trámites administrativos para facilitar el acceso a ayudas y tratamientos para los/las pacientes y sus familias.

Apoyo económico

Se menciona la necesidad de aumentar las ayudas económicas a las familias afectadas por EERR para aliviar la carga financiera que estas enfermedades pueden representar.

Estos resultados han orientado las principales líneas estratégicas centradas en la prevención y el diagnóstico temprano, la formación, la mejora de la atención sanitaria y sociosanitaria, la equidad territorial y el impulso a la investigación, alineando las políticas públicas con las prioridades expresadas por la población.



Anexo I. Metodología de Recogida de Información

Etapa 4

Elaboración de la Estrategia y presentación pública

(octubre 2025 - primer trimestre de 2026)

Los resultados de las técnicas utilizadas fueron triangulados para identificar los principales ejes de acción y validar las propuestas desde una perspectiva plural. Esta metodología participativa garantiza que la Estrategia refleje las verdaderas necesidades de la comunidad y cuente con un alto grado de legitimidad y realismo en su implementación.

Así, se acordó mantener una estructura similar a la propuesta al final de la etapa 2, si bien se han añadido dos líneas estratégicas: (i) Acceso equitativo a medicamentos huérfanos y tratamientos para EERR, e (ii) Impulso a la investigación, formación y participación en redes.

9.2

Anexo II. Cronograma por Línea Estratégica (2026–2030)

Cronograma por línea estratégica

AÑO / LÍNEA ESTRATÉGICA	2026	2027	2028	2029	2030
1. Digitalización y automatización del registro de EERR	Diseño técnico y pruebas piloto. Implementación inicial en hospitales	Expansión al 100% del sistema sanitario	Integración con registro estatal	Mantenimiento y actualizaciones	Evaluación final y mejoras
2. Prevención, detección precoz y diagnóstico temprano	Actualización de cribados y protocolos Formación a AP y laboratorios	Puesta en marcha de pruebas diagnósticas avanzadas	Establecimiento de circuitos rápidos	Monitorización de tiempos de diagnóstico	Revisión y ajuste
3. Nuevo modelo asistencial	Definición de los profesionales de referencia en materia de EERR, en cada Gerencia.	Asignación de gestores de casos y facultativos referentes en el despliegue territorial	Integración con servicios sociales	Evaluación de resultados y mejora	Consolidación del modelo
4. Humanización: atención integrada	Diseño del protocolo de atención humanizada. Formación de profesionales y puesta en marcha de programas de apoyo	Implementación de planes de atención integrados	Consolidación de ventanilla única sociosanitaria	Ampliación de recursos de apoyo emocional	Evaluación de impacto
5. Atención a personas con EERR en entornos rurales y en entornos urbanos con condiciones de especial dificultad para la movilidad	Desarrollo tecnológico y diseño de plataforma. Formación y dotación tecnológica a centros rurales	Inicio de teleconsultas especializadas	Despliegue generalizado en áreas rurales	Seguimiento de cobertura y calidad	Evaluación y continuidad del modelo
6. Acceso equitativo a tratamientos	Creación estructuras. Definir procedimientos autonómicos y Protocolo de acceso preferente y seguimientos	Incorporar encuestas de satisfacción	Evaluación intermedia, ajustes normativos y presupuestarios	Incorporar un circuito de dispensación descentralizado	Consolidación y evaluación
7. Impulso a la investigación, formación y redes	Observatorio de EERR	Plan de Formación	Grupo específico de investigación en EERR en IDISCAM	Participación en redes nacionales e internacionales	Consolidación y evaluación
Hitos principales	Registro operativo, protocolos de diagnóstico disponibles, pilotos de teleconsulta rural	Despliegue del modelo asistencial en toda la región, incorporación de asociaciones en servicios	Evaluación intermedia, ajustes normativos y presupuestarios	Incorporación aspectos educativos y laborales	Evaluación final de la Estrategia, reformulación o renovación

