

***CRITERIOS DE CALIDAD PARA LA
DESIGNACIÓN DE LAS UNIDADES DE
REFERENCIA PARA EL DIAGNÓSTICO Y
TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES
RARAS***

Coordinación: Servicio de Evaluación de la Calidad Asistencial y Eficiencia Tecnológica.

- **María José Avilés Martínez**
- **Vicente José Belda Torrent**
- **Marina Pellicer Mas**

Grupo de expertos

- **Rosario Sánchez Martínez.** FE Medicina Interna. Servicio Medicina Interna. Hospital General Universitario Dr. Balmis de Alicante.
- **Óscar Manrique Moral.** FE Pediatría. Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario Dr. Balmis de Alicante.
- **Purificación Marín Reina.** FE Pediatría. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario y Politécnico La Fe.
- **Adela Cañete Nieto.** FE Pediatría. Servicio de Oncohematología Pediátrica. Hospital Universitario y Politécnico La Fe.
- **Bernardino Roca Villanueva.** FE Medicina Interna. Servicio Medicina Interna. Hospital General Universitario de Castellón.
- **Teresa Sevilla Mantecón.** FE Neurología. Servicio de Neurología. Hospital Universitario y Politécnico La Fe.
- **Vicente Enrique Villanueva Haba.** FE Neurología. Servicio de Neurología. Hospital Universitario y Politécnico La Fe.

ÍNDICE

- 1. Introducción y justificación de la UR**
- 2. Cartera de servicios**
- 3. Ámbito territorial**
- 4. Conocimiento y experiencia**
- 5. Actividad:**
 - *actividad asistencial*
 - *actividad docente e investigadora*
 - *otras actividades*
- 6. Recursos:**
 - *recursos estructurales*
 - *recursos humanos*
 - *otros recursos*
- 7. Organización: Protocolos**
 - *circuito asistencial del paciente*
 - *criterios de ingreso en la Unidad*
 - *funciones del equipo asistencial*
 - *técnicas especiales*
 - *áreas de la UR: área médica, área de quirúrgica, otras áreas...*
 - *colaboración con otros servicios.*
- 8. Indicadores**
- 9. Plan de calidad**
- 10. Fuentes bibliográficas**

1. Introducción y justificación de la UR

Las enfermedades raras se definen como aquellas que afectan a menos de 5 por cada 10.000 habitantes. Existen entre 6000 y 8000 enfermedades incluidas en esta definición, esto conlleva una serie de dificultades por su baja prevalencia que incluyen:

- **Dificultad diagnóstica:** El diagnóstico precoz supone una serie de beneficios añadidos ya que disminuye la “*odisea diagnóstica*”, permitiendo acceso a un correcto manejo de la enfermedad, seguimiento y cuidados específicos, incrementando así las oportunidades de un tratamiento eficaz, mejor planificación familiar, así como el acceso a un programa de cuidados específico.
- **Complejidad en el tratamiento.** Existen escasez de alternativas terapéuticas eficaces y la incertidumbre en cuanto a los resultados del tratamiento. Garantizar la accesibilidad en tiempo y forma de los medicamentos huérfanos (MH) necesarios para el tratamiento de las ER es una prioridad, ya que los MH suponen una oportunidad para quienes con frecuencia no tienen ninguna otra alternativa terapéutica o cuyo tratamiento clásico no da respuesta a la mejora de la enfermedad.
- **Dificultades asistenciales asociadas a diferentes aspectos asociados a este tipo de enfermedades que incluyen:** la multidisciplinariedad de los tratamientos de forma integrada o coordinada, la continuidad terapéutica y asesoramiento en los diferentes entornos (domicilio, centro educativo, laboral) garantizando el seguimiento por parte del equipo profesional y el seguimiento evolutivo por parte del equipo multidisciplinar en la continuidad terapéutica.

El abordaje asistencial de enfermedades raras incluiría los diferentes niveles asistenciales:

- **Unidades de referencia de enfermedades raras (URER) cuyos objetivos incluirían la coordinación asistencial de enfermedades raras (ER) en unidades multidisciplinarias.**
- **CSUR designados para enfermedades raras determinadas**

2. Cartera de servicios

En las URER se realizará la evaluación de pacientes con enfermedades raras que presenten, además:

- Afectación multisistémica con sospecha de ER pendiente de diagnóstico.

- *Enfermedades raras multisistémicas con necesidad de abordaje multidisciplinario por su complejidad diagnóstica, terapéutica o de coordinación asistencial.*
 - o *Aquellas enfermedades que se encuentren dentro del ámbito de competencia de un CSUR o unidades pertenecientes a la red europea de referencia (ERN) serían subsidiarias de derivación a los mismos.*

Las UR deben realizar asesoramiento y apoyo a otros profesionales sanitarios sobre enfermedades raras con diagnóstico o sospecha diagnóstica para:

- Información sobre disponibilidad de centros.
- Orientación clínica en función de la sintomatología.
- Orientación sobre fuentes bibliográficas, recursos on-line, etc.
- Organización de actividades de formación.
- Organización de actividades de investigación.

Las URER atenderá los casos descritos anteriormente tanto en pacientes pediátricos como adultos, con dos áreas claramente diferenciadas y perfectamente coordinadas por las figuras de los coordinadores de ambas áreas, incluyendo la transición y la continuidad de la atención cuando el paciente pediátrico pasa a ser adulto.

