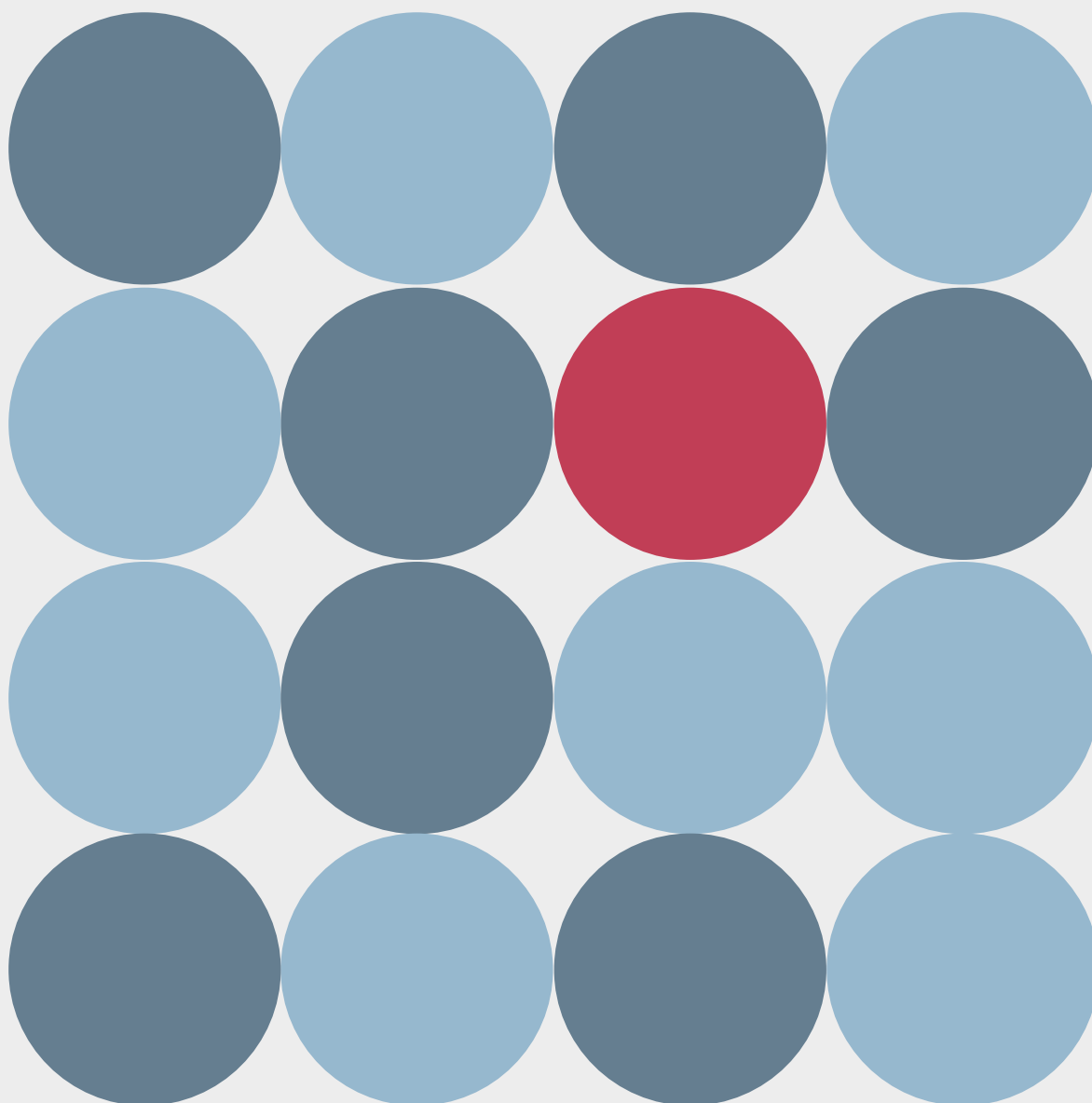

Estrategia de atención integral de enfermedades raras de Cantabria

2025-2029





Estrategia

de atención integral

de enfermedades raras

de Cantabria

2025-2029

DIRECCIÓN GENERAL DE PLANIFICACIÓN,
ORDENACIÓN, GESTIÓN DEL CONOCIMIENTO
Y SALUD DIGITAL

CONSEJERÍA DE SALUD
GOBIERNO DE CANTABRIA

26 DE NOVIEMBRE DE 2025

Estrategia
**de atención integral
de enfermedades raras**
de Cantabria

2025-2029



Gobierno de Cantabria

Consejería de Salud

Dirección General de Planificación, Ordenación,
Gestión del Conocimiento y Salud Digital

Santander, Cantabria

Año:

2025

Depósito legal:

SA 699-2025

Diseño y maquetación:

Mara_villa diseño

Índice

Prólogo, 4	01	
Introducción, 6	06	Líneas estratégicas y Acciones, 32
Justificación de la Estrategia, 8		Línea de Actuación 1: Sistemas de información, 34
Objetivos generales, 8		Línea de Actuación 2: Mejora diagnóstica, 40
Metodología de elaboración, 9		Línea de Actuación 3: Modelos asistenciales, 45
Ámbito de aplicación y duración de la Estrategia, 9		Línea de Actuación 4: Coordinación y Unidad de enfermedades raras, 51
		Línea de Actuación 5: Formación, 55
		Línea de Actuación 6: Iniciativas nacionales e investigación, 58
Contextualización y Marco General, 10	02	
Definición de Enfermedades Raras, 12		
Situación actual en Cantabria, 13		
Marco normativo y estratégico, 14		
Perspectiva europea y estatal, 16		
Coordinación con otras comunidades autónomas, 16		
	07	Gobernanza y coordinación de la Estrategia, 62
Diagnóstico de situación de las EERR en Cantabria, 18	03	Estructura de gestión y seguimiento, 64
Análisis epidemiológico, 20		Mecanismos de coordinación interinstitucional, 65
Recursos existentes en Cantabria, 21		Participación de agentes clave, 65
Principales necesidades detectadas, 22		
Participación de personas y familias afectadas, 23		
	08	Evaluación y seguimiento, 66
Principios rectores de la Estrategia, 24	04	Sistema de indicadores, 68
		Evaluaciones intermedias y finales, 69
		Instrumentos para la mejora continua, 69
		Tabla de indicadores, 69
	09	Financiación y sostenibilidad de la Estrategia, 74
Objetivos, 28	05	Recursos previstos, 76
Mejorar el diagnóstico precoz y preciso, 30		Proyectos con financiación comprometida y en ejecución, 76
Garantizar una atención sanitaria y social integral, 30		Estrategias para la viabilidad financiera, 77
Fomentar la formación de profesionales, 30		
Impulsar la investigación y la innovación, 31		
Fortalecer la información, registro y evaluación, 31		
Promover la participación de las personas afectadas, 31		
	10	Personas colaboradoras, 78
		Bibliografía, 80
		Tabla de Acrónimos, 81

Prólogo del Consejero de Salud

Las enfermedades raras no son una excepción estadística. Son una prueba de hasta dónde llega nuestra capacidad de cuidar, de comprender y de acompañar. Detrás de cada diagnóstico hay una persona, una familia y un recorrido vital que no puede depender del azar ni del código postal.

”



César Pascual Fernández

Consejero de Salud
Gobierno de Cantabria

Esta *Estrategia de Atención Integral a las Enfermedades Raras de Cantabria 2025-2029* nace para dar una respuesta organizada, previsible y evaluable a esa realidad. Lo hace desde la convicción de que **la mejor política sanitaria es la que une ciencia, datos y humanidad**, y se alinea con los grandes ejes que ya definen el futuro de nuestra sanidad: la transformación digital, la medicina genómica y la atención centrada en la persona.

Hemos aprendido que la mejor política sanitaria es la que une ciencia, datos y humanidad. Cantabria no quiere que el destino de nadie dependa de la rareza de su enfermedad. Por eso apostamos por **convertir la complejidad en un compromiso colectivo**, integrando tecnología, conocimiento y sensibilidad. Queremos mover datos y conocimiento, no pacientes; queremos que la experiencia experta llegue allí donde las personas viven, sin brechas, sin esperas innecesarias y sin fragmentar la atención.

Esta Estrategia fija prioridades claras: acortar los tiempos hasta el diagnóstico y mejorar su precisión; garantizar circuitos asistenciales coordinados y centrados en la persona (desde la atención primaria hasta los recursos sociales); fortalecer la formación de los profesionales; y promover la investigación y la innovación orientadas a resultados reales en salud. Todo ello sustentado en mecanismos de información, registro y evaluación que permitan medir avances, corregir rumbos y rendir cuentas con transparencia.

Cantabria parte con activos sólidos: la integración de datos clínicos de calidad, la Oficina del Dato Sanitario y

la interoperabilidad como norma; la colaboración con redes nacionales y europeas, incluidos los CSUR y las ERN; y la sinergia con la Estrategia de Genómica para incorporar herramientas diagnósticas avanzadas con criterios éticos, de equidad y de coste-efectividad.

Pero el verdadero éxito de esta Estrategia no dependerá solo de nuevas técnicas o equipamientos. Dependerá, sobre todo, de la capacidad de trabajar en red, compartir información de forma segura, estandarizar procesos, escuchar a las asociaciones y reconocer a cada persona afectada como **coprotagonista de su propio plan de vida**. Nuestro principio operativo es claro: mover datos y conocimiento, no pacientes, y acercar la experiencia experta allí donde las personas viven.

Cantabria cuenta con profesionales comprometidos, con entidades sociales incansables y con familias que cada día demuestran que la rareza no es sinónimo de debilidad, sino de fortaleza, de innovación y de coraje. A todos ellos va dirigida esta Estrategia: para que cada niña, cada joven y cada adulto con una enfermedad rara pueda construir su proyecto vital con dignidad, autonomía y acompañamiento.

Agradezco a los profesionales, a las entidades sociales y, especialmente, a las personas y familias afectadas por su contribución a este documento y por su trabajo diario. Con esta Estrategia, Cantabria afirma algo sencillo y ambicioso a la vez: nadie quedará atrás por tener una enfermedad poco frecuente. Ese es el pacto que hoy renovamos con toda la ciudadanía.

01

Introducción

- 1.1 Justificación de la Estrategia
- 1.2 Objetivos generales
- 1.3 Metodología de elaboración
- 1.4 Ámbito de aplicación y duración de la Estrategia

Introducción

01



1.1 Justificación de la Estrategia

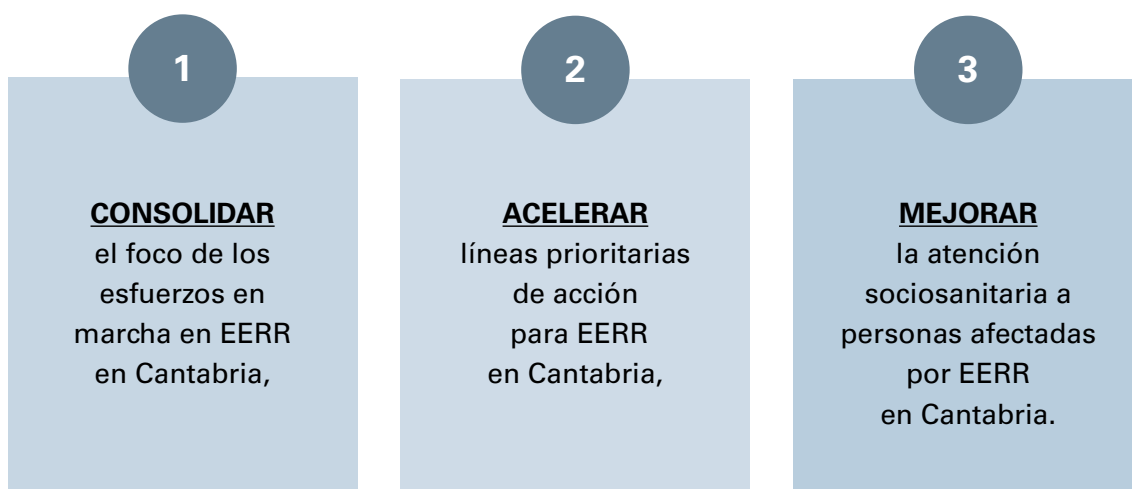
Las enfermedades raras (EERR) constituyen un importante reto para los sistemas sanitarios y sociales debido a su baja prevalencia, alta complejidad diagnóstica y escasa disponibilidad de tratamientos específicos. Se estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras, y que afectan aproximadamente al 7% de la población de nuestro país (Fundación Gaspar Casal, 2024).

La realidad cotidiana de las personas con enfermedades raras se caracteriza, en muchos casos, por un diagnóstico tardío, una atención sanitaria fragmentada, la falta de tratamientos eficaces, el impacto psicosocial y económico, y la escasa visibilidad social. Ante esta situación, resulta necesario articular una respuesta integral y coordinada desde el sistema público de salud y servicios sociales de Cantabria, en colaboración con otros sectores clave, como la educación, el empleo y el ámbito asociativo.

Esta Estrategia nace como una herramienta estratégica para dar respuesta a estas necesidades, avanzar en equidad y calidad asistencial, y mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades raras y sus familias en Cantabria.

1.2 Objetivos generales

Definir una **Estrategia de Atención Integral a las Enfermedades Raras de Cantabria** para el período **2025-2029**, con el fin de:



1.3 Metodología de elaboración

El proceso de elaboración de la Estrategia se ha basado en una metodología participativa, inclusiva y basada en la evidencia.

Se ha contado con la implicación de profesionales del sistema sanitario y social de Cantabria, representantes de asociaciones de pacientes, personas afectadas y familiares, así como expertos en enfermedades raras y salud pública.

Entre las principales fases del proceso metodológico destacan:

- La revisión documental y análisis de planes y estrategias existentes en otras comunidades autónomas y a nivel nacional e internacional,
- Un diagnóstico en profundidad del estado de situación de las EERR en Cantabria mediante análisis de datos, entrevistas y grupos focales,
- La identificación de necesidades, prioridades y propuestas de actuación a través de espacios participativos,
- Un proceso robusto de validación técnica de los objetivos, líneas estratégicas y acciones de la Estrategia,
- La articulación de mecanismos de seguimiento y evaluación para asegurar el éxito y continuidad de la Estrategia.

1.4 Ámbito de aplicación y duración de la Estrategia

La Estrategia de Enfermedades Raras de Cantabria tiene un ámbito regional, siendo de aplicación en todo el territorio de la comunidad autónoma, y en todos los niveles asistenciales del sistema sanitario, servicios sociales y ámbitos conexos (educativo, laboral, etc.), tanto públicos como concertados.

La Estrategia tendrá una vigencia inicial de cuatro años (2025-2029), periodo durante el cual se desarrollarán las acciones previstas. A lo largo de su implementación, se recomienda realizar evaluaciones intermedias que permitirán introducir ajustes y garantizar su eficacia y pertinencia.

02

Contextualización y Marco General

- 2.1 Definición de Enfermedades Raras
- 2.2 Situación general en Cantabria
- 2.3 Marco normativo y estratégico
- 2.4 Perspectiva europea y estatal
- 2.5 Coordinación con otras comunidades autónomas

Contextualización y Marco General

02



2.1 Definición de Enfermedades Raras

Según la Unión Europea, se considera EERR aquella que **afecta a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes.**

Aunque, individualmente, son poco frecuentes, en conjunto representan un importante problema de salud pública.

Las enfermedades raras suelen tener un origen genético, aunque también pueden ser de carácter autoinmune, infeccioso o degenerativo. La mayoría son crónicas, progresivas y, en muchos casos, incapacitantes.

Su baja prevalencia implica dificultades en el diagnóstico, escaso conocimiento científico y limitada disponibilidad de tratamientos específicos.