Glosario

10

Aspire 4 Rare	Metodología pionera para el diseño y evaluación de planes y estrategias en enfermedades minoritarias, que ha sido desarrollada en colaboración con expertos de diversas disciplinas del ámbito sanitario, y reconocido internacionalmente.
Centro de Investigación Biomédica en Red de EERR (CIBERER)	Centro orientado a la investigación genética, molecular, bioquímica y celular de las EERR, genéticas o adquiridas, dependiente el Instituto de Salud Carlos III y del Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades. Dispone de 7 programas de investigación: Medicina Genética, Medicina Metabólica Hereditaria, Medicina Mitocondrial, Medicina Pediátrica y del Desarrollo, Patología Neurosensorial, Medicina Endocrina y Cáncer Hereditario y Síndromes Relacionados.
Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud (CSUR)	Son centros sanitarios designados por el Ministerio de Sanidad para atender EERR o complejas, o para realizar procedimientos de alta especialización, garantizando una atención integral y equitativa a nivel nacional.
Registro de Enfermedades Genéticas y de Baja Prevalencia (GENRARE)	Es la plataforma de registros de EERR impulsada por el CIBER (Centro de Investigación Biomédica en Red) coordinada por CIBERER. Se trata de un proyecto en el que se recopilan datos clínicos de la historia clínica de pacientes diagnosticados con EERR, que participan en dicho registro.
IMPACT-GENÓMICA	Es un programa, dirigido a pacientes que, tras agotar los recursos disponibles por la vía asistencial del Sistema Nacional de Salud, continúan sin diagnóstico genético. Está orientado a la secuenciación del genoma completo. Vinculado con el Instituto de Salud Carlos III y el CIBERER.
MAMBRINO	Sistema de información hospitalario de Historia Clínica desarrollado por SESCOAM.
Medicamentos huérfanos	Según la Unión Europea, un medicamento huérfano es aquel fármaco que se destina a establecer un diagnóstico, a prevenir o a tratar una enfermedad que pone en peligro la vida o conlleva una incapacidad grave y crónica, y que no afecta a más de 5 personas de cada 10.000. Debe estar, además, destinado a una enfermedad que carece de tratamiento alternativo o bien que se trate de un nuevo medicamento que brinde beneficios adicionales a los pacientes, comparado con los tratamientos disponibles.
OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)	Es una base de datos de conocimiento que contiene información sobre genes humanos y trastornos genéticos, incluyendo EERR. Es una herramienta valiosa para investigadores y profesionales de la salud interesados en genética humana y EERR.
ORPHA	El código ORPHA, es un identificador numérico único asignado a cada enfermedad rara registrada en Orphanet.
ORPHANET	Portal de información de referencia en EERR y medicamentos huérfanos a nivel europeo.

10

Glosario

Red Únicas	Proyecto impulsado por el Ministerio de Sanidad que busca mejorar la atención a niños y adolescentes con enfermedades minoritarias complejas. El objetivo principal es garantizar una atención equitativa y de calidad a los pacientes con EERR a través de la digitalización e interoperabilidad de los sistemas de información.
Salud Líquida	Se entiende como una forma de concebir la salud en la sociedad contemporánea (descentralización del conocimiento médico, con mayor protagonismo de los pacientes y las comunidades e interacción dinámica entre factores sociales, culturales, emocionales y tecnológicos).
SiGenEs	(Sistema de Información para la integración de la información genómica en el Sistema Nacional de Salud) Es un proyecto dentro de la Estrategia de Salud Digital de España en el que todas las autonomías participan, cuyo objetivo es crear una red para compartir información genómica. Permitirá interpretar variantes genéticas en tiempo real y respaldará la toma de decisiones en medicina de precisión a nivel nacional.
SNOMED CT	Terminología clínica multilingüe considerada como un componente de vital importancia para la comunicación segura y eficaz de la información sobre la salud. Permite introducir información clínica en los sistemas de forma estandarizada, facilitando la interoperabilidad entre sistemas clínicos heterogéneos.
TURRIANO	Sistema de información corporativo para Atención Primaria del SESCAM.

Marco Normativo

Se ha realizado una selección de normativa de ámbito estatal y autonómico que puede servir de referencia en materia de EERR, a modo de resumen en relación con asistencia sanitaria, servicios sociales, educación y empleo.

Normativa Sanitaria

Estatal

- Constitución Española 1978: Artículos 1, 14 y 43 principalmente.
- La Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad, establece las bases para el desarrollo del SNS, con principios de equidad e igualdad de acceso a las prestaciones sanitarias.
- La 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.
- La Ley 16/2003, de 28 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud: establece entre otras prestaciones de salud pública en el artículo 11.2 apartado K. “La prevención y detección precoz de las EERR, así como el apoyo a las personas que las presentan y a sus familias”.
- La Ley 29/2006, de 26 de julio, de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios y su última actualización de julio de 2015, cuyo artículo 24 contempla las garantías de disponibilidad de medicamentos en situaciones específicas y autorizaciones especiales y como ha de ser su obtención y control del mismo.
- El RD 1030/2006, de 15 de septiembre, que establece la Cartera de servicios comunes del SNS y el procedimiento para su actualización.
- El RD 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, (CSUR).
- La Ley 14/2007, de 3 de julio, de investigación biomédica, regula la investigación biomédica respetando la dignidad e identidad humanas y los derechos inherentes de la persona.
- La Ley 33/2011, General de Salud Pública, de 4 de octubre, directamente aplicable en su desarrollo con distintas actuaciones en materia de EERR, desde la realización de cribados, la promoción de la salud, educación para la salud, impulso de registro epidemiológico, entre otras.
- El RD 81/2014, de 7 de febrero, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza, y por el que se modifica el RD 1718/2010, de 17 de diciembre, sobre receta médica y órdenes de dispensación, cuyo artículo 22 está orientado a “Información sobre las EERR”.
- El RD 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de EERR.
- La Ley 3/2024, de 30 de octubre, para mejorar la calidad de vida de personas con Esclerosis Lateral Amiotrófica y otras enfermedades o procesos de alta complejidad y curso irreversible.

Autonómico

- Resolución de 12/05/2009, de la Dirección Gerencia, por la que se constituye el Instituto de Estudios de Mastocitosis de Castilla-La Mancha.
- Ley 5/2010, de 24/06/2010, sobre derechos y deberes en materia de salud de Castilla-La Mancha.
- Orden de 22/09/2010, de la Consejería de Salud y Bienestar Social, por la que se crea el Registro de EERR de Castilla-La Mancha.
- Decreto 91/2018, de 4 de diciembre, del derecho a la segunda opinión médica. En el artículo 4, procesos con garantía de segunda opinión, el apartado 1d) establece se garantiza en los casos de “confirmación de diagnóstico de enfermedad rara. A los efectos de este Decreto, se entenderá por enfermedad rara aquella patología con peligro de muerte o invalidez crónica y de baja prevalencia, incluidas las de origen genético”.
- Orden 50/2019, de 18 de marzo, de la Consejería de Sanidad, por la que se crea la Unidad de EERR de Castilla-La Mancha.

Normativa de Servicios Sociales

Estatal

- Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la autonomía Personal y Atención a las personas en situación de Dependencia.
- Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social.

Autonómico

- Ley 7/2014, de 13 de noviembre, de Garantía de los Derechos de las Personas con Discapacidad en Castilla-La Mancha.
- Ley 2/2023, de 10 de febrero, de Atención Temprana en Castilla-La Mancha.
- Decreto 71/2024, de 22 de octubre, por el que se modifican el Decreto 3/2016, de 26 de enero, por el que se establece el catálogo de servicios y prestaciones económicas del sistema para la autonomía y atención a la dependencia en la comunidad autónoma de Castilla-La Mancha y se determina la intensidad de los servicios y el régimen de compatibilidades aplicable y el Decreto 1/2019, de 8 de enero, del procedimiento para el reconocimiento de la situación de dependencia y del derecho de acceso a los servicios y prestaciones económicas del sistema para la autonomía y atención a la dependencia en Castilla-La Mancha.

Normativa de Inclusión Educativa

Estatal

- Ley Orgánica 3/2020, de 29 de diciembre, por la que se modifica la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación.
- Real Decreto 696/1995, de 28 de abril, de ordenación de la educación de los alumnos con necesidades educativas especiales.