2.2 Situación actual en Cantabria

En Cantabria, al igual que en el resto del territorio nacional, las EERR han ganado progresiva visibilidad en la agenda sanitaria y social, especialmente gracias al trabajo de las asociaciones de pacientes y los profesionales implicados.

No obstante, aún persisten retos significativos:

- Retrasos en el diagnóstico, que en algunos casos superan los 5 años,
- Fragmentación en la atención y ausencia de rutas clínicas estandarizadas,
- Escasez de recursos específicos y unidades de referencia regionales,
- Necesidades psicosociales y educativas no suficientemente cubiertas,
- Falta de un registro autonómico sistemático de personas afectadas.

La existencia de un sistema sanitario regional bien estructurado, junto con el compromiso creciente de instituciones, profesionales y ciudadanía, ofrece una base sólida para avanzar en una atención más eficaz, equitativa y coordinada.

Recientemente, en octubre de 2024, se creó una Comisión de Coordinación Sociosanitaria en Cantabria. Ésta, puede ser un instrumento clave para reforzar la atención integral a personas con enfermedades raras en la región, por las siguientes razones:

- Coordinación entre sectores: Las enfermedades raras suelen requerir atención médica especializada junto con apoyos sociales y educativos. Esta comisión puede facilitar la colaboración entre los servicios sanitarios, sociales y educativos, evitando duplicidades y lagunas en la atención.
- Itinerarios individualizados de atención: Puede promover la creación de planes personalizados que aborden tanto las necesidades clínicas como las sociales, especialmente importantes en enfermedades poco frecuentes y de alta complejidad.
- Optimización de recursos: Una mejor coordinación entre servicios puede mejorar el uso eficiente de los recursos disponibles, reduciendo tiempos de espera, derivaciones innecesarias y cargas familiares.
- Visibilidad y priorización: Al integrarse dentro de una estructura institucional como esta comisión, las enfermedades raras pueden ganar visibilidad y prioridad en la agenda pública, lo que facilita su inclusión en planes estratégicos y de financiación.
- Seguimiento y evaluación de estrategias: La comisión podría ayudar a hacer seguimiento de la implementación de la estrategia regional de enfermedades raras, identificando barreras y proponiendo soluciones.

2.3 Marco normativo y estratégico

La presente Estrategia se inscribe dentro de un marco normativo amplio y coherente, que abarca desde regulaciones europeas hasta políticas nacionales y autonómicas, que incluyen:

- Estrategia Nacional de Enfermedades Raras (2014).
- Plan de Acción de la UE sobre Enfermedades Raras.
- Ley General de Derechos de las Personas con Discapacidad y de su Inclusión Social (Ley 1/2013).
- Planes y estrategias en Consejería de salud de Cantabria en vigor y relacionadas con la Estrategia de Raras:
 1. Plan de Salud de Cantabria 2025-2029
 2. Plan de Salud Digital de Cantabria 2024-2028
 3. Plan de Salud Mental 2022-2026
 4. Estrategia TERAVAL (terapias avanzadas)
 5. Adicionalmente se encuentran en vías de publicación otras dos estrategias:
 - Estrategia de Humanización de la Asistencia Sanitaria de Cantabria 2025-2029
 - Estrategia de genómica de Cantabria 2025-2029

Este marco (Figura 1), siendo el más recientemente consolidado, obtenido a partir de una metodología rigurosa y utilizado a nivel internacional, fue el elegido, ya que legitima y posibilita la elaboración de una Estrategia regional específica, adaptado a la realidad cántabra.

Figura 1. (pág. 15) Marco normativo de referencia, utilizado para la elaboración de la Estrategia de Atención Integral a las Enfermedades Raras de Cantabria 2025-2029.

Fuente: Elaboración propia a partir de las Líneas Estratégicas de las CCAA y Plan Nacional, así como del marco Aspire4Rare Framework. Integra Atención Sociosanitaria y Social en «Información, Divulgación y Formación a los agentes».

DIMENSIONES PARA ANALIZAR

LIDERAZGO Y GOBERNANZA EN EERR (no evaluado)	Existen Planes / Estrategias de Enfermedades Raras, alineadas con los esfuerzos nacionales y europeos.	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
SISTEMAS DE INFORMACIÓN Y REGISTROS	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...
PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO TEMPRANO	Existen programas de prevención (ej., consejo genético) accesibles a la población		Existen circuitos de detección precoz, especialmente en Atención Primaria (ej., protocolos de sospecha), y programas de diagnóstico temprano (ej., cribado neonatal)
ATENCIÓN SANITARIA	Las personas con EERR tienen acceso a servicios sanitarios especializados y terapias existentes para todas las patologías y a lo largo del territorio de Cantabria	Se garantiza la continuidad asistencial del paciente, a través de: unidades dedicadas, coordinación entre centros y/o gestores de casos	Se proporciona un escudo regulatorio a los pacientes con EERR (ej., estatus cronificación, enfermedad sin diagnóstico...)
INFORMACIÓN, DIVULGACIÓN Y FORMACIÓN A LOS AGENTES HCPs, equipos sociales, pacientes y familias, sociedad civil	Los profesionales sanitarios son formados de forma continua y holística sobre EERR, y tienen acceso a recursos <i>online</i> .	Los equipos sociales y sociosanitarios tienen acceso a formación continuada sobre cómo ayudar a las personas con EERR	Existe y se promueve un movimiento asociacionista fuerte en torno a las EERR
INVESTIGACIÓN, RED CSUR Y ACCESO A TERAPIAS AVANZADAS	Existente una fuerte red de Investigación y Centros de Referencia (CSUR)	Los centros de Cantabria participan en iniciativas nacionales, iniciativas internacionales y en EECC donde se impulsa la innovación y se comparte conocimiento sobre	Las personas con EERR acceden a los tratamientos más innovadores disponibles (ej., terapias génicas)
FINANCIACIÓN	Las personas que conviven con EERR reciben el apoyo financiero necesario para sus necesidades sanitarias y extra-sanitarias	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

A partir de un proceso participativo, se identificaron algunos aspectos que se identifican como más importantes para las personas afectadas por EERR en Cantabria:

- Disponer de una red más integrada y coordinada, que incluya recursos de rehabilitación y mayor integración con otros sectores como el social y el educativo con el fin de que los pacientes afectados por EERR y sus familiares puedan tener un plan de vida.
- Disponer de **una herramienta de seguimiento multidisciplinar** que incorpore a los pacientes. Lo primero es diseñar la presente Estrategia y dotarla de indicadores concretos, medibles, y que se justifiquen con las fuentes que los nutrirán y darán contenido.
- Necesidad de **reevaluación del apoyo en la inserción social** de pacientes con EERR. Aquí resulta fundamental la integración de los Trabajadores Sociales tanto los sanitarios como los trabajadores sociales, como un colectivo y recurso fundamental para el apoyo biopsicosocial.
- Un **registro operativo e interoperable (a nivel técnico y semántico)** de EERR.

2.4 Perspectiva europea y estatal

A nivel europeo, las EERR se consideran una prioridad en salud pública. La creación de las Redes Europeas de Referencia (ERNs) ha permitido avanzar en el diagnóstico, tratamiento y conocimiento de muchas enfermedades raras a través de la cooperación transnacional entre centros especializados.

En España, el desarrollo de la Estrategia Nacional y la designación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) han sido pasos clave. Sin embargo, se reconoce la necesidad de que las comunidades autónomas impulsen planes específicos que garanticen la equidad y adaptabilidad a sus contextos particulares.

Cantabria se alinea con estas estrategias participando en diversas iniciativas nacionales e internacionales. A nivel estatal, la comunidad colabora con el Instituto de Salud Carlos III y con la Red Española de Registros de Enfermedades Raras (SPAIN-RDR), promoviendo el intercambio de datos epidemiológicos (se incluyen datos como incidencia, prevalencia, supervivencia y factores de riesgo asociados) para mejorar la planificación sanitaria. Además, Cantabria trabaja en la implementación de los estándares definidos por la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras (se aplican estándares de coordinación asistencial, seguimiento clínico, uso de unidades de referencia y rutas asistenciales).

En el ámbito europeo, Cantabria mantiene vínculos con varias Redes Europeas de Referencia a través de sus profesionales y unidades especializadas, que participan en proyectos conjuntos de investigación y formación. Asimismo, se han impulsado acciones coordinadas con el programa EU4Health y con iniciativas del Comité de Expertos de Enfermedades Raras de la Comisión Europea, lo que permite acceder a fondos europeos, fomentar la innovación clínica y garantizar el acceso a tratamientos de vanguardia.

2.5 Coordinación con otras comunidades autónomas

Dado el bajo número de casos de muchas EERR, es fundamental que Cantabria mantenga y refuerce su colaboración con otras comunidades autónomas.

Esto incluye:

- Acceso a recursos de alta especialización fuera del territorio (CSUR, ERNs).

-
- Intercambio de información y buenas prácticas, con el fin de poder entender cómo implementar acciones relevantes de manera exitosa.
 - Participación en redes y consorcios de investigación interregionales.
 - Armonización de registros y sistemas de información, con el fin de tener un sistema único de registro de la información en todas las CCAA y facilitar la comparabilidad y la actualización de la información.

Proyecto ÚNICAS. Se trata de una red estatal para la atención pediátrica de enfermedades raras complejas. La impulsa el Ministerio de Sanidad, con dirección funcional compartida por Sant Joan de Déu y Comunidad de Madrid, y despliegue tecnológico liderado por Cataluña. Cubre 30 nodos hospitalarios en todo el SNS e INGESA entre los que se incluye Cantabria.

- El proyecto ÚNICAS es una oportunidad para avanzar en el manejo de las EERR tanto en el ámbito autonómico como en el estatal. Objetivos: equidad en acceso, trabajo en red entre hospitales, interoperabilidad HL7-FHIR, teleconsulta y telemonitorización, y mayor tasa diagnóstica.
- Se buscará la designación de Embajadores ÚNICAS en HUM Valdecilla, hospitales comarcales en su caso y en los equipos de Atención Primaria para asegurar la adopción clínica del Proyecto y formar a los equipos.
- Implementar los módulos transversales (gestor de procesos, analítica de datos, herramientas colaborativas) con prioridad en interoperabilidad con el HIS cántabro.
- Adoptar la filosofía «mover datos, no pacientes», asegurando la accesibilidad remota a expertos y el apoyo integral a las familias (p. ej., CSUR).

La Estrategia de Enfermedades Raras de Cantabria 2025-2029 prevé mecanismos para facilitar esta cooperación, contribuyendo al enfoque colaborativo necesario para abordar estas enfermedades de forma eficaz.



03

Diagnóstico de situación de las EERR en Cantabria

- 3.1 Análisis epidemiológico
- 3.2 Recursos existentes en Cantabria
- 3.3 Principales necesidades detectadas
- 3.4 Participación de personas y familias afectadas

A hand in a white lab coat is holding a black chess piece, specifically a king, over a collection of white chess pieces on a light surface. The background is a soft, out-of-focus white.

Diagnóstico de situación de las EERR en Cantabria

03

3.1 Análisis epidemiológico

Se estima, en base a registros existentes en la comunidad autónoma, que **en Cantabria podría haber entre 12.000 y 25.000 personas afectadas directa o indirectamente por alguna enfermedad rara**, una horquilla que responde a la falta de datos consolidados y a la variabilidad de criterios diagnósticos y de registro existentes. Esta cifra representa el 2%-5% de la población regional, algo por debajo de la cifra de prevalencia nacional estimada.



Las enfermedades raras se caracterizan por su aparición temprana —más del 65% debutan antes de los 2 años, y hasta un 90% durante la infancia—, su origen genético (80%) y su impacto crónico e incapacitante. En Cantabria, las patologías más prevalentes según los registros actuales son: malformaciones congénitas, enfermedades endocrino-metabólicas, de la sangre, del sistema circulatorio y del aparato respiratorio.

Actualmente, Cantabria tiene una normativa desde 2012 (Orden SAN/25/2012) que regula el registro autonómico, pero hay áreas de mejora, en la práctica los datos estaban fragmentados en registros de los distintos servicios de atención especializada hasta el año pasado y el incipiente registro requiere aún trabajo. Está en fase de desarrollo una aplicación informática conectada a la historia clínica electrónica, con capacidad de volcar datos al Registro Nacional (ReeR), lo que supondrá un avance clave.

3.2 Recursos existentes en Cantabria

Cantabria dispone de **una estructura sanitaria altamente consolidada**, con servicios hospitalarios de referencia concentrada principalmente en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (HUMV), centro con gran capacidad diagnóstica y clínica.

Se destaca la existencia de:

- La Unidad de Enfermedades Raras (UERVAL), adscrita al Servicio de Medicina Interna del HUMV y coordinada con el servicio de Pediatría.
- Un equipo de Genética con capacidad para realizar análisis genéticos complejos.
- Participación activa en proyectos nacionales e internacionales, como IMPaCT-Genómica, GENE Born, GENOLAC o ÚNICAS.
- Existen proyectos estructurales desarrollados en especialidades muy relevantes en EERR, como es el caso de Cardiología en Cantabria, que actualmente forman parte de la asistencia a los pacientes con EERR:
 1. La Unidad de cardiopatías Familiares UCF (desde 2019), registro prospectivo de cardiopatías y aortopatías hereditarias, miocarditis y amiloidosis. Una consulta conjunta UCF con cardiología pediátrica.
 2. Un Grupo de Trabajo de Amiloidosis (hematología, neurología, medicina interna, radiología, medicina nuclear, digestivo, farmacia y anatomía patológica).
 3. Un Biobanco de muestras de pacientes víctimas de muerte súbita.
- La figura de gestora de casos especializada en EERR.
- En cuanto al cribado neonatal, Cantabria se encuentra en el momento de la redacción en un proceso de ampliación progresiva, con la previsión de pasar de 16 EERR a más de 20.
- Un Servicio de Atención Temprana referente a nivel nacional, organizado en equipos multidisciplinares, que atiende a la población infantil de 0-3 años, orientado a la prevención, detección precoz e intervención integral ante alteraciones del neurodesarrollo, y que es nodo de coordinación con Pediatría y con Salud Mental Infanto-Juvenil.

3.3 Principales necesidades detectadas

A partir del análisis del estado actual, los principales retos y brechas en Cantabria incluyen:

- El problema del retraso en el diagnóstico: el tiempo medio desde la aparición de los síntomas hasta el diagnóstico ronda, actualmente, los 4 años.
- Las desigualdades en el acceso a recursos y terapias, especialmente fuera del entorno urbano.
- La débil coordinación entre atención primaria y hospitalaria, con carencia de protocolos homogéneos.
- La fragmentación de servicios sociosanitarios y limitada integración con el ámbito educativo.
- La escasa cobertura de servicios complementarios: rehabilitación, apoyo psicológico, logopedia, etc.
- Revisar la formación específica en EERR, especialmente en atención primaria y profesionales sociales.
- Un registro interoperable y actualizado que permita la explotación epidemiológica de los datos.
- La necesidad de centralizar la atención a los pacientes en Unidades de Consultas de Referencia, con el objetivo de:
 1. Mejorar la capacidad de despistaje familiar en las enfermedades hereditarias.
 2. Homogeneizar el manejo de las patologías dentro de la misma familia y dentro de cada una de las enfermedades asistidas.
 3. Avanzar en el desarrollo de la genética como herramienta diagnóstica y predictiva.
 4. Mejorar la rentabilidad diagnóstica del estudio genético a través de la mejor caracterización fenotípica de los pacientes.
 5. Incremento de la experiencia de las unidades y mejoras en el manejo de la atención.

-
6. Indicación y monitorización optimizada de las terapias dirigidas para las EERR.
 7. Integrar a los servicios y corporativa de farmacia.
- Disponer de un espacio físico sobre el que desarrollar la actividad asistencial, que sea común a las distintas especialidades que atienden a ese tipo de personas.
 - Desarrollar un protocolo de atención a la muerte súbita en Cantabria, de forma conjunta con el servicio de anatomía patológica y el Instituto de Medicina Legal y Forense de Cantabria. Para ello se buscarán sinergias en otras colaboraciones con el IMLF en temas ya iniciados como el seguimiento de los casos de suicidio.
 - Aprovechamiento sistemático de la red de Atención Temprana, integrando sus circuitos de derivación y sistemas de información con Pediatría de atención primaria y hospitalaria y con Salud Mental Infanto-Juvenil.

3.4 Participación de personas y familias afectadas

El movimiento asociativo en Cantabria tiene una fuerte presencia y es un motor clave en la visibilización y apoyo a las personas con enfermedades raras. Existen más de 12 asociaciones activas de ámbito autonómico, además de representantes de entidades nacionales. Destacan iniciativas de participación ciudadana promovidas por la Consejería de Salud, como la recogida de resultados de experiencia de los pacientes (PREMs) y resultados en salud de los pacientes (PROMs).

Las necesidades más señaladas por los colectivos de pacientes incluyen:

- Mayor apoyo psicológico.
- Apoyo para la integración plena en el entorno educativo.
- Información clara y accesible sobre recursos y derechos.
- Coordinación eficaz entre los distintos niveles asistenciales y sociales.

La elaboración de esta Estrategia se ha basado en un enfoque participativo, incorporando la voz de las personas afectadas a través de entrevistas, *workshops* y colaboración directa con asociaciones como FEDER y Apapachando.

04

Principios rectores de la Estrategia

Principios rectores de la Estrategia

04



La Estrategia de Atención Integral a las Enfermedades Raras de Cantabria se basa en un conjunto de principios fundamentales que guían su diseño, implementación y evaluación.



Estos son:

1. Equidad y accesibilidad:

La Estrategia busca garantizar el acceso justo y equitativo a la atención sanitaria y social para todas las personas con enfermedades raras, independientemente de su lugar de residencia, nivel socioeconómico o tipo de enfermedad. Esto implica reducir desigualdades territoriales, eliminar barreras administrativas y asegurar el acceso a recursos especializados, incluyendo tratamientos de alto impacto y medicamentos huérfanos.

2. Atención integral centrada en la persona:

Se promueve un modelo de atención centrado en las necesidades individuales de las personas afectadas, sus familias y cuidadores, reconociendo su dimensión biopsicosocial. Esto implica una atención global que integre aspectos sanitarios, educativos, sociales y laborales, coordinada a lo largo del ciclo vital y los distintos niveles asistenciales.

3. Coordinación y continuidad asistencial:

La Estrategia defiende una atención articulada entre atención primaria, hospitalaria y servicios sociales, así como entre los niveles autonómico, estatal e internacional. Se fomentará la creación de rutas asistenciales claras, la figura del gestor de casos y el establecimiento de equipos multidisciplinares que aseguren la continuidad del cuidado, especialmente en momentos clave como la transición de la edad pediátrica a la adulta.

4. Participación y empoderamiento de las personas afectadas por EERR y sus familias como agentes activos.

Se promoverá su participación en la toma de decisiones, en la definición de políticas públicas y en los procesos de evaluación, así como el fortalecimiento del movimiento asociativo y la creación de espacios de escucha permanente.

5. Innovación, investigación y formación:

La Estrategia incorpora el compromiso con el avance del conocimiento científico y la mejora continua de los profesionales, impulsando la investigación biomédica, la medicina personalizada, el uso de tecnologías emergentes y la formación sistemática de todos los agentes implicados. Cantabria reforzará su participación en iniciativas nacionales como IMPaCT, GENE Born o ÚNICAS, y en redes de investigación como el CIBERER.

6. Seguimiento y evaluación continua:

Se incorporan indicadores para el seguimiento y la evaluación de la consecución de objetivos, con el fin de maximizar las posibilidades de mejora continua, así como fomentar la transparencia, buen gobierno y rendición de cuentas

Estos principios se alinean con las recomendaciones del EUROPLAN, la Estrategia Nacional y las mejores prácticas recogidas en otras comunidades autónomas, así como con las aportaciones del proceso participativo en Cantabria.

05

Objetivos

- 5.1 Mejorar el diagnóstico precoz y preciso
- 5.2 Garantizar una atención sanitaria y social integral
- 5.3 Fomentar la formación de profesionales
- 5.4 Impulsar la investigación y la innovación
- 5.5 Fortalecer la información, registro y evaluación
- 5.6 Promover la participación de la personas afectadas

A hand in a white lab coat is holding a black chess piece, specifically a king, over a collection of white chess pieces. The background is a soft, out-of-focus white surface. The overall tone is professional and clinical.

Objetivos

05



Los objetivos estratégicos de la Estrategia de Enfermedades Raras de Cantabria 2025–2029 recogen los principales retos identificados en el diagnóstico de situación y los alinean con las prioridades establecidas en los marcos nacionales y europeos. Estos objetivos marcan la dirección general de la Estrategia y se desarrollarán a través de líneas de acción concretas.

5.1 Mejorar el diagnóstico precoz y preciso

Reducir el tiempo hasta el diagnóstico sigue siendo uno de los desafíos más relevantes. la Estrategia promoverá:

- La expansión de los programas de cribado,
- La ordenación de los servicios de genética y genómica,
- El impulso de herramientas digitales para apoyar el diagnóstico clínico,
- La implantación de protocolos homogéneos en atención primaria y hospitalaria.
- La evaluación reproductiva de riesgo y el asesoramiento genético preventivo.

5.2 Garantizar una atención sanitaria y social integral

Se promoverá un modelo de atención centrado en la persona y su entorno, que integre la dimensión clínica, psicológica, funcional y social. Para ello, se desarrollarán:

- Rutas asistenciales claras,
- Planes de cuidados individualizados,
- Coordinación entre salud, servicios sociales, educación y empleo,
- Acceso equitativo a servicios complementarios: rehabilitación, logopedia, apoyo psicológico, etc.
- Consejo genético en procesos diagnósticos y reproductivos.

5.3 Fomentar la formación de profesionales

Es esencial mejorar el conocimiento y la sensibilidad de los profesionales implicados en la atención a las personas con enfermedades raras. Se prevé:

- El desarrollo de un plan formativo transversal,
- La promoción de cursos y talleres especializados en EERR,

-
- La incorporación de contenidos específicos en los programas de formación inicial y continuada,
 - El refuerzo del enfoque en atención primaria, enfermería y profesionales sociales.

5.4 Impulsar la investigación y la innovación

La Estrategia contempla consolidar a Cantabria como un territorio activo en investigación en EERR mediante:

- La participación en proyectos nacionales e internacionales (IMPACT, GENE Born, GENOLAC),
- El apoyo a unidades como el Grupo Clínico de Investigación vinculado al CIBERER,
- El desarrollo de ensayos funcionales y pruebas bioquímicas para interpretar variantes genéticas,
- La colaboración con asociaciones de pacientes y biobancos.

5.5 Fortalecer la información, registro y evaluación

Una acción eficaz requiere contar con datos fiables, compartidos y accesibles. Se prevé:

- La implantación definitiva del Registro Autonómico de EERR, interoperable con el Registro Nacional (ReeR),
- La mejora en la calidad y codificación de los datos,
- La integración de PREMs y PROMs,
- El uso del dato para apoyar la planificación, la evaluación de la Estrategia y la toma de decisiones clínicas.

5.6 Promover la participación de las personas afectadas

El empoderamiento de las personas con EERR y de sus familias es un pilar de la Estrategia. Para ello se propone:

- Reforzar la colaboración institucional con asociaciones,
- Apoyar la participación activa de los pacientes en la planificación y evaluación de políticas,
- Incluir su perspectiva en los programas formativos y de sensibilización,
- Promover el acceso a información clara, fiable y actualizada sobre derechos, recursos y servicios.

06

Líneas estratégicas y Acciones

- 6.1 Línea de Actuación 1: Sistemas de información
- 6.2 Línea de Actuación 2: Mejora diagnóstica
- 6.3 Línea de Actuación 3: Modelos asistenciales
- 6.4 Línea de Actuación 4: Coordinación y Unidad de enfermedades raras
- 6.5 Línea de Actuación 5: Formación
- 6.6 Línea de Actuación 6: Iniciativas nacionales e investigación

Líneas estratégicas y Acciones

06



Todas las líneas habrán de ser evaluadas, para ello se plantean indicadores, para cada acción, así como tiempos de evaluación en cada caso.

6.1 Línea de Actuación 1:

Mejora de los sistemas de información en Enfermedades Raras

—OBJETIVO PRINCIPAL:

Disponer de mejoras en los sistemas de información como **un registro autonómico validado, interoperable y alimentado desde las Historias Clínicas Electrónicas (HCEs)**, que permita mejorar la planificación, la atención clínica, la investigación y la evaluación de políticas públicas. Se pretende acabar con la existencia de multitud de plataformas distintas, con diferentes orígenes de datos y calidad variable. Deberá cumplir al menos con los requerimientos ministeriales. Implantar sistemas de apoyo a los profesionales sanitarios en la asistencia como herramientas de codificación. Incorporar a los pacientes en el circuito, con posibilidad de acceso e introducción de datos complementarios.

—ACCIONES CLAVE:

1.1 Finalizar el desarrollo de un registro integrado con las Historias clínicas electrónicas (HCEs), con conexión al Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR)

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Finalizar el desarrollo *software* de registro para consolidar la interoperabilidad con las historias clínicas del SCS, garantizando su conexión segura con el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR). Actualmente se dispone de un registro explotable a través de herramientas de Inteligencia de negocio con ingesta desde formularios creados en la HCE hospitalaria (Altamira) a través del “Proceso de EERR”. Son necesarios desarrollos para su accesibilidad desde la HCE de Atención Primaria. Adicionalmente deberá poder configurarse para la explotación individual de patologías concretas o de especial seguimiento como puede ser la ELA y enfermedades relacionadas.

EQUIPO DE TRABAJO:

- **Técnicos TIC del SCS:** integración con las HCEs y validación técnica.
- **Profesionales clínicos:** pruebas piloto y *feedback* funcional.
- **Representantes en Cantabria ante el ReeR:** alineación con requisitos estatales.

-
- **Representantes de pacientes y profesionales:** pruebas de usabilidad.
 - **Dirección gerencia SCS:** supervisión del despliegue y priorización de recursos.

RECURSOS:

- **Existentes:** Infraestructura TIC del SCS; equipo técnico de desarrollo; base de datos interoperable en sistemas clínicos.
- **A adquirir:** Apoyo técnico externo especializado en interoperabilidad con el ReeR; licencias para conectores; pruebas piloto financiadas.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Registro autonómico de EERR de Cantabria implantado y plenamente funcional.

1.2 Incorporación usando términos de codificación de síntomas (Human Phenotype Ontology, HPO) para la detección precoz de EERR

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Revisar los antecedentes y el sistema informático Altamira.

EQUIPO DE TRABAJO:

- **Personal experto en TIC:** desarrollo técnico, integración e interoperabilidad del sistema con HPO.
- **Personal de UERVAL:** validación clínica, identificación de necesidades reales y pilotaje funcional.

RECURSOS:

- **Existentes:** Sistema informático Altamira en funcionamiento.
- **A adquirir:** Cuadro de mandos.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nivel de implantación de los sistema de codificación de EERR.

1.3 Formar a los profesionales sanitarios en la codificación homogénea y en el uso de la herramienta de registro

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Diseñar un programa formativo acreditado, con talleres presenciales y recursos en línea, centrado en la codificación con la versión CIE más actualizada y con ORPHA, así como en el uso correcto de la nueva herramienta de registro. La formación será impartida a través de la Subdirección de Cuidados, Formación y Continuidad Asistencial del SCS y se orientará a personal clínico y administrativo. Establecer un protocolo común para la recogida de datos, incluyendo un lenguaje estándar y datos clínicos validados.

EQUIPO DE TRABAJO:

- **Subdirección de Cuidados, Formación y Continuidad Asistencial del SCS:** organización y logística del curso.
- **Profesionales clínicos formadores:** contenidos técnicos y prácticos. Expertos en codificación.
- **Personal TIC:** uso técnico de la herramienta.
- **Coordinadores del SCS:** definir perfiles destinatarios y seguimiento.
- **Personal del Instituto de Información Sanitaria del Ministerio:** validación del contenido de la formación.

RECURSOS:

- **Existentes:** Subdirección de Cuidados, Formación y Continuidad Asistencial del SCS; expertos clínicos en codificación; plataforma de formación *online*.
- **A adquirir:** Material didáctico actualizado; honorarios para formadores externos; adaptación de contenidos al contexto autonómico.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Formación en codificación y uso del registro.

1.4 Establecer un protocolo común para la recogida de datos

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Este protocolo se diseñará en colaboración con la Dirección General de Planificación y el Servicio Cántabro de Salud para unificar la recolección de datos clínicos sobre enfermedades raras en todos los centros asistenciales. Se utilizarán estándares internacionales como ORPHA y SNOMED CT, y se convertirán a la clasificación según CIE, validándose los conjuntos mínimos de datos con la revisión de especialistas clínicos de referencia. Se considerará, en este punto, disponer de un sistema de almacenamiento de datos que permita registrar de forma precisa el fenotipo del paciente y los datos genéticos, así como la posibilidad de asociar un Biobanco de muestras a la base de datos del Registro.

EQUIPO DE TRABAJO:

- **Epidemiólogos:** diseño metodológico y validación científica del protocolo.
- **Clínicos de diferentes especialidades:** validación clínica del contenido y relevancia práctica.
- **Profesionales de documentación clínica:** estandarización y codificación precisa de los datos.
- **Expertos en estándares de datos sanitarios y técnicos del SCS:** interoperabilidad técnica y viabilidad del protocolo en el sistema informático.

RECURSOS:

- **Existentes:** Profesionales sanitarios del SCS y consejería; experiencia previa en estándares de codificación; Comités de historia clínica.
- **A adquirir:** Servidor de terminologías corporativo para todo el SCS; sesiones de consenso entre servicios clínicos.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Implantación del servidor corporativo de terminologías.

1.5 Incorporar información de las personas relacionadas con los pacientes. Evaluar el riesgo de todas las personas relacionadas

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Como siguiente paso y una vez completados los pasos anteriores, se establecerán mecanismos seguros para recoger datos de familiares de personas relacionadas con pacientes con enfermedades raras que incluirá consentimiento informado y se orientará a evaluar riesgos hereditarios.

EQUIPO DE TRABAJO:

- **Genetistas:** evaluación del riesgo y criterios clínicos.
- **Comités de Bioética:** protección de la confidencialidad y consentimiento.
- **Profesionales de Atención Primaria:** identificación de familiares en historia clínica.

RECURSOS:

- **Existentes:** Servicios asistenciales implicados, Atención Primaria, Unidad de Genética; protocolos de historia familiar en AP.
- **A adquirir:** Sistema de evaluación de riesgo familiar; herramientas digitales para recogida segura; capacitación específica.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de personas relacionadas evaluadas.

1.6 Dar acceso a los pacientes para introducir datos en historia personal de salud

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Se habilitará un portal de acceso ciudadano dentro de los sistemas de información del sistema sanitario público de Cantabria (desde la app Misalud@scs) que permita a los pacientes introducir información relevante como síntomas, calidad de vida o experiencias personales. Estos datos introducidos por pacientes serán incorporados a la historia personal de salud, sin necesidad de validación clínica.