Autonómico

- Decreto 85/2018, de 20 de noviembre, por el que se regula la inclusión educativa del alumnado en la comunidad autónoma de Castilla-La Mancha.

Normativa de Empleo

Estatal

- RD 469/2006, de 21 de abril, por el que se regulan las unidades de apoyo a la actividad profesional en el marco de los servicios de ajuste personal y social de los Centros Especiales de Empleo. Orientado a mejorar la atención a trabajadores afectados por discapacidad de los Centros Especiales de Empleo, detectando las necesidades de apoyo que pueda precisar cada persona.
- RD 818/2021, de 28 de septiembre, por el que se regulan los programas comunes de activación para el empleo del Sistema Nacional de Empleo. En el artículo 5 del mismo, se establecen las definiciones de las personas destinatarias de estos programas, entre las que se encuentran las personas con discapacidad, y dentro de éstas, las que presentan mayores dificultades de acceso al mercado de trabajo.

Autonómico

- Decreto 41/2022, de 24 de mayo, por el que se crea el Registro de Centros Especiales de Empleo de Castilla-La Mancha.



Agradecimientos

Queremos expresar nuestro más profundo agradecimiento a todas las personas que han intervenido en el diseño de la Estrategia de Atención Sanitaria y Sociosanitaria dirigida a Personas con Enfermedades Raras de Castilla-La Mancha.

La implicación en el desarrollo de la misma y sus aportaciones en las distintas acciones puestas en marcha a lo largo de todo el proceso, ha sido de gran ayuda. Especialmente queremos destacar la colaboración de aquellas personas que con generosidad nos ofrecieron su tiempo y atención en el proceso de escucha, cumplimentando la encuesta, los formularios de recogida de propuestas o que participaron en las diferentes sesiones de focus group. Pacientes, familiares, cuidadoras/es, profesionales, representantes de entidades sociales, que han querido contribuir de forma activa y positiva en la formulación de un sistema sanitario público cada día más comprometido con las personas, haciendo visible lo diferente.

Igualmente, es preciso reconocer la participación de todos aquellos y aquellas que forman parte de las estructuras organizativas constituidas para la ordenación y gestión de la asistencia sanitaria en el marco del desempeño de las funciones que desarrollan y en cumplimiento de sus responsabilidades profesionales, tanto de quienes forman parte de la administración pública, como aquellas otras representantes de colectivos y entidades que lo conforman. Por ello, hay que manifestar nuestro reconocimiento y gratitud por su disposición, compromiso, profesionalidad y estilo constructivo de participación.

Finalmente, y no por ello menos importante, un agradecimiento dirigido a todas aquellas personas-empleadas/os, trabajadoras/es y profesionales de los ámbitos sanitario y sociosanitario, de equipos internos y externos, que prestan sus servicios en recursos y dispositivos asistenciales, tanto públicos como privados, y que en su desempeño habitual demuestran su implicación con las Enfermedades Raras.

La implantación, aplicación y desarrollo de esta Estrategia de Atención Sanitaria y Sociosanitaria dirigida a Personas con Enfermedades Raras de Castilla-La Mancha, no sería posible sin todas estas personas que, cotidianamente, a través de su esfuerzo y humanidad, demuestran que es posible mejorar la salud, el bienestar y la calidad de vida de este colectivo.

Finalmente, agradecer el apoyo recibido por parte de la FUNDACIÓN GASPAS CASAL y el conjunto de sus profesionales, así como a la compañía biofarmacéutica UCB por su contribución a esta Estrategia facilitando la herramienta Aspire4Rare, que tanto valor ha aportado.

A todos y todas, GRACIAS.