EQUIPO DE TRABAJO:

- **Desarrollo TIC:** crear el portal de entrada seguro.
- **Clínicos:** validación de datos introducidos.
- **Pacientes:** aportar experiencia vivida, resultados en salud.

RECURSOS:

- **Existentes:** Portal de paciente del SCS; herramientas básicas de captura de datos clínicos.
- **A adquirir:** Interfaz amigable para autodeclaración; protocolo clínico de validación; medidas de seguridad específicas.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de pacientes con acceso a plataforma de datos.

1.7 Ofrecer a las personas afectadas por EERR acceso a información actualizada a partir de inscripciones voluntarias

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Se desarrollará un sistema de notificaciones automáticas desde la plataforma del SCS para personas registradas con EERR, ofreciendo información actualizada sobre tratamientos, recursos y servicios. La inscripción será voluntaria, integrada con otros procesos administrativos existentes como la tarjeta sanitaria o el portal de paciente apoyándose en herramientas como el Orquestador de procesos.

EQUIPO DE TRABAJO:

- **Personal TIC SCS:** integración con el portal del paciente y gestión de notificaciones.
- **Servicios asistenciales implicados (referentes funcionales SCS):** elaboración de mensajes comprensibles y fiables.
- **Atención al ciudadano:** garantizar facilidad de acceso.
- **Representantes de pacientes:** validar pertinencia del contenido.

RECURSOS:

- **Existentes:** Sistemas de información y mensajería interna del SCS (App MiSalud@SCS) y canales de comunicación institucional.
- **A adquirir:** Elaboración de cuestionarios y fichas de contenido específico; coordinación con asociaciones.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de inscritos voluntarios.

1.8 Adaptar el sistema para el uso avanzado del dato en uso primario con fines asistenciales y secundarios para la mejora de la gestión, epidemiología e investigación

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Volcado de datos de todos los estudios de investigación y desarrollo de enfermedades raras para volcar a CIBERER. Se habilitarán módulos de análisis y visualización de datos dentro del sistema corporativo de información sanitaria del SCS, permitiendo a través de los mecanismos de Gobernanza del Dato y su Oficina de acceso, supervisando pertinencia y legitimidad para la entrega de datos anonimizados para uso secundario (en gestión para mejorar la práctica clínica y la eficiencia, en vigilancia de salud pública y en investigación).

EQUIPO DE TRABAJO:

- **Analistas del SCS:** diseño de cuadros de mando y algoritmos.
- **Investigadores IDIVAL y de Universidades:** explotación científica del dato.
- **Oficina de acceso al dato sanitario:** asegurar el cumplimiento normativo.

RECURSOS:

- **Existentes:** Lago de datos del SCS, Base de datos de IDIVAL, Cohorte Cantabria. Estructura analítica del SCS; equipos de investigación en IDIVAL; plataforma corporativa de datos.
- **A adquirir:** Licencias de *software* analítico; capacitación avanzada en explotación del dato.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Espacio autonómico del dato sanitario operativo con catálogo de datos de EERR.

1.9 Adaptar la herramienta de recogida de PREMs para recoger la voz del paciente con EERR

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Se continuará con el desarrollo de la herramienta actual de «Cabarga» que incluye Historia personal de salud y dentro de ello permite medición de experiencia del paciente (PREMs). Se propone incluir módulos específicos para personas con EERR. El nuevo diseño incluirá preguntas adaptadas validadas con asociaciones y se pilotará en consultas de referencia.

EQUIPO DE TRABAJO:

- **DG Humanización y SCS:** coordinación general y enfoque centrado en el paciente.
- **Asociaciones:** co-creación de contenidos.
- **Clínicos:** aplicación y recogida en consulta.

RECURSOS:

- **Existentes:** Plataforma Cabarga con PREMs en uso; experiencia en evaluación de satisfacción; equipo de Humanización.
- **A adquirir:** Módulos específicos para EERR; validación psicométrica; formación de clínicos en su uso.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Inclusión de PREMs adaptados a EERR en Plataforma Cabarga.

6.2 Línea de Actuación 2:

Actuaciones en mejora diagnóstica: Fortalecimiento de los programas de cribado, diagnóstico genético y consejo reproductivo. Desarrollo y Plan de Implementación.

—OBJETIVO PRINCIPAL:

Ampliar y mejorar los programas de cribado neonatal, diagnóstico genético, prevención genética, circuitos de derivación y asesoramiento reproductivo en todas las edades, con especial atención a la equidad en el acceso y al acompañamiento especializado durante todo el proceso diagnóstico, y al despistaje de los familiares en primer grado con enfermedades de causas hereditarias.

—ACCIONES CLAVE:

2.1 Ampliar el programa de cribado neonatal incluyendo nuevas patologías de acuerdo con criterios científicos actualizados (objetivo: alcanzar 29–30 enfermedades detectadas para 2026)

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Actualizar el catálogo de enfermedades del programa de cribado neonatal en coordinación con el laboratorio de referencia para implementar nuevas determinaciones. En línea con las actualizaciones que desde el Ministerio de Sanidad haga de la Cartera de Servicios del SNS bajo supervisión del coordinador de la DGSP en la sección de cribados.

EQUIPO DE TRABAJO:

- **Pediatras de atención primaria y hospitalaria:** diagnóstico, tratamiento y seguimiento clínico de los casos detectados.
- **Servicios de laboratorio:** aplicar nuevos protocolos.

-
- **DGSPTécnicos de Salud Pública:** supervisión del proceso de cribado en coordinación con el laboratorio de referencia.
 - **Personal asistencial:** despistaje de enfermedades hereditarias a través de la cosegregación familiar en prevención primaria y secundaria.

RECURSOS:

- **Existentes:** Infraestructura de cribado neonatal en colaboración con otros servicios de salud (actualmente convenio con País Vasco); equipo técnico de coordinación y gestión de todo el proceso de cribado y derivación a la atención especializada. Sistema de información y *softwares* para registro de datos y evaluación del programa.
- **A adquirir:** Desarrollo de plataforma tecnológica de registro y evaluación del cribado neonatal.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Plataforma de cribado neonatal operativa y número de enfermedades incluidas.

2.2 Mantener y reforzar el convenio con el laboratorio del País Vasco, y explorar acuerdos con otras CCAA con programas de cribado más extensos

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Revisar y renovar el convenio existente con el laboratorio del País Vasco. Estudiar acuerdos complementarios con otras CCAA para pruebas específicas como puede ser Galicia. Realizar un análisis coste-beneficio y evaluar viabilidad jurídica y técnica.

EQUIPO DE TRABAJO:

- **Consejería y SCS:** negociación y seguimiento del convenio.
- **Jurídicos:** asegurar viabilidad legal.
- **Técnicos de cribado:** valorar compatibilidad técnica.
- **Coordinadores regionales:** establecer relaciones con otras CCAA.

RECURSOS:

- **Existentes:** Convenio vigente con el País Vasco; marco de colaboración interautonómica.
- **A adquirir:** Estudios técnicos y jurídicos para ampliar convenios.

2.3 Evaluar la calidad del programa de cribado mediante informes periódicos y datos de seguimiento clínico

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Desarrollar un sistema de evaluación continua del programa de cribado, con indicadores estructurados, revisión anual de datos y publicación de informes. Integrar el seguimiento clínico a medio plazo.

EQUIPO DE TRABAJO:

- **Epidemiólogos:** definir indicadores y análisis poblacional.
- **Clínicos:** seguimiento longitudinal.
- **Calidad:** auditoría del proceso.

RECURSOS:

- **Existentes:** Unidad Central de Gestión en Salud Pública; experiencia previa en evaluación de programas poblacionales; Colaboración con Pediatría del HUMV.
- **A adquirir:** Desarrollo de indicadores en plataforma digital de cribado neonatal; soporte técnico para informes; recursos humanos para evaluación clínica.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

— Informes anuales publicados.

2.4 Incorporar test diagnósticos selectivos para pacientes seleccionados por determinados síntomas

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Diseñar un protocolo de estudio selectivo en pacientes con síntomas guía (síntomas clave) en coordinación con atención primaria, genética y medicina interna. Implementar en centros piloto. Formar en EERR a profesionales de Atención Primaria. Formar para lograr mayor sensibilización en detección y genética de los profesionales sanitarios. Definición de protocolos para diagnóstico de enfermedades (por ejemplo, en cáncer hereditario).

EQUIPO DE TRABAJO:

- **Profesionales sanitarios asistenciales:** identificar casos sospechosos.
- **Genetistas:** confirmar indicaciones diagnósticas y formación a profesionales sanitarios.
- **Gestión clínica:** integración del circuito.
- **Expertos en protocolos diagnósticos:** para soporte en la incorporación de test diagnósticos.
- **Formadores:** para formar en protocolos de cribado y test diagnósticos a profesionales de Atención Primaria.

RECURSOS:

- **Existentes:** Red asistencial disponible; protocolos sintomáticos en unidades hospitalarias; Unidad de Enfermedades Raras no Diagnosticadas; Sesiones guiadas con UERVAL; Cartera de servicios de Genómica actualizada anualmente.

-
- **A adquirir:** Plataforma de genómica incluyendo la Gobernanza y la Ordenación de RRHH del SCS, incorporación de nuevos perfiles, delimitación de competencias; Destacar en guías para la práctica clínica las necesidades de primaria (incluidas herramientas informáticas).

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de pacientes testados y diagnósticos confirmados.

2.5 Reforzar la integración multidisciplinar entre práctica asistencial y laboratorios, especialmente para el análisis funcional y facilitar la interpretación de variantes genéticas de significado incierto (VUS)

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Desarrollar un modelo colaborativo entre los servicios de bioquímica y genética para la interpretación de variantes genéticas de significado incierto (VUS). Se crearán circuitos de consulta rápida entre bioquímica clínica y especialistas para análisis funcionales en pacientes reales.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Bioquímicos clínicos:** análisis de biomarcadores y ensayos funcionales.
- **Coordinadores Genetistas:** identificación de VUS y propuesta de pruebas.
- **Especialistas clínicos:** aplicación de resultados a la toma de decisiones.
- **TIC y documentación clínica:** registro y trazabilidad.

RECURSOS:

- **Existentes:** Laboratorio de bioquímica del HUMV, personal cualificado en genética molecular.
- **A adquirir:** Equipamiento específico a través de la Plataforma de genómica de Cantabria.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de VUS reanalizadas con apoyo bioquímico.

2.6 Elaborar circuitos de atención y consejo para parejas con riesgo genético

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Definir criterios clínicos para la derivación (antecedentes familiares, portadores identificados, diagnósticos previos). Crear una consulta monográfica en la Unidad de Genética del HUMV/UERVAL, en coordinación con Obstetricia, Reproducción Asistida y Atención Primaria.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Unidad de Genética HUMV:** coordinación clínica y evaluación del riesgo genético.
- **Ginecología y Obstetricia:** atención integral en planificación reproductiva.
- **AP y profesionales de salud sexual y reproductiva:** detección precoz y derivación adecuada.
- **Equipos de Salud Mental:** para derivación de aquellos usuarios que requieran intervención específica.

RECURSOS:

- **Existentes:** Servicios de genética, obstetricia y reproducción asistida del HUMV; historia clínica interoperable.
- **A adquirir:** Coordinador clínico específico para circuitos reproductivos; materiales informativos para parejas y familias.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de consultas de asesoramiento reproductivo realizadas.

2.7 Mejorar el acceso a pruebas genéticas preventivas en portadores

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Proponer un listado de criterios y su inclusión en Servicios de genética del SCS, priorizando personas con antecedentes familiares o tratamientos de reproducción asistida.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Genetistas y laboratorio de genética:** definición técnica, informe de necesidades y ejecución de las pruebas de cribado.
- **Consejería y SCS:** evaluación institucional y viabilidad organizativa.

RECURSOS:

- **Existentes:** Plataforma de genómica de Cantabria y Unidad de genética en HUMV; participación en plataformas nacionales (IMPACT, GENE Born).
- **A adquirir:** Paneles de secuenciación preventiva, material educativo para la población.

2.8 Proveer asesoramiento ético y apoyo emocional pre y post-test

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Formar a los profesionales sanitarios en consejo genético y en herramientas de manejo interpersonal. Aprovechar recursos de los equipos de salud mental, en aquellos casos que requieran abordaje específico con psicólogos clínicos en el proceso y circuitos de derivación de casos con alta carga emocional o implicaciones éticas complejas.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Genetistas clínicos:** asesoramiento técnico, consejo y toma de decisiones clínicas informadas.
- **Equipos de salud mental, Psicólogos clínicos:** abordaje terapéutico individualizado en los casos que lo requieran.
- **Comité ético asistencial:** supervisión de casos complejos y garantía de derechos.

RECURSOS:

- **Existentes:** Profesionales de genética y psicología clínica en HUMV.
- **A adquirir:** Programas de formación específicos en consejo genético; materiales para toma de decisiones compartida.

6.3 Línea de Actuación 3:

Definir modelos de asistencia a la cronicidad en EERR. Desarrollo y Plan de Implementación

—OBJETIVO PRINCIPAL:

Establecer un modelo de atención coordinado, integral y sostenible para las personas con EERR, equiparándolas a otras enfermedades crónicas, con especial énfasis en la coordinación intersectorial y el acompañamiento continuado. Para ello será necesario, identificar todas las necesidades sociales y sanitarias de las personas afectadas por EERR.

—ACCIONES CLAVE:

3.1 Diseñar una ruta asistencial general, para pacientes con EERR, que incluya atención desde el diagnóstico hasta el seguimiento continuo, adaptadas por etapa vital

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Elaborar una ruta asistencial estandarizada para las enfermedades raras, desde el momento del diagnóstico hasta el seguimiento a largo plazo. La ruta se diseñará con enfoque por etapas vitales (infancia, adolescencia, adultez) e incluirán puntos clave de intervención sanitaria, social y educativa. Se validará mediante pilotos en unidades clínicas especializadas. La ruta asistencial incorporará explícitamente a la Atención Temprana como dispositivo clave en la etapa 0-6 años para la coordinación de intervenciones, para la detección precoz de EERR en la etapa 0-6 años y para la continuidad de cuidados con Salud Mental Infanto-Juvenil, a través del protocolo AT-SMIJ publicado en el Plan de Salud Mental 2022-2026.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Atención hospitalaria:** definición del itinerario diagnóstico y terapéutico intrahospitalario.
- **Atención primaria:** coordinación longitudinal y detección de necesidades.
- **Trabajo social sanitario:** enlace con recursos externos. Coordinación desde el ámbito de profesionales sanitarios y de los servicios sociales.
- **Profesionales del sistema educativo:** intervenciones escolares.
- **Gestión sanitaria:** validación y formalización de los circuitos.
- **Equipos de Atención Temprana:** atención a necesidades en etapa 0-6 años y coordinación con resto de recursos sanitarios y con recursos educativos y sociales, con especial atención a las transiciones entre dispositivos.

RECURSOS:

- **Existentes:** Unidades clínicas específicas hospitalarias, Equipos de atención primaria de salud, servicios sociales de atención primaria.
- **A adquirir:** Protocolos específicos, herramientas digitales como el Orquestador de procesos, tiempo asistencial para el diseño colaborativo.

3.2 Implantar la figura del Gestor/a de Casos, especialmente para pacientes con necesidades complejas o múltiples niveles de atención

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Incorporar la figura del Gestor/a de Casos para personas con EERR con necesidades complejas. Esta figura actuará como punto de referencia para el seguimiento, coordinación entre niveles y contacto directo con la familia. Se comenzará con un piloto en unidades hospitalarias con alta carga de pacientes complejos. Humanización de la asistencia para ordenar las interacciones con el sistema y evitar desplazamientos innecesarios.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Gestor de casos:** enfermería con funciones en coordinación clínica y seguimiento continuado.
- **Médicos coordinadores:** supervisión clínica general y transmisión de información a otros profesionales sanitarios.
- **Trabajo social sanitario:** resolución de barreras no clínicas.
- **Coordinación administrativa:** registro y control de casos asignados.

RECURSOS:

- **Existentes:** Estructura básica de enfermería gestora de casos en cronicidad.
- **A adquirir:** Tiempo protegido, cartera de servicios, formación específica en EERR.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Porcentaje de pacientes con gestor/a de casos asignado.

3.3 Desarrollar planes de atención individualizados (PAI) para cada paciente, que integren necesidades clínicas, sociales, educativas y emocionales, y ayuden a optimizar las consultas médicas

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Implantar un modelo de PAI consensuado y registrado para cada persona con EERR, con participación de equipos clínicos, sociales y educativos. Establecer un programa que incorpore cuidados por grupos de pacientes (incluyendo paliativos). Los grupos de pacientes serán definidos según necesidades clínicas, funcionales, sociales y emocionales, y los programas incluirán medidas específicas para cada grupo.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Profesionales de Atención Primaria:** diagnóstico, tratamiento y seguimiento.
- **Trabajo social sanitario y educadores:** evaluación de entorno y apoyos.
- **Psicólogos/as:** intervenciones sobre el impacto emocional.
- **Paciente y familia:** co-diseño del plan y toma de decisiones compartida.

RECURSOS:

- **Existentes:** Historia clínica electrónica integrada (registros de Atención Primaria y Hospitalaria), profesionales distribuidos en niveles.
- **A adquirir:** Plataforma digital de registro PAI; formación en enfoque biopsicosocial.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de PAIs completados y actualizados.

3.4 Fortalecer la integración y coordinación entre atención primaria y hospitalaria, mejorando los flujos de derivación y la comunicación clínica

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Desarrollar mecanismos estables de comunicación clínica, más allá de la compartición de informes entre atención primaria y hospitalaria. Se establecerán canales bidireccionales digitales y sesiones conjuntas de casos clínicos complejos.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Equipos de Atención primaria:** seguimiento comunitario y coordinación longitudinal.
- **Equipos hospitalarios:** planificación y coordinación terapéutica de actuaciones que sobrepasen el nivel de atención primaria.
- **Gestores clínicos:** supervisión de procesos.
- **Tecnología del SCS:** canales de comunicación entre niveles síncronos y asíncronos.

RECURSOS:

- **Existentes:** Red asistencial en trabajo colaborativo, historia clínica electrónica.
- **A adquirir:** Desarrollo de herramientas avanzadas de interconsulta integradas en ambas HCEs. Sesiones de trabajo protegidas.

3.5 Impulsar la colaboración estructurada con los sectores sociales y educativos, creando un sistema compartido de seguimiento para menores y adultos

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Crear protocolos conjuntos entre el SCS, servicios sociales autonómicos y municipales, y educación para el seguimiento de menores y adultos con EERR. Se utilizará el órgano constituido de coordinación Sociosanitaria y en su caso los grupos de trabajo que se deriven para favorecer un sistema compartido de derivación, seguimiento e intervención.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Trabajadores sociales sanitarios y no sanitarios:** evaluación y derivación social.
- **Educadores sociales y orientadores educativos:** apoyo escolar y adaptación educativa.
- **Profesionales sanitarios:** transmisión de información clínica relevante.
- **Coordinadores institucionales:** supervisión y evaluación del grupo de trabajo.

RECURSOS:

- **Existentes:** Estructuras descentralizadas en sanidad, servicios sociales y educación.
- **A adquirir:** Plataforma compartida de seguimiento que permita comunicación intersectorial; jornadas de formación cruzada.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—PREMs de satisfacción de profesionales y familias.

3.6 Establecer consultas de transición pediátrica-adulta, con coordinación entre profesionales de ambas etapas y acompañamiento a las familias

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Diseñar un modelo de consulta conjunta entre pediatría y medicina de adultos para enfermedades raras. El proceso incluirá entrevistas de transición, entrega de informes de continuidad y acompañamiento a las familias en el cambio de etapa. Coordinación entre Unidad de Raras pediátrica y del adulto.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Pediatras y especialistas de adultos:** traspaso clínico y orientación terapéutica.
- **Enfermería de enlace:** contacto con la familia.

- **Equipos de salud mental:** apoyo emocional durante la transición en aquellos casos que sea preciso.
- **Gestores clínicos:** organización y seguimiento de tiempos.

RECURSOS:

- **Existentes:** Consultas hospitalarias y coordinación en UERVAL ya en ambos niveles.
- **A adquirir:** Tiempo clínico protegido.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de transiciones planificadas y completadas.

3.7 Evaluar las necesidades específicas de rehabilitación, y recursos para cuidados paliativos y apoyo psicosocial en pacientes con enfermedades raras progresivas

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Realizar un estudio poblacional y clínico de personas con EERR progresivas para definir sus necesidades en fases avanzadas. Se diseñará un plan específico de atención con especial énfasis en evaluar los recursos destinados a rehabilitación para cuidados paliativos pediátricos y en el domicilio, y ordenar y protocolizar la atención a domicilio dentro de la estrategia global de Cuidados Paliativos del SCS.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Especialistas en rehabilitación y cuidados paliativos:** evaluación funcional y terapias.
- **Equipos de Atención Temprana:** detección y seguimiento funcional en las primeras etapas, apoyo a la familia y coordinación con centros escolares y recursos de rehabilitación, contribuyendo en su ámbito de experiencia al diseño del modelo de atención domiciliaria y de paliativos pediátricos.
- **Equipos de salud mental:** atención clínica cuando sea precisa a paciente y familia.
- **Atención primaria:** seguimiento longitudinal y en domicilio.
- **Gestores sanitarios:** organización de recursos móviles y domiciliarios.
- **Trabajadores sociales:** coordinación de recursos y comunicación al paciente de las redes de apoyo disponibles.

RECURSOS:

- **Existentes:** Servicios de cuidados paliativos y rehabilitación del SCS. Equipos de atención primaria. Adquisición reciente de exoesqueleto de la marcha. En licitación exoesqueletos de brazo y de mano.
- **A adquirir:** Recursos humanos y materiales necesarios para la mejora de la atención domiciliaria y de paliativos.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Exoesqueletos de brazo adquiridos.

3.8 Incluir en los Planes de Atención Individualizados el asesoramiento ético y emocional pre y post-test genético

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Integrar en los PAIs circuitos de consejo genético en casos con implicaciones reproductivas o diagnósticas de alta carga emocional. En aquellos casos que sea preciso se favorecerá la derivación preferente a psicología clínica y las consultas al comité ético asistencial.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Genetistas clínicos:** Definición de la indicación y comunicación de resultados.
- **Equipos de salud mental:** Valoración clínica y apoyo en la toma de decisiones en situaciones de incertidumbre en casos que superen la capacidad de los equipos asistenciales.
- **Comité ético asistencial:** Supervisión en casos con implicaciones complejas.
- **Trabajadores sociales sanitarios:** Acompañamiento a familias con necesidades asociadas.

RECURSOS:

- **Existentes:** Unidad de genética, equipos de salud mental, Comité ético asistencial.
- **A adquirir:** Materiales de apoyo a pacientes para toma de decisiones, tiempo asistencial protegido para sesiones de consejo.

3.9 Supervisión de la incorporación de terapias avanzadas (terapia génica, celular o productos biológicos innovadores) para pacientes con EERR en Cantabria

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Cantabria dispone de un Sistema de Terapias Avanzadas «TERAVAL» con una estructura aprobada en tres niveles: estratégico, consultivo y operativo. La comisión formal es el Consejo Asesor de Terapias Avanzadas, creado por Orden SAN/8/2023, que ocupa el nivel consultivo dentro de TerAVal. Desde el mismo se identifican terapias avanzadas autorizadas en Europa/España aplicables a EERR. Análisis de requisitos regulatorios, éticos y financieros para su incorporación en el sistema regional de acuerdo con la financiación aprobada en Ministerio. Revisión de experiencias en otras comunidades autónomas. Consulta a expertos clínicos, agencias reguladoras (AEMPS), y asociaciones de pacientes. Propuesta de posibles itinerarios de acceso a estas terapias (propuesta de inclusión en cartera nacional a través de los órganos competentes, derivación a CSUR, ensayos clínicos).

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Sistema de Terapias Avanzadas de Cantabria (TERAVAL):** encargado del acceso ordenado y seguro a Terapias Avanzadas.
- **DG de Farmacia, Humanización y Coordinación SocioSanitaria:** coordinación y supervisión global del cumplimiento de la financiación. Evaluación farmacoeconómica y acceso terapéutico.
- **Representantes de asociaciones de pacientes:** aportar la perspectiva del paciente y validar la relevancia social.

RECURSOS:

- **Existentes:** Estrategia TERAVAL 2023-2027 de Cantabria. Experiencia del IDIVAL en ensayos clínicos e investigación traslacional; Acceso a plataformas de evaluación terapéutica (RedETS, AEMPS, EMA).
- **Recursos a adquirir:** Acceso a bases de datos internacionales sobre terapias avanzadas; Formación específica en terapias avanzadas para personal del SCS. Evaluación de costes asociados a la posible incorporación o derivación.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de terapias avanzadas evaluadas y clasificadas por aplicabilidad.

6.4 Línea de Actuación 4:

Creación de una Unidad de Enfermedades Raras en Cantabria y fortalecimiento de la coordinación clínica en genética. Desarrollo y Plan de Implementación.

—OBJETIVO PRINCIPAL:

Consolidar un espacio físico de referencia para todo el SCS y pacientes derivados de otras CCAA para la atención coordinada, multidisciplinar y en un entorno que favorezca las medidas de humanización de la asistencia a personas con enfermedades raras, que articule la prestación clínica con el acompañamiento social y emocional. La Unidad de Enfermedades Raras de Valdecilla UERVAL, como parte del modelo asistencial integral delineado en la Línea 3, se configura como nodo central para el seguimiento multidisciplinar de personas con EERR de alta complejidad, manteniendo la longitudinalidad de los casos convencionales en atención primaria.

—ACCIONES CLAVE:

4.1 Creación de un espacio de atención integrada y multidisciplinar para pacientes con EERR

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Se elaborará un Plan Funcional para la Unidad de EERR de Cantabria que se ubicará en un espacio ya reservado en el Edificio 2 de Noviembre del HUMV Valdecilla, que precisa adecuación estructural y tecnológica. Se busca asegurar, por un lado, poder realizar todas las pruebas y consulta en una única visita del paciente, y por otro, permitir pasar consulta conjunta con otras especialidades relacionadas cuando sea necesario (por ejemplo, cardiología, con neurología, y cardiología pediátrica). Se elaborará un cronograma para equipamiento, contratación y puesta en marcha en fases, comenzando con consultas clínicas y enfermería de enlace. También servirá como espacio físico de la Red ÚNICAS para la coordinación con resto de servicios de referencia de las CCAA. Adoptar la filosofía “mover datos, no pacientes”, asegurando accesibilidad remota a expertos y apoyo integral a las familias (ej.- CSUR).

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Dirección médica y gerencia HUM Valdecilla:** supervisión y validación del plan funcional y del proyecto de obra. Seguimiento de la ejecución técnica de las obras.
- **Coordinadores de especialidades clínicas:** soporte para la definición de necesidades funcionales.
- **Referentes actuales de las unidades de EERR:** apoyo en la identificación de necesidades, barreras y oportunidades, para la creación de la Unidad de Atención Integral.
- **Pacientes y asociaciones:** revisión participativa del diseño del estudio.

RECURSOS:

- **Existentes:** Proyecto aprobado, espacio físico reservado, apoyo institucional, investigadores.
- **A adquirir:** Equipamiento clínico (no sólo aparataje), mobiliario, señalética accesible, tecnología TIC.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de consultas realizadas en la UERVAL.

4.2 Definir referentes por servicios y patologías

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Estudio de identificación de personas referentes por servicios y patologías, (comenzando por las más comunes y ampliando paulatinamente). Incluir salas específicas para consultas, enfermería de gestión de casos, formación y zonas de espera

diferenciadas por edades. Incluir accesibilidad universal y tecnologías de comunicación clínica que den respuesta a las necesidades dentro de la CCAA y dentro del proyecto ÚNICAS a nivel nacional, nombrando Embajadores ÚNICAS en HUMV, hospitales comarcales y Atención Primaria para asegurar la adopción clínica del Proyecto y formar a los equipos. Implementar los módulos transversales (gestor de procesos, analítica de datos, herramientas colaborativas) con prioridad en interoperabilidad con el HIS cántabro.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Dirección médica y gerencia HUMV:** supervisión de propuesta de referentes de los distintos servicios.
- **Especialistas clínicos (genética, interna, neuro, pediatría):** operativa asistencial.
- **Enfermería gestora de casos:** requerimientos de despacho y coordinación.
- **Pacientes pediátricos y adultos:** validación de zonas de espera amigables.

RECURSOS:

- **Existentes:** Plan funcional aprobado, presencia de equipos clínicos implicados.
- **A adquirir:** Mobiliario adaptable, paneles informativos, equipo audiovisual para formación.

4.3 Elaboración actuaciones participativas de humanización para la UERVAL

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Elaborar un programa participativo de humanización que incluya el desarrollo de protocolos de actuación para la Unidad de Enfermedades Raras (UERVAL) con foco en desarrollar protocolos para las patologías más comunes, con implicación activa de asociaciones de pacientes, familias y profesionales. Incluirá elementos como la atención por edades, espacios con contenido didáctico y adaptaciones para personas con diversidad funcional. Especial atención a transición a la vida adulta.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Pacientes y familiares, Asociaciones de EERR:** co-diseño del espacio y definición de prioridades.
- **Equipos asistenciales y de gestión:** diseño de elementos de trabajo de bienestar emocional: herramientas o talleres de autoconocimiento y regulación emocional, materiales educativos sobre emociones en el proceso de la enfermedad.
- **Arquitectura y mantenimiento:** implementación técnica de los elementos a través de talleres o sesiones educativas o formativas.

RECURSOS:

- **Existentes:** Dirección General de Humanización, asociaciones activas en Cantabria.
- **A adquirir:** Materiales de ambientación, sistemas visuales y auditivos, espacios interactivos.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—PREMs de satisfacción de profesionales, pacientes y familiares con el entorno.

4.4 Crear una Unidad de Enfermedades Raras No Diagnosticadas

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Establecer en el HUM Valdecilla una Unidad específica para casos de Enfermedades Raras No Diagnosticadas (UERNOD), centrada en la evaluación integral de pacientes sin diagnóstico con síntomas complejos y tras una trayectoria clínica prolongada. Esta unidad facilitará la integración de estudios clínicos, genéticos, bioquímicos y funcionales, en colaboración con redes como el programa nacional IMPaCT o ÚNICAS. Recogerá las siguientes fases: 1. Identificación de pacientes candidatos mediante criterios clínicos definidos. 2. Creación de un comité multidisciplinar de revisión de casos. 3. Protocolo de acceso a pruebas diagnósticas avanzadas (exoma/genoma, estudios funcionales). 4. Coordinación con laboratorios nacionales e internacionales. 5. Registro de casos, resultados y seguimiento longitudinal. 6. Creación de una comisión de coordinación con el fin de coordinar a profesionales de Atención Primaria y Especializada.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Genetistas clínicos, internistas y pediatras del HUMV:** evaluación clínica integral, orientación diagnóstica y coordinación asistencial.
- **Bioinformáticos, bioquímicos y farmacólogos clínicos:** apoyo diagnóstico y terapéutico desde la ciencia traslacional.
- **Equipos de salud mental:** cuando a criterio de los profesionales de referencia sea precisa intervención terapéutica.
- **Coordinador/a asistencial y enlace con atención primaria:** coordinación de profesionales, Gestión del caso, trazabilidad del proceso y continuidad asistencial.