Autores y
participantes



A. GRUPO MOTOR

Lidera: la Dirección General de Humanización y Atención Sociosanitaria

- María Teresa Marín Rubio. Directora General de Humanización y Atención Sociosanitaria.
- María Martín Ayala. Jefa de Servicio de Bioética e Innovación Normativa de la Dirección General de Humanización y Atención Sociosanitaria.
- María Peña Díaz Jara. Jefa de Servicio de Atención Sociosanitaria y Recursos de la Dirección General de Humanización y Atención Sociosanitaria.
- Carolina Cabañas Cabañas. Jefa de Sección de la Dirección General de Humanización y Atención Sociosanitaria.
- Emma Corraliza Infanzón. Responsable de Participación y Asociacionismo Sociosanitario. Dirección General de Humanización y Atención Sociosanitaria.

Coordinación y dirección técnica

Fundación Gaspar y Casal

- Jorge Mestre Ferrandiz: Economista de la salud e investigador
- Blanca Franch Camino: Consultora e investigadora asociada
- María Errea Rodríguez: Economista de la salud e investigadora principal
- Alicia del Llano Núñez-Cortés: Directora de proyectos
- Marta Pérez Díaz: Responsable de investigación

Colaboradores:

- Alejandro Pérez Orbis. Responsable de la Unidad de Sistemas de Información Clínicos de la Dirección General de Salud Digital. SESCAM.
- Amparo Cabello de la Cruz. Protección de Menores de la Dirección General de Infancia y Familia. Consejería de Bienestar Social de Castilla-La Mancha.
- Amparo Sánchez Ramiro. Coordinadora Médico de Equipos de Atención Primaria. Gerencia de Atención Primaria de Toledo.
- Ana Muñoz Serrano. Jefa de Servicio de Pediatría. Hospital Mancha Centro.
- Aurora Sánchez González. Jefa de Servicio de Información y Atención a Personas. Dirección General de Cuidados y Calidad. SESCAM.
- Carles de Diego Boguñá. Jefe del Servicio de Genética del Hospital Universitario de Toledo.
- Carlos García Muñoz. Jefe de Sección de Información y Atención a Personas. Dirección General de Cuidados y Calidad. SESCAM.
- Carlos Roa Llamazares. Director Médico. Hospital General Universitario de Ciudad Real.
- Concepción Vázquez Galán. Trabajadora Social de la Dirección General de Humanización y Atención Sociosanitaria.
- Dolores Fraga Fuentes. Jefa de Servicio de Farmacia. Dirección General de Planificación, Ordenación, Inspección y Farmacia. Consejería de Sanidad.
- Elena Zufri Sánchez. Gabinete de la Consejería de Sanidad de Castilla-La Mancha.
- Emilio Rodríguez Arroyo. Director de Programas Digitales del SESCAM. Lidera UNICAS.
- Javier Manzano Martín. Coordinador Regional de Sistemas de Información. Dirección General de Salud Digital. SESCAM.
- Miguel Jiménez Castellano. Asesor. Dirección General de Hospitales. SESCAM.
- Oscar Talavera Encinas. Director General de Hospitales. SESCAM.

COLABORADORES EXPERTOS MÁS ALLÁ DE CASTILLA-LA MANCHA

- Jorge Aboal Viñas, Director de Procesos de Soporte del Área sanitaria de Santiago de Compostela. Ex Director General de Asistencia Sanitaria del SERGAS.
- Francesc García Cuyás, Director de Estrategia Digital y Datos (CDDO) del Hospital Sant Joan de Deu.
- María Isidoro García, Jefa de Servicio de Análisis Clínicos y Bioquímica Clínica de Castilla y León. Coordinadora Autonómica del Plan Integral de EERR y del Plan Estratégico Regional de Medicina Personalizada de Precisión de Castilla y León.
- José Luis Poveda Andrés, Director Gerente Departamento Salud Hospital La Fe. Experto en Terapias Avanzadas, CAR T, Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos.
- María Tomé Pavón, subdirectora de FEDER.