RECURSOS:

- **Existentes:** Unidad de Genética y servicios hospitalarios de Valdecilla, Equipos de atención primaria; Participación en programas como ÚNICAS e IMPaCT; Plataforma de Genómica de Cantabria.
- **A adquirir:** Tiempo clínico protegido para análisis de casos complejos; Acceso a tecnologías de secuenciación y validación funcional; Coordinador clínico y personal de apoyo para trazabilidad y seguimiento.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de pacientes evaluados en la unidad por año.

4.5 Crear una Comisión de Enfermedades genéticas

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Se propone la creación de una comisión de Enfermedades genéticas como órgano operativo de apoyo, establecimiento de estándares y buenas prácticas para mejora de la calidad asistencial. Establecerá rutas de coordinación con Atención Primaria y Genética. Identificará necesidades formativas en enfermedades genéticas. Organizar sesiones clínicas periódicas desde la comisión.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Plataforma de genómica de Cantabria:** valoración de propuesta de creación integrada de la comisión de enfermedades genéticas. Elaboración de un documento de constitución, objetivos y funciones.
- **Profesionales vinculados a UERVAL:** elevar propuesta de comisión. Definir reglamento interno. Definir criterios para inclusión de casos en revisión y un formulario de derivación interna. Establecer rutas de coordinación con Atención Primaria y Genética.

RECURSOS:

- **Existentes:** Plataforma de genómica de Cantabria, Unidad de Enfermedades Raras, Unidad de Genética, resto servicios hospitalarios de Valdecilla y Equipos de atención primaria.
- **A adquirir:** Desarrollo de documentación. Validación institucional.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de reuniones anuales.

6.5 Línea de Actuación 5:

Un programa de formación y sensibilización exhaustivo a todos los niveles. Desarrollo y Plan de Implementación.

—OBJETIVO PRINCIPAL:

Dotar a todos los profesionales implicados en la atención a personas con enfermedades raras de conocimientos actualizados, herramientas prácticas y sensibilidad suficiente para ofrecer una atención de calidad, equitativa y centrada en la persona.

—ACCIONES CLAVE:

5.1 Desarrollar un plan de formación y sensibilización para diferentes colectivos: profesionales del SCS, y futuros profesionales de la salud

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Diseñar un plan de formación y sensibilización en EERR: 1.- Un título propio para profesionales (sanitarios y no sanitarios) del SCS. 2.- Un plan específico de inmersión en EERR para nuevos residentes. 3.- Un plan de formación en EERR para estudiantes que se están formando para ser profesionales del SCS (incluyendo módulos de formación en EERR en los grados y en el contenido para preparación al MIR). Se organizarán talleres, sesiones donde participen diferentes profesionales en diferentes ámbitos (Atención primaria, hospitalaria...) y pacientes, para que cumpla el doble objetivo: formar y sensibilizar. Los temas elegidos han de ser transversales o estratégicos: Registro, Proyecto ÚNICAS, Circuitos de derivación, Líneas estratégicas de la Estrategia, Comunicación, Atención al paciente, Asesoramiento genético...; Cada actividad tendrá asignado un coordinador formado o especializado.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Subdirección de Cuidados del SCS y Escuela Cántabra de Salud:** coordinación de la Estrategia.
- **Equipo coordinador:** un coordinador general, y un coordinador para cada actividad.
- **Especialistas clínicos y docentes universitarios:** diseño y entrega de contenidos.
- **Asociaciones de pacientes:** aportación de perspectiva vivencial y necesidades reales.

RECURSOS:

- **Existentes:** Infraestructura formativa del SCS (Plataforma SOFOS), Escuela Cántabra de Salud (ECS), red de formadores clínicos y sociales, Asociaciones de pacientes.
- **A adquirir:** Otros perfiles de profesionales de la salud (psicólogos, trabajadores sociales); Material didáctico actualizado, licencias e-learning, soporte técnico.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de profesionales formados.

5.2 Implementar las acciones de sensibilización y visibilización previamente definidas, dirigidas a profesionales y ciudadanía

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Para profesionales, campañas de sensibilización. Para ciudadanía, informar a través de la ECS. Llevar a cabo sesiones conjuntas que pongan en el mismo espacio a profesionales y ciudadanos (ej. ciclo de cine o jornada anual de seguimiento).

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Plataforma SOFOS y Escuela de Salud:** gestión de contenidos y plataforma.
- **Profesores universitarios y clínicos:** autoría y tutorización de módulos.
- **Asociaciones de pacientes y familias:** validación de enfoque centrado en la persona.

RECURSOS:

- **Existentes:** Plataforma SOFOS, ECS, convenios con universidades, expertos en contenido.
- **A adquirir:** Campañas de Comunicación, Producción audiovisual, diseño pedagógico digital, validación técnica.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de actuaciones de sensibilización.

5.3 Evaluar necesidades formativas periódicamente y adaptar los contenidos del plan en función del *feedback* recibido

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Implementar un sistema cíclico de evaluación de necesidades formativas mediante encuestas, grupos focales y análisis de resultados de las actividades anteriores. Este sistema, acompañado de una evaluación/seguimiento anual, permitirá adaptar y actualizar los contenidos del plan anualmente en base al *feedback* y nuevas prioridades.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Unidad de formación del SCS:** coordinación de encuestas y análisis.
- **Representantes de profesionales y asociaciones:** participación en grupos de mejora.
- **Especialistas docentes:** adaptación curricular y generación de nuevos contenidos.

RECURSOS:

- **Existentes:** Sistemas de evaluación de cursos, red de formación del SCS.
- **A adquirir:** Herramientas específicas para análisis de necesidades, tiempo técnico para rediseño de contenidos.

5.4 Formación específica en consejo genético y asesoramiento reproductivo

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Diseñar módulos formativos acreditados en asesoramiento genético y consejo. Incluir sesiones prácticas con psicólogos clínicos y simulaciones de casos con implicaciones éticas.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Escuela Cantabria de Salud y Unidad de formación SCS:** coordinación docente.
- **Genetistas clínicos y resto de servicios implicados:** elaboración de contenidos y tutorización.
- **Comité ético asistencial:** validación de casos prácticos y marcos éticos.

RECURSOS:

- **Existentes:** Plataforma de formación SOFOS, ECS, red de formadores clínicos.
- **A adquirir:** Materiales pedagógicos específicos en consejo genético.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de profesionales formados en consejo genético.

6.6 Línea de Actuación 6:

Impulsar el rol de Cantabria en iniciativas clave nacionales y en investigación. Desarrollo y Plan de Implementación.

—OBJETIVO PRINCIPAL:

Posicionar a Cantabria como un agente activo en investigación, innovación y cooperación en enfermedades raras, mejorando sus capacidades en análisis genómico, ensayos clínicos y colaboración interinstitucional.

—ACCIONES CLAVE:

6.1 Escalar la participación en programas nacionales de referencia, como IMPaCT-Genómica, GENE Born, GENOPED, ÚNICAS y SIGEN

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Identificar las líneas estratégicas de cada programa nacional activo y alinear las capacidades de Cantabria para participar de forma coordinada desde el HUMV, los centros comarcales y el IDIVAL. Se establecerán puntos focales por programa y una comisión de seguimiento científico y técnico.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Investigadores (IDIVAL, HUMV, IBBTEC):** presentación de propuestas y ejecución.
- **Gestores de proyectos:** apoyo administrativo y financiero.
- **DG Planificación, Ordenación, Gestión del conocimiento y Salud digital:** supervisión de implantación de proyectos.
- **SCS:** ejecución de proyectos ÚNICAS y SIGENES.

RECURSOS:

- **Existentes:** Plan de Genómica del SCS de Cantabria. Impulso de red ÚNICAS y de SiGenES; Participación previa en GENOLAC; red IDIVAL y soporte institucional.

-
- **A adquirir:** Tiempo protegido de profesionales, apoyo administrativo, conexión operativa con plataformas nacionales.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de programas en los que se participa activamente.

6.2 Captación y retención de talento necesario en análisis genómico (bioinformáticos, técnicos de laboratorio y genetistas clínicos, analistas y gestores de datos), a través de programas de formación, contratación estable e incentivos por especialización

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Esta línea se desarrollará específicamente en la Estrategia de genómica y en el Plan de Ordenación de RRHH del SCS. En lo vinculante con EERR, es necesario hacer énfasis en la necesidad de nuevos perfiles como bioinformáticos y genetistas clínicos, que puedan beneficiarse de los sistemas de incentivos que de forma general se establezcan para la retención de profesionales especializados y para los que es necesario tener plazas perfiladas.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Subdirección de RRHH del SCS:** identificación de necesidades en perfiles profesionales especializados e inclusión en plan de ordenación de RRHH del SCS.
- **Dirección gerencia de Valdecilla:** identificación de necesidades y propuesta de convocatorias y criterios de evaluación
- **Universidad, IDIVAL:** estimular captación en entorno de formación y de investigación, con coordinación con entorno hospitalario y asistencial.
- **Profesionales sanitarios, Bioinformáticos y Genetistas:** participación en formación y mentoring.

RECURSOS:

- **Existentes:** Plan de Genómica de Cantabria.
- **A adquirir:** Plan de Ordenación de RRHH del SCS. Convocatorias de investigación.

6.3 Impulsar ensayos funcionales propios que permitan validar hallazgos genómicos y favorecer el reposicionamiento terapéutico en pacientes sin tratamiento específico

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Desarrollar líneas de investigación traslacional en el HUMV y el IDIVAL centradas en la validación funcional de variantes genéticas y su posible traducción terapéutica. Se priorizarán casos sin diagnóstico o sin tratamiento específico. Incluirá modelos celulares, ensayos in vitro y colaboración con plataformas farmacológicas.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Investigadores básicos y clínicos:** diseño y ejecución de ensayos.
- **Genetistas:** selección de variantes candidatas.
- **Farmacólogos y biotecnólogos:** diseño de pruebas de reposicionamiento.
- **Bioinformáticos:** apoyo en diseño experimental y análisis.

RECURSOS:

- **Existentes:** Plataformas de laboratorio del IDIVAL, personal investigador.
- **A adquirir:** Reactivos, equipamiento específico, tiempo dedicado de profesionales.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de pacientes incluidos en ensayos terapéuticos.

6.4 Colaborar con biobancos y plataformas de datos nacionales para facilitar el acceso a investigación de calidad

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Establecer acuerdos formales con biobancos regionales (como los del HUMV, Sierrallana y el CIBERER, y el biobanco clínico) y nacionales para el depósito, acceso y reutilización de muestras de pacientes con EERR. Integrar estos recursos con plataformas de datos como CIBERER, garantizando interoperabilidad, anonimización y valor científico.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Responsables de biobancos:** custodia y logística.
- **Investigadores clínicos y básicos:** solicitud y uso de muestras.
- **CIBERER / REDISSEC:** intercambio de datos con garantía ética y legal.
- **Comité de ética e investigación clínica:** revisión de proyectos.

RECURSOS:

- **Existentes:** Infraestructura de biobancos; nodos de datos en funcionamiento.
- **A adquirir:** *Software* de gestión compartido, recursos para curación de datos y gestión legal.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de Proyectos generados a partir de estos recursos.

6.5 Promover la creación o reconocimiento de Centros de Referencia en EERR en áreas donde Cantabria ya cuenta con experiencia y volumen suficiente (ej. metabolismo, enfermedades esqueléticas o endocrinología pediátrica)

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Identificar áreas clínicas con experiencia y número suficiente de casos en Cantabria (como metabolismo, enfermedades esqueléticas o endocrinología pediátrica) y preparar candidaturas para su designación como Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del SNS. Implica documentación, análisis de actividad y auditoría de resultados.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Equipos clínicos expertos:** documentación de actividad y resultados.
- **Consejería de Salud y Dirección gerencia:** coordinación institucional y presentación de solicitud.
- **Gestión clínica y calidad:** auditoría interna, seguimiento de estándares.
- **Pacientes y asociaciones:** carta de apoyo y justificación de impacto.

RECURSOS:

- **Existentes:** Actividad clínica consolidada, experiencia profesional, historial de pacientes; La Cohorte Cantabria podría tener un espacio para EERR.
- **A adquirir:** Soporte técnico para la presentación, auditoría externa, informes estandarizados.

INDICADORES PARA MEDIR EL ÉXITO DE LA IMPLEMENTACIÓN DE LA ACCIÓN:

—Nº de candidaturas presentadas.

6.6 Participación en iniciativas estatales de consejo genético reproductivo

PLAN DE IMPLEMENTACIÓN: Coordinar la participación de Cantabria en programas nacionales de genética y reproductiva (ej. IMPaCT, GENEBOORN). Alinear la actividad del HUMV con redes nacionales de comisiones de genética.

EQUIPO DE TRABAJO (Y ROLES):

- **Profesionales asistenciales e Investigadores:** ejecución de proyectos.
- **Coordinadores autonómicos:** supervisión y representación en redes nacionales.
- **Asociaciones de pacientes:** validación del impacto social.

RECURSOS:

- **Existentes:** Plan de Genómica del SCS, participación en ÚNICAS, GENOLAC.
- **A adquirir:** Soporte administrativo y tiempo protegido para participación en redes.

07

Gobernanza y coordinación de la Estrategia

- 7.1 Estructura de gestión y seguimiento
- 7.2 Mecanismos de coordinación interinstitucional
- 7.3 Participación de agentes clave

A close-up photograph of a hand in a white lab coat moving a black chess piece over a field of white chess pieces. The background is a soft-focus laboratory setting.

Gobernanza y coordinación de la Estrategia

07

La implementación efectiva de la Estrategia de Enfermedades Raras de Cantabria requiere una estructura sólida de gobernanza, con responsabilidades claramente definidas, mecanismos de coordinación entre actores y una gestión basada en la participación y la transparencia, la rendición de cuentas, el buen gobierno y la evaluación continua.



7.1 Estructura de gestión y seguimiento

Se establecerá un seguimiento dependiente de la Consejería de Salud, como órgano central de planificación, seguimiento y evaluación, siendo competencia de la Dirección General de Planificación, Ordenación Gestión del conocimiento y Salud Digital, que deberá recabar información de:

- Comisión de coordinación Socio Sanitaria (integrada por la Consejería de Salud y la de Inclusión social, Juventud, Familias e Igualdad).
- La Dirección General de Salud Pública,
- La Dirección General de Farmacia, Humanización y Coordinación Sociosanitaria,
- El Servicio Cántabro de Salud (SCS), en especial atención los órganos de Subdirección de Asistencia sanitaria y de Cuidados y formación,
- El Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (HUMV), el resto de hospitales dentro de sus necesidades,
- Equipos de Atención Primaria,
- Asociaciones de pacientes,
- Personas expertas externas y representantes del ámbito académico y científico.

Además, se propondrá la creación de grupos técnicos de trabajo en aquellas líneas estratégicas que lo requieran, responsables de la implementación operativa y de la evaluación de avances en sus áreas correspondientes.

7.2 Mecanismos de coordinación interinstitucional

La Estrategia se concibe como un esfuerzo intersectorial que requiere colaboración estructurada con otros departamentos y niveles de la administración pública. Es de especial relevancia en el desarrollo de las políticas internas la Comisión de Coordinación Socio Sanitaria copresidida por las Consejerías competentes en Salud y en Inclusión social.

Adicionalmente es de especial interés la participación de los sectores de:

- Educación y atención a la diversidad,
- Investigación, innovación y universidades,
- Asociaciones de pacientes y voluntariado.