B. GRUPOS FOCALES

PARTICIPANTES GRUPO FOCAL 1: ASOCIACIONES Y PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS

- Alejandra Fuentes Custodio. Cuidadora madre.
- Alicia Monzón Martínez. Asociación Fibrosis Quística.
- Ángel España Vera. Técnico. FEDAES.
- Begoña Martín Bielsa. ASEM Castilla-La Mancha.
- Carolina García Botiga. Trabajadora Social. Asociación Poco Frecuentes
- Daniel De La Morena Gómez. Paciente
- Elisa Ávila García. Trabajadora Social. Asociación Fibrosis Quística.
- Inmaculada Cánovas Rodríguez. Cuidadora madre. Asociación Duplicación MECP2.
- Javier Romano Campos. Paciente.
- Jesús Ignacio Meco. Asociación Poco Frecuentes
- Lucía Casado Casado. FEDER
- Rosalía Bermejo Peña. Asociación Objetivo Diagnóstico

PARTICIPANTES GRUPO FOCAL 2: ÁMBITO SOCIAL Y SOCIO SANITARIO

- Aitor Aparicio García. Director del Centro CREER
- Azucena Hernández Sanz. Jefa de Servicio de Reumatología del Hospital Universitario de Toledo
- Begoña Ruíz García. Responsable Área Técnica. Centro CREER
- Carlos Fonseca García. Director del Centro de Educación Especial Ciudad de Toledo
- Esmeralda García Fernández. Jefa de Sección. Consejería de Bienestar Social
- Javier Fajardo León. Técnico del eje de transformación social de FEDER
- Jesús García Verdugo. Gabinete. Consejería de Sanidad de Castilla-La Mancha.
- Jesús García Hernández. Trabajador Social. Unidad de EERR. Dirección General de Humanización y Atención Sociosanitaria.
- Jose Manuel Baltasar Cruz. Consejería de Educación
- Lucía Casado Casado. Técnico del eje de transformación social de FEDER.
- M.ª Teresa Fernández Muñoz. Coordinadora de empleo. Dirección General de Empleo.
- María Díez Fernández. Psicóloga. Dirección General de Humanización y Atención Sociosanitaria.
- Montserrat Aroche García. Coordinadora Programas de Salud Mental. Dirección General de Humanización y Atención Sociosanitaria.
- Sonia Martínez Sánchez. Fisioterapeuta del Centro CREER.

PARTICIPANTES GRUPO FOCAL3: ÁMBITO PROFESIONALES SANITARIOS

- Ángel Sánchez Castaño. Médico Internista. Hospital Universitario de Toledo.
- Carles de Diego Boguñá. Jefe del Servicio de Genética del Hospital Universitario de Toledo.
- Carmen Carrascosa Romero. Jefa de Servicio Pediatría. Hospital Universitario de Albacete.
- Esther Aguirre de la Peña. Dirección General de Atención Primaria. SESCAM.
- Inmaculada Moreno Alía. Médico. Dirección General de Salud Pública.
- Iván Álvarez - Twose. Médico Hematólogo, coordinador del CSUR de Mastocitosis
- Javier Fajardo León. Técnico del eje de transformación social de FEDER
- José A. Torres Moraleda. Médico de Familia. C.S. Palomarejos. Toledo
- Laura Sánchez-Muñoz. CSUR Mastocitosis.
- Lucía Casado Casado. FEDER.
- M.ª Victoria García García- Calvo. Pediatra. C.S. Palomarejos. Toledo.
- Miguel Ángel Barba Romero. Médico Internista. Hospital Universitario de Albacete.
- Óscar García-Campos. Neuropediatra. Hospital Universitario de Toledo.

IDISCAM

- Dirección científica.

EMPLEO

- Dirección General de Empleo

EDUCACION

- Dirección General de Inclusión Educativa y Programas

SESCAM

- Dirección General de Salud Digital
- Dirección General de Asistencia Sanitaria
- Dirección General de Hospitales
- Dirección General de Atención Primaria
- Dirección General de Cuidados y Calidad
- Secretaría General
- Dirección Gerencia
- Dirección General de Recursos Humanos y Transformación

CONSEJERIA SANIDAD

- Dirección General De Salud Pública
- Dirección General De Planificación, Ordenación, Inspección Sanitaria y Farmacia
- Dirección General De Humanización y Atención Sociosanitaria

CONSEJERIA BIENESTAR SOCIAL

- Viceconsejería De Promoción de la Autonomía y Atención a la Dependencia
- Dirección General De Discapacidad
- Dirección General De Mayores
- Viceconsejería De Servicios y Prestaciones Sociales
- Dirección General De Acción Social
- Dirección General De Infancia y Familia

ASOCIACIONES

- Alianza de Enfermedades Raras de Castilla-La Mancha

UCB

- Compañía biofarmacéutica enfocada a las áreas de Neurología e Inmunología.