Asimismo, se fomentará la participación activa en redes nacionales e internacionales, como el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR), CIBERER, IMPaCT-Genómica, ÚNICAS y las Redes Europeas de Referencia (ERNs).

7.3 Participación de agentes clave

La participación de los distintos agentes implicados será uno de los pilares de la Estrategia, a través de:

- La inclusión de representantes de asociaciones de pacientes en el seguimiento.
- La realización de consultas públicas, jornadas y talleres participativos con apoyo de la Escuela Cántabra de salud para la ciudadanía.
- La incorporación de la voz del paciente mediante herramientas como PREMs y PROMS.
- La Plataforma de genómica de Cantabria.
- La Comisión de Enfermedades Genéticas de Valdecilla.
- El fomento de la colaboración con profesionales sanitarios, sociales, educativos y de investigación, garantizando el enfoque multidisciplinar de la Estrategia.

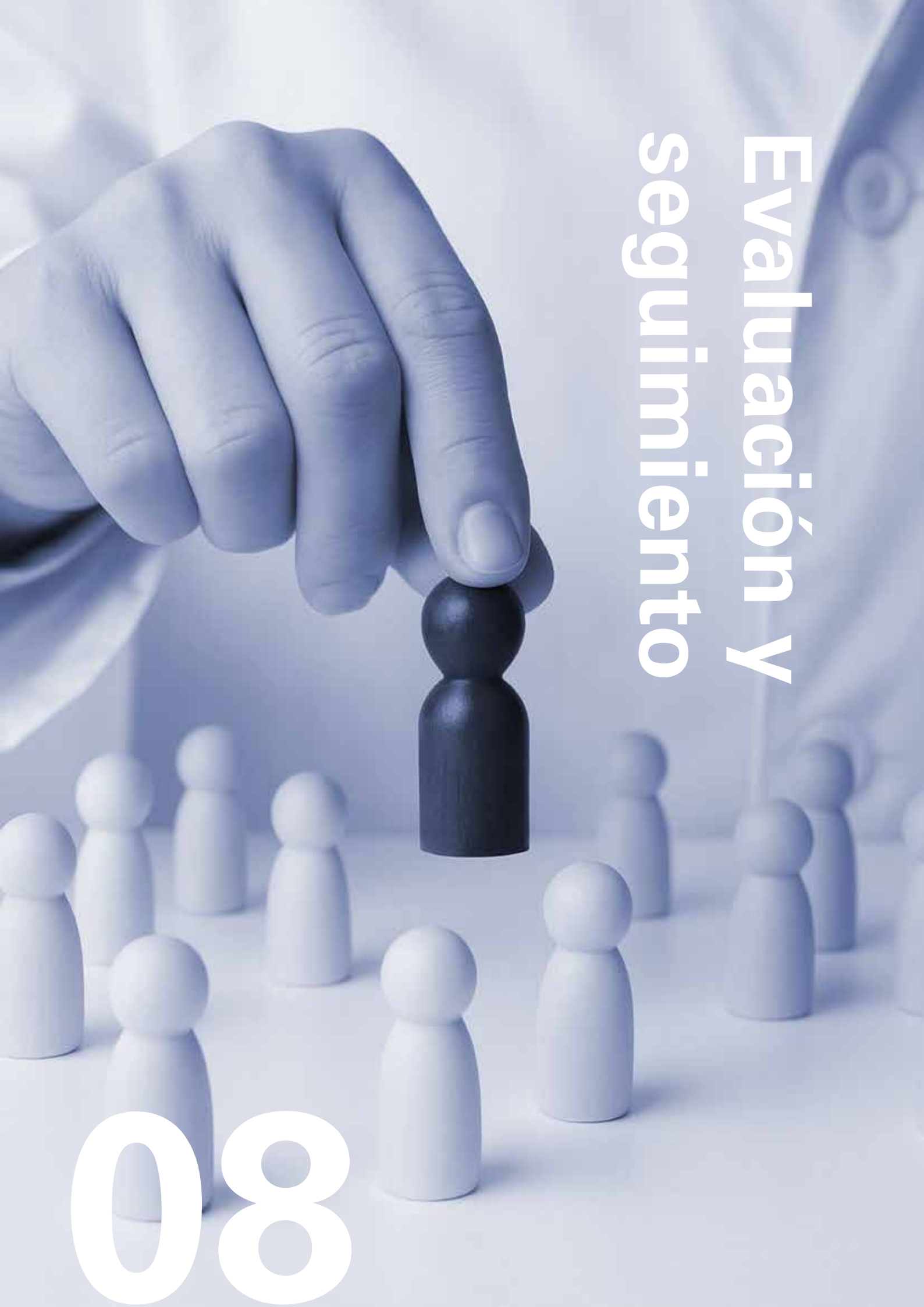
08

Evaluación y seguimiento

- 8.1 Sistema de indicadores
- 8.2 Evaluaciones intermedias y finales
- 8.3 Instrumentos para la mejora continua

Evaluación y seguimiento

08



Una evaluación sistemática y rigurosa es esencial para garantizar que la Estrategia de Enfermedades Raras de Cantabria cumpla con sus objetivos y se adapte a las necesidades cambiantes de la población afectada. El enfoque será participativo, transparente y orientado a la mejora continua.



8.1 Sistema de indicadores

Se revisará y actualizará el cuadro de mando con indicadores de proceso, resultado y calidad, que permita evaluar tanto la implementación de las acciones como su impacto real. Estos indicadores estarán alineados con:

- Las líneas estratégicas de la Estrategia,
- Los objetivos específicos definidos para cada acción,
- Los indicadores del Registro Nacional de EERR (ReeR) y del Sistema Nacional de Salud,
- Las prioridades del marco europeo (EUROPLAN y ERNs).

Entre los indicadores clave estarán:

- Número y porcentaje de personas registradas con EERR, sobre el total en sospecha clínica (personas en las que se haya iniciado un proceso de identificación y diagnóstico) de EERR.
- Tiempo medio hasta el diagnóstico desde la sospecha clínica, (debiendo quedar registrado el día que se identifica una sospecha y se abre un proceso de diagnóstico, y el día en que se confirma un diagnóstico),
- Porcentaje de cobertura del cribado neonatal, número de enfermedades identificables, y asesoramiento genético, porcentaje de profesionales formados en consejo genético,
- Acceso a terapias avanzadas y medicamentos huérfanos para medir el porcentaje de pacientes con EERR que tienen (y que no tienen) acceso a un tratamiento,
- Porcentaje de pacientes con Plan de Atención Individualizado (PAI), sobre el total de pacientes con EERR diagnosticadas,
- Participación de profesionales en programas formativos, sobre el total de profesionales involucrados en la atención a pacientes con sospecha o diagnosticados con una EERR,

-
- Incorporar la medición de resultados en salud (PROMS) y experiencia percibida (PREMs) de los pacientes y sus familiares,
 - PREMs de satisfacción y experiencia de profesionales sanitarios y no sanitarios.

8.2 Evaluaciones intermedias y finales

Se realizarán dos tipos de evaluación:

- Evaluación intermedia (al segundo año de implementación) para valorar avances, detectar desviaciones y proponer mejoras correctoras.
- Evaluación final (a los cuatro años) que medirá el grado de cumplimiento de los objetivos de la Estrategia y su impacto sobre la población, así como la eficiencia de los recursos utilizados.

Ambas evaluaciones incluirán:

- Análisis cuantitativo y cualitativo de los indicadores.
- Revisión documental de las acciones desarrolladas.
- Entrevistas y grupos focales con profesionales, pacientes y asociaciones.
- Informe de recomendaciones para el siguiente ciclo de planificación.

8.3 Instrumentos para la mejora continua

Para fomentar una gestión dinámica y adaptable, la Estrategia contará con:

- Un sistema de alertas tempranas para identificar problemas o desviaciones.
- Espacios de rendición de cuentas pública, como la publicación anual de un informe de seguimiento.
- Incorporación continua de la voz del paciente a través de encuestas, buzones de sugerencias y comités consultivos.
- Posibilidad de actualizar o redefinir acciones en función de los resultados obtenidos.

8.4 Tabla de indicadores

A continuación, se expone resumen visual de los indicadores recogidos a lo largo del documento, de acuerdo a una serie de características comunes que faciliten su medición y seguimiento estandarizado de acuerdo al siguiente contenido mínimo: Indicador, Definición, Métrica, Responsable de datos, Situación basal 2025, Objetivo intermedio 2027, Objetivo final 2029.

Línea de acción	Definición del indicador	Fórmula y métrica	Fuente y responsable del dato	Situación basal 2025	Objetivo 2027	Objetivo 2029
L1.1	Implantación de Registro autonómico de EERR	Porcentaje de implantación	Responsable de Registro	Registro incompleto y conectado solo a Altamira	Resgistro completo conectado a Altamira y a ReeR	Resgistro completo conectado a Altamira, APC y ReeR
L1.2	Nivel de implantación de los sistemas de codificación de EERR	Porcentaje de implantación HPO/ORPHA/CIE	Oficina del dato SCS	No iniciado	≥30% episodios EERR codificados con ORPHA/HPO	≥70% episodios EERR codificados con ORPHA/HPO
L1.3	Formación en codificación y uso del registro	Número de profesionales	Plataforma SOFOS del SCS	No iniciado	≥50 profesionales formados acumulados	≥250 profesionales formados acumulados
L1.4	Implantación del servidor corporativo de terminologías	Porcentaje de implantación	Oficina del dato SCS	No iniciado	≥30% de sistemas clínicos conectados al servidor de terminologías	100% de sistemas clínicos conectados
L1.5	Personas relacionadas evaluadas por riesgo familiar	Número de personas	Oficina del dato SCS	No iniciado	≥10 personas relacionadas evaluadas/año	≥50 personas relacionadas evaluadas/año
L1.6	Pacientes con acceso a su historia personal de salud	Porcentaje de pacientes con acceso a Plataforma Cabarga, Historia personal de salud	Oficina del dato SCS	No iniciado	≥500 pacientes con acceso activo	≥1.500 pacientes con acceso activo
L1.7	Inscritos voluntarios para notificaciones	Número de inscritos	Oficina del dato SCS	No iniciado	≥20 personas inscritas	≥100 personas inscritas
L1.8	Espacio autonómico del dato con servicio para el catálogo EERR disponible	Porcentaje de implantación	Oficina del dato SCS	No iniciado	Espacio del Dato operativo con catálogo EERR	Catálogo EERR completo y autoservicio de datos seguro

Línea de acción	Definición del indicador	Fórmula y métrica	Fuente y responsable del dato	Situación basal 2025	Objetivo 2027	Objetivo 2029
L1.9	Medición de PREMs en pacientes con EERR	Disponibilidad del módulo PREMs-EERR en Cabarga para pacientes con EERR	Oficina del dato SCS (plataforma Cabarga)	Plataforma Cabarga existente; módulo EERR a incorporar	≥40% de consultas UERVAL con PREMs	≥90% de consultas UERVAL con PREMs
L2.1	Plataforma de cribado neonatal operativa y número de enfermedades incluidas	Nº de enfermedades incluidas	Plataforma cribado neonatal. DGSP (cribados)	Programa vigente con convenio País Vasco	Plataforma operativa y ≥25 patologías en cribado	≥30 patologías en cribado y evaluación anual publicada
L2.3	Evaluación de calidad del programa de cribados	Valoración positiva s/n	Informes anuales DGSP	No iniciado	Valoración positiva	Valoración positiva
L2.4	Incorporar test diagnósticos selectivos	Nº de diagnósticos confirmados	Oficina del dato SCS	No iniciado	3 diagnósticos/año	3 diagnósticos/año
L2.5	Reanálisis de VUS con apoyo funcional/bioquímico	Nº de VUS reanalizadas con apoyo bioquímico/funcional por periodo.	Oficina del dato SCS	No iniciado	≥20 VUS reanalizadas/año	≥80 VUS reanalizadas/año
L2.6	Consultas de asesoramiento reproductivo	Nº de consultas de asesoramiento reproductivo	Oficina del dato SCS	No iniciado	≥50 consultas/año; mejora PROM ≥20%	≥100 consultas/año; mejora PROM ≥30%
L3.2	Pacientes con gestor/a de casos asignado	% de personas con EERR con gestor/a de casos asignado	Coordinador UERVAL	Estructura básica de enfermería gestora de casos en cronicidad	≥30% de usuarios de UERVAL con gestor/a de casos	≥85% de usuarios de UERVAL con gestor/a de casos
L3.3	PAIs completados y actualizados	Nº de PAIs EERR registrados y actualizados por periodo.	Responsables UERVAL/EERR GAP	Modelo PAI a implantar por definir	≥12 PAI EERR activos/actualizados	≥24 PAI EERR activos/actualizados

Línea de acción	Definición del indicador	Fórmula y métrica	Fuente y responsable del dato	Situación basal 2025	Objetivo 2027	Objetivo 2029
L3.5	PREMs de satisfacción en coordinación sociosanitaria	% Puntuación satisfacción PREMs coordinación sociosanitaria	Oficina del dato SCS (plataforma Cabarga)	No iniciado	≥60% satisfechos (PREMs)	≥90% satisfechos (PREMs)
L3.6	Transiciones pediátrico-adulto planificadas y completadas	Nº transiciones pediátrico-adulto	Responsable: UERVAL (pediatría/adultos)	Modelo de consulta conjunta a diseñar; coordinación ya existente entre niveles. Corte: 31/12/2025	≥50% de transiciones planificadas completadas	≥85% de transiciones planificadas completadas
L3.7	Dotación de equipamiento para rehabilitación	Nº exoesqueletos adquiridos	Gerencia Valdecilla	Exoesqueleto de la marcha	Exoesqueletos de la marcha, brazo y mano	Exoesqueletos de la marcha, brazo y mano
L3.9	Terapias avanzadas evaluadas y clasificadas por aplicabilidad	Nº de terapias evaluadas	Coordinador TERAVAL /DG Farmacia	No iniciado	≥10 terapias avanzadas evaluadas/año	≥20 terapias avanzadas evaluadas/año
L4.1	Creación de un espacio de atención integrada y multidisciplinar para pacientes con EERR	Nº de consultas realizadas en la UERVAL	Coordinador UERVAL / Oficina del dato SCS	No iniciado	500 consultas/año	2000 consultas/año
L4.3	PREMs de satisfacción con la atención en la unidad	% satisfacción PREMs en la unidad	Oficina del dato (plataforma Cabarga)	No iniciado	≥60% satisfechos (PREMs)	≥90% satisfechos (PREMs)
L4.4	Unidad de Enfermedades Raras No diagnosticadas (UERNOD)	Nº de pacientes evaluados en la unidad de no diagnosticadas por año	Responsable UERNOD	No iniciado	≥20 pacientes evaluados/año	≥100 pacientes evaluados/año
L4.5	Reuniones anuales de la Comisión de Enfermedades Genéticas	Nº de reuniones/sesiones clínicas de la Comisión de Enfermedades Genéticas por año	Actas de la Comisión. Responsable: Plataforma de Genómica	Comisión a constituir	5 reuniones/año	≥12 reuniones/año

Línea de acción	Definición del indicador	Fórmula y métrica	Fuente y responsable del dato	Situación basal 2025	Objetivo 2027	Objetivo 2029
L5.1	Formación a profesionales sanitarios en EERR	Nº de profesionales formados en EERR	Plataforma SOFOS	No iniciado	≥100 formados; ≥10 en consejo genético	≥200 formados; ≥20 en consejo genético
L5.2	Actuaciones de sensibilización en EERR	Nº de actuaciones de sensibilización realizadas por periodo	Escuela Cantabria de salud	No iniciado	≥2 actuaciones/año	≥6 actuaciones/año
L5.4	Formación en consejo genético y asesoramiento reproductivo	Nº de profesionales formados en consejo genético	Plataforma SOFOS	No iniciado	≥10 en consejo genético	≥20 en consejo genético
L6.1	Escalar la participación en Programas nacionales	Nº de programas activos	Informe responsable Plataforma Genómica	No iniciado	≥6 programas nacionales activos	≥8 programas nacionales activos
L6.3	Impulso de ensayos terapéuticos/ funcionales	Nº de pacientes incluidos en ensayos terapéuticos/ funcionales vinculados a EERR	Base de datos IDIVAL	No iniciado	≥40 pacientes en ensayos/año	≥80 pacientes en ensayos/año
L6.4	Proyectos generados desde biobancos y plataformas de datos compartidas	Nº de proyectos	Base de datos IDIVAL	No iniciado	≥10 proyectos derivados de biobancos/ datos/año	≥20 proyectos derivados de biobancos/ datos/año
L6.5	Mejorar posicionamiento como CSUR de referencia	Nº de candidaturas presentadas	Informe de Gerencia de HUM Valdecilla	No iniciado	≥2 candidaturas CSUR presentadas	≥4 candidaturas CSUR presentadas

09

Financiación y sostenibilidad de la Estrategia

9.1 Recursos previos

9.2 Proyectos con financiación comprometida y en ejecución

9.3 Estrategias para la viabilidad financiera

A close-up photograph of a hand in a white shirt sleeve moving a black chess piece (a pawn) over a field of white chess pieces (pawns) on a light-colored chessboard. The background is softly blurred, focusing attention on the hand and the pieces.

Financiación y sostenibilidad de la Estrategia

69

La implementación efectiva de la Estrategia de Enfermedades Raras de Cantabria 2025-2029 requiere un modelo financiero sólido, transparente y sostenible que permita desarrollar las acciones previstas y garantizar su continuidad a lo largo del tiempo.



9.1. Recursos previstos

La Estrategia contará con financiación procedente de diversas fuentes, entre las que se incluyen:

- Presupuestos propios de la Consejería de Salud, a través de sus distintas direcciones generales (Planificación, Salud Pública, Farmacia, Humanización),
- Fondos específicos del Servicio Cántabro de Salud (SCS) para programas de formación, atención hospitalaria, atención primaria y digitalización,
- Fondos Europeos del PRTR Next GenerationEU y fondos estatales, procedentes del Ministerio de Sanidad para desarrollo de estrategias, sistemas de información y vigilancia.
- Colaboraciones con entidades externas, universidades y fundaciones científicas (ej. CIBERER, Fundación Gaspar Casal, Instituto de Salud Carlos III),
- Para cada línea estratégica se revisarán y redefinirán si es necesario líneas presupuestarias o asignaciones específicas dentro de los programas anuales de gasto.

9.2. Proyectos con financiación comprometida y en ejecución

En los proyectos comprometidos y en ejecución destaca la financiación adicional de **Fondos Europeos PRTR-NextGenerationEU (Componente 18: Renovación y ampliación de capacidades del SNS)**. Son clave la **Inversión 4** (mejora de la asistencia a Enfermedades Raras y ELA) y la **Inversión 5** (consolidación de la medicina de precisión) con una cuantía total de 2.323.309,94€ transferida a la Comunidad autónoma a la que hay que sumar la cofinanciación requerida según el proyecto.

A continuación, se describen las actuaciones en licitación o en ejecución que ya están en marcha y que están relacionadas con la presente Estrategia de enfermedades Raras.

- Actuaciones en torno a proyecto **ÚNICAS** (cofinanciado C18.I04): refuerzo de la red de atención a EERR mediante sistemas de información interoperables y casos de uso compartidos. **645.332,93 €**.
- **Mejora de la asistencia** a EERR/ELA (cofinanciado C18.I04): para la mejora organizativa, actuaciones en humanización, equipamientos y diseño de circuitos asistenciales para EERR y ELA. **800.211,32 €**. Líneas asociadas:
 - Cribado neonatal: para el desarrollo de nueva plataforma tecnológica.
 - Unidad de Raras UERVAL: obra licitada con fondos propios de HUM Valdecilla (**569.000 €**).
 - Exoesqueletos de miembro superior: complemento al exoesqueleto de la marcha para apoyo a rehabilitación y autonomía funcional.
- Actualización de **Cartera Genómica** (cofinanciado C18.I05): despliegue de la cartera común de servicios genómicos, circuitos clínicos y soporte a comités moleculares. **541.319,42 €**.
- Implementación de proyecto **SIGENES** (cofinanciado C18.I05): sistemas de información genómica para implementación en el SCS, interoperabilidad, repositorios y analítica segura. **824.341,36 €**.

9.3. Estrategias para la viabilidad financiera

Dado que algunas acciones implican necesidades presupuestarias adicionales (ej. creación de estructuras, contratación de profesionales, adquisición de tecnología avanzada), se adoptarán las siguientes estrategias para garantizar la sostenibilidad:

- Reutilización y optimización de recursos existentes, especialmente en el ámbito sanitario y formativo.
- Integración de las acciones en otros planes y estrategias autonómicas, como el Plan de Salud, el Plan de Salud digital, la Estrategia de Humanización, la Estrategia de genómica y resto actuaciones de la consejería.
- Diseño de proyectos financiados por convocatorias estatales y europeas, incluyendo ayudas para biobancos, medicina personalizada, registros y formación.
- Alianzas estratégicas con entidades del tercer sector y asociaciones de pacientes para desarrollar programas de apoyo y sensibilización con costes compartidos.

Personas colaboradoras

Coordinación

Covadonga Castro Fernández

Dirección General de Planificación, Ordenación, Gestión del conocimiento y Salud Digital.

Equipo directivo

Oscar Fernández Torre

Director General de Planificación, Ordenación, Gestión del conocimiento y Salud Digital.

María Isabel Priede Díaz

Directora General de Farmacia, Humanización y coordinación sociosanitaria.

María Isabel de Frutos Iglesias

Directora General de Salud Pública.

Pablo Serrano Balazote

Subdirector de Asistencia Sanitaria. Servicio Cántabro de Salud.

Patricia Corro Madrazo

Subdirectora de Cuidados, Formación y Continuidad Asistencial. SCS.

María del Carmen Arce de la Torre

Directora del Instituto Cántabro de Servicios Sociales.

Eduardo Miguel Rubalcaba Pérez

Director General de Dependencia, Atención Sociosanitaria y Soledad no deseada.

Colaboradores

Rocío Montalbán Carrasco

Subdirectora General de Salud Digital.

Juan José Sánchez Asensio.

Subdirector General de Salud Pública

Mónica Gómara Lostal

Subdirectora General de Farmacia, Humanización y coordinación sociosanitaria

Flora Pérez Hernández

Jefa de Servicio de Gestión farmacéutica. DG Farmacia, Humanización y coordinación sociosanitaria

Félix Rubial Fernández

Gerente del HUM Valdecilla

Alfonso Villegas Rey

Subdirector médico Transformación Digital, Mejora de Procesos e Innovación

HUM Valdecilla

M^a Del Castañar García Gómez

Subdirectora médica HUM Valdecilla

Concepción Solana Guerrero

Jefa de Sección de Evaluación de tecnologías, DG Planificación. Consejería de salud.

Fernando González Lorenzo

Inspector médico, DG Planificación. Consejería de salud.

Begoña Porras González

Coordinadora de cribados DG Salud Pública.

Colaboradores

José Antonio Riancho

Referente Unidad de Raras del Adulto Servicio de Medicina Interna HUM Valdecilla

Domingo González-Lamuño Leguina

Referente Unidad de Raras Servicio de Pediatría de Valdecilla.

Miguel García Ribes

Médico especialista en Atención Primaria y Comunitaria.

Rosario Bengochea Seco

Psicóloga clínica de equipo de Atención Primaria.

Jose Luis Fernández Luna.

Unidad de Genética HUM Valdecilla SCS

María Jesús Cabero Pérez.

Jefe de Servicio de Pediatría HUM Valdecilla

Sonia García Fernández.

FEA de Pediatría HUM Valdecilla

Julio Pascual Gómez.

Jefe de Servicio de Neurología, HUM Valdecilla (2024)

Eloy Manuel Rodríguez Rodríguez

Jefe de Servicio de Neurología, HUM Valdecilla (2025)

José M^a de la Torre Hernández, Luis Ruiz Guerrero, Gonzalo Martin Gorria.

Servicio de Cardiología, HUM Valdecilla

Nuria Puente Ruiz.

FEA Medicina Interna. HUM Valdecilla

Abraham Delgado Diego.

Coordinador de Enfermería, Subdirección de Cuidados SCS

Lourdes López de Muniain

Jefa de Servicio Rehabilitación HUM Valdecilla

Andrea Sariego Jamargo.

Neuropediatra HUM Valdecilla

Roberto Zarrabeitia.

Coordinador de la (ex) Unidad de HHT, Hospital Sierrallana y Colaborador Científico de la Asociación HHT España

Gema Martín Toca.

Enfermera Gestión de Casos HUM Valdecilla

Eva Borge Cobo.

Trabajadora Social SCS

Lucía Casado

FEDER

Mariate Gallo Palazuelos

presidenta y fundadora de la asociación Apapachando

Felipe Díaz Fernández -

Asociación Apapachando

Consultoría especializada (Fundación Gaspar Casal)

María Errea

Alicia del Llano

Bibliografía

Consejería de Salud de la Región de Murcia. (2018). Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia. https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/407513-PIER_WEB-2.pdf

Consejería de Salud de la Región de Murcia. (2022). Evaluación Plan Integral de Enfermedades Raras 2017-2021. Informe de Situación 2021. Comisión Técnica de Evaluación y Seguimiento. https://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/407513-PIER_WEB-2.pdf

Consejería de Salud. Junta de Andalucía. (2007). Plan de Atención a personas afectadas por enfermedades raras 2008-2012. https://www.juntadeandalucia.es/export/drupaljda/salud_5af06533c03ba_plan_enfermedades_raras.pdf

Consejería de Sanidad, C. y L. (2020). Registro de enfermedades raras de castilla y león.

Consejería de Sanidad Comunidad de Madrid. (2016). Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid 2016-2020. https://www.comunidad.madrid/transparencia/sites/default/files/plan/document/261_572_bvcm017933_0.pdf

Consejería de Sanidad y Políticas Sociales. Dirección General de Planificación, Formación y Calidad Sanitarias y Sociosanitarias. (2019). Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura 2019-2023. <https://www.juntaex.es/documents/77055/406857/Actuacion-+Plan+Integral+de+Enfermedades+Raras+de+Extremadura+2019-2013.pdf/9b2750a6-0efd-a3e9-f3fb-f2b22d7f7916?t=1636645122029>

Departamento de Salud. Gobierno de Navarra. (s. f.). Plan de atención a personas con enfermedades raras de Navarra.

European Commission. (2020). Joint evaluation of Regulation (EC) No 1901/2006 of the European Parliament and of the Council of 12 December 2006 on medicinal products for paediatric use and Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. https://health.ec.europa.eu/system/files/2020-08/orphan-regulation_eval_swd_2020-163_part-1_0.pdf

Fundación Gaspar Casal. (2024). Las Enfermedades Raras en España: Estado de situación y oportunidades de transformación en el nuevo contexto digital. <https://fundaciongasparcasal.org/wp-content/uploads/2024/02/20240223-Informe-EER-Version-Web.pdf>

Junta de Andalucía. (2011). Documento Marco de Trabajo Social para las Enfermedades Raras. https://www.juntadeandalucia.es/export/drupaljda/salud_5af9587611399_trabajoSocial_EERR.pdf

Junta de Extremadura. (2021). Protocolo para la acogida y atención de los niños/as con Enfermedades Raras o poco frecuentes en los centros educativos de Extremadura.

Kole, A., Hedley, V., & et al. (2021). Recommendations from the rare 2030 foresight study. The future of rare diseases starts today.

Ministerio de Sanidad. (2014). Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf

Ministerio de Sanidad. (2022). Informe ReeR 2022: Situación de las Enfermedades Raras en España. https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/excelencia/Informe_Epidemiologico_Anual_2022_ReeR_ACCESIBLE.pdf

Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. (2018). Indicadores y criterios para la evaluación de la Estrategia para el Abordaje de la Cronicidad (EAC) en el Sistema Nacional de Salud. https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/abordajeCronicidad/docs/Indicadores_y_Criterios_Evaluacion_E.A.Cronicidad_en_el_SNS.pdf

Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. (2016). Propuesta de indicadores para evaluar la atención a la cronicidad en el marco de la Estrategia para el Abordaje de la Cronicidad en el Sistema Nacional de Salud. https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/excelencia/619_InfDem3_2016_AQuAS_Propuesta_indicadores_cronicidad_PlaSNS_NIPO.PDF

Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. (2021). Estrategia para el Abordaje de la Cronicidad en el Sistema Nacional de Salud. Informe de Evaluación y líneas prioritarias de actuación. https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/abordajeCronicidad/docs/Estrategia_de_Abordaje_a_la_Cronicidad_en_el_SNS_2021.pdf

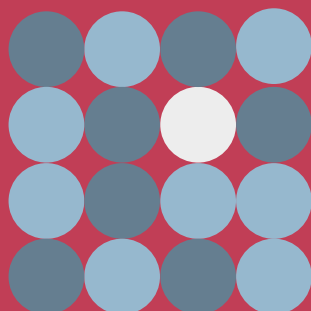
Servicio Canario de Salud. Gobierno de Canarias. (2021). Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias 2022-2026. https://www3.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/content/5efbc369-60dd-11ed-9e04-cd68079ec7ca/EstrategiadeER_Canarias.pdf

UCB. (2024). Aspire4rare: A global guidance for rare disease policy. https://www.ucb.com/sites/default/files/2024-05/UCB_Aspire4rare%20GlobalReport_2024_May27th.pdf

Xunta de Galicia. (2021). Estrategia Gallega en Enfermedades Raras 2021-2024. https://www.sergas.es/Asistencia-sanitaria/Documents/1405/Estrategia_ER_vdef_FORMATEADO_es.pdf

Tábla de Acrónimos

ACRÓNIMO	SIGNIFICADO
EERR	Enfermedades Raras
SCS	Servicio Cántabro de Salud
HUMV	Hospital Universitario Marqués de Valdecilla
HCE	Historia Clínica Electrónica
AP	Atención Primaria
CSUR	Centros, Servicios y Unidades de Referencia
DG	Dirección General
DGSP	Dirección General de Salud Pública
IDIVAL	Instituto de Investigación Sanitaria Valdecilla
UERVER	Unidad de Enfermedades Raras de Valdecilla
CIE-10	Clasificación Internacional de Enfermedades, 10ª edición
ORPHA	Código ORPHAnet, para clasificación de enfermedades raras
SOFOs	Plataforma de formación online del SCS
TIC	Tecnologías de la Información y la Comunicación
GENEBORN	Programa nacional de cribado genómico neonatal
GENOLAC	Programa genético orientado a lactantes con sospecha de EERR
IMPACT	Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a Ciencia y Tecnología
ISCI	Instituto de Salud Carlos III
FEDER	Fondo Europeo de Desarrollo Regional
MIR	Médico Interno Residente
PREMs	Patient Reported Experience Measures (medición de experiencia reportados por el paciente)
PROMs	Patient Reported Outcome Measures (medición de resultados reportados por el paciente)
CIBERER	Centro de Investigación Biomédica en Red en Enfermedades Raras



GOBIERNO
de
CANTABRIA

CONSEJERÍA DE SALUD

*DIRECCIÓN GENERAL DE PLANIFICACIÓN,
ORDENACIÓN, GESTIÓN DEL CONOCIMIENTO
Y SALUD DIGITAL*