FEDER

- Federación Española de Enfermedades Raras

Organización Mundial de la Salud. (Resolución de 10 de febrero de 2025). Rare diseases: a global health priority for equity and inclusion. Recuperado en: [https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/EB156/B156_\(15\)-en.pdf](https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/EB156/B156_(15)-en.pdf)

Comisión Europea. Horizon Europe Research and Innovation funding Programme until 2027. Sitio Web: <http://ec.europa.eu/horizon-europe>

Comisión Europea. Choose Europe for life sciences. A strategy to position the EU as the world's most attractive place for life sciences by 2030. (Brussels, 2/7/2025) Enlace: https://research-and-innovation.ec.europa.eu/document/download/411698e8-6062-41af-96e5-af54474d70f5_en

Estrategia en EERR del Sistema Nacional de Salud. Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009. Madrid: Ministerio de Sanidad y Política Social; 2011. (Consultado el 13/2/2024.) Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/enfermedadesRaras.pdf>

Estrategia en EERR del Sistema Nacional de Salud. Actualización aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de junio de 2014. Sanidad 2013. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf

Estrategia en EERR del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación y líneas prioritarias de actuación. Informes, Estudios e Investigación 2024. Ministerio de Sanidad. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/InformeEERR_ACCESIBLE.pdf

Las EERR en España: estado de situación y oportunidades de transformación en el nuevo contexto digital. Fundación Gaspar Casal, año 2024. Disponible en: <https://fundaciongasparcasal.org/las-enfermedades-raras-en-espana-estado-de-situacion-y-oportunidades-de-transformacion-en-el-nuevo-contexto-digital/>

Plan de Salud de Castilla-La Mancha. Horizonte 2025. Consejería de Sanidad de la JCCM. (Publicado en 2021). Disponible en: <https://sanidad.castillalamancha.es/ciudadanos/plan-de-salud-clm-horizonte-2025/plan-informe-seguimiento>

Plan de Humanización de la Asistencia Sanitaria. Consejería de Sanidad de Castilla-La Mancha. Disponible en: <https://sanidad.castillalamancha.es/plan-de-humanizacion/que-es-la-humanizacion-de-la-asistencia-sanitaria>

Rosado Bartolomé, A. (2023). Tarjetas de alerta para EERR. Editorial. Medicina de Familia SEMERGEN 49. (2023)101811 (1-4). Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-familia-semergen-40-pdf-S1138359322001666>

Malgorzata Rajtar (2025). Patient Passports and vulnerability: Disjunctures in health policy instruments for people with rare diseases. Social Science and Medicine 366. 117642 (1-8). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39721171/>

Meiga.info (Medicina Interna de Galicia). (2023) Las Unidades Multidisciplinares, fundamentales para el diagnóstico precoz de las EERR. Dr. Álvaro Hermida. Disponible en: <https://meiga.info/pacientes/las-unidades-multidisciplinares-fundamentales-para-el-diagnostico-precoz-de-las-enfermedades-raras/>

Gareth Baynam MD. (2024). Global health for rare diseases through primary care. Lancet Global Health, The. Vol.12. Number 7 (e1192-e1199). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38876765/>

Ursula Von Mengershausen (2024). Parents expectations regarding case management for rare diseases in Switzerland: mixed-method findings from an online survey. Swiss Med Wkly. 2024; 154:3401. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38875522/>

Depping, M.K., Uhlenbusch, N., von Kodolitsch, Y. et al. Supportive care needs of patients with rare chronic diseases: multi-method, cross-sectional study. Orphanet J Rare Dis 16, 44 (2021). <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01660-w>

Agradecemos sinceramente la cesión de imágenes para la elaboración de este documento al Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras (CREER) de Burgos y a la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF).





Castilla-La Mancha