Las UR de enfermedades raras, encargadas de la asistencia y coordinación asistencial de enfermedades raras, tendrán los siguientes objetivos:

- *Desarrollar la estrategia diagnóstica y el plan de atención multidisciplinar, en los casos de ER sistémicas que no presentan predominio de un órgano o sistema concreto, incluida la valoración de pacientes sin diagnóstico.*
- Trabajar en red con otros centros hospitalarios, y consultas de atención primaria de su departamento, o de otros departamentos de salud de la CV. Trabajar en red con las consultas de referencia, coordinándose con ellas durante el proceso diagnóstico y/o de orientación diagnóstica, así como en la posterior atención multidisciplinar de ER multiorgánicas.
- Actuar en la coordinación de la red de asistencia a la persona con ER y coordinación del seguimiento en los diferentes niveles asistenciales.
 - o Remisión de pacientes con diagnóstico a las consultas especializadas correspondientes. Seguimiento de aquellos pacientes con enfermedades raras multisistémicas de los que no se disponga de consulta específica.
 - o Coordinación del seguimiento en los diferentes niveles asistenciales
 - o Elaboración de protocolos asistenciales
 - o Identificación de entidades que requieran consultas específicas
 - o Facilitar el manejo multidisciplinar y derivación para seguimiento

- Participación en la transición del paciente pediátrico a las consultas de adultos
- Registro de datos epidemiológicos sobre ER.

3. **Ámbito territorial**

El ámbito territorial es la Comunidad Valenciana.

En caso de ser designada más de una UR, se indicará en la resolución de designación el ámbito territorial.

4. **Conocimiento y experiencia**

Las UR de enfermedades raras (URER), dadas las características singulares de estas enfermedades deben incluir los siguientes criterios de calidad modulados por su especial singularidad:

- Demostrar la formación básica, el conocimiento y la experiencia necesaria de al menos 3 años, de parte del personal miembro del equipo en la patología, técnica, tecnología o procedimiento de que se trate.
- Realizar un volumen de actividad suficiente en la patología, técnica, tecnología o procedimiento para cuya atención se solicita la designación.
- Contar con el equipamiento y el personal necesario para desarrollar la actividad de que se trate.
- Tener disponibles aquellos otros recursos que precise la adecuada atención de los pacientes, además de los del propio Servicio o Unidad de Referencia y los referidos al centro sanitario donde se asienta esta unidad.
- Disponer de capacidad de formación a otros profesionales en la actividad designada como de referencia.
- Disponer de un plan estratégico de la unidad y de un plan de calidad asistencial, ambos con sus correspondientes objetivos, conforme las instrucciones que al efecto establezca la DG competente en materia de calidad.
- Obtener y monitorizar previamente a su designación, los indicadores que se establezcan, superando los niveles exigidos.
- Disponer de un sistema de información que permita el conocimiento de la actividad y la evaluación de la calidad de los servicios prestados.

5. **Actividad**

- **Actividad asistencial:** El volumen de actividad que se considera suficiente de la técnica, tecnología o procedimiento para cuya realización se solicita la designación como URER que garantice un nivel adecuado de calidad y seguridad a los pacientes. Se prevé la siguiente actividad:
 - ✓ Número de pacientes seguidos en la unidad desde su creación >250
 - ✓ Número de primeras visitas al año >100

- ✓ Consulta monográfica específica de determinadas enfermedades minoritarias y tipo: Si>4
 - ✓ Hospital de día: >10 pacientes
 - ✓ Hospitalización a domicilio
 - ✓ Indicar si es centro de referencia para alguna enfermedad minoritaria
 - ✓ Numero de ingresos al año>10
 - ✓ Numero de interconsultas al año>10
- **Actividad docente:** Disponer de capacidad de formación a otros profesionales en la actividad designada como de referencia en:
 - ✓ Docencia postgrado acreditada: participación de la Unidad en el programa MIR del Centro.
 - ✓ Colaboración docente pregrado de la Unidad.
 - ✓ Programa de formación continuada de la Unidad autorizado por la dirección del centro.
 - ✓ Programa de formación autorizado por la dirección del centro, dirigido a profesionales sanitarios del propio hospital, de otros hospitales y de atención primaria.
 - ✓ Programa de formación dirigido a pacientes y familias, autorizado por la dirección del centro, impartido por personal médico y de enfermería (jornadas, talleres, charlas...).
 - ✓ Sesiones clínicas multidisciplinares, que incluyan todas las Unidades implicadas en la atención de los pacientes con enfermedades raras, al menos mensualmente, para la toma de decisiones clínicas y coordinación de tratamientos...
 - **Actividad investigadora:** participación en proyectos de investigación en el campo correspondiente, en enfermedades raras, incluyendo:
 - ✓ Ensayos Clínicos en enfermedades raras>1 (incluidos proyectos públicos competitivos/ensayos clínicos)
 - ✓ Proyectos de investigación académico en enfermedades raras>1
 - ✓ Participación en publicaciones de enfermedades raras: >5
 - ✓ Participación en los Comités de ética de investigación del hospital o pertenencia a un grupo/ instituto de investigación acreditado en la CV.
 - ✓ Existencia de comités correspondientes con procedimientos normalizados de trabajo, basados en la evidencia científica, que se reúnen periódicamente y que acreditan sus decisiones mediante las actas pertinentes>1
 - **Otras:**
 - ✓ Participación en registros: si (indicar cuales y fecha de inclusión)
 - ✓ Pertenencia a Grupos de trabajo específicos de enfermedades raras: si

- ✓ Comunicación a congresos/reuniones enfermedades raras nacionales >5
- ✓ Comunicación a congresos/reuniones enfermedades raras internacionales >1
- ✓ Líneas de Investigación activas (investigación clínica ó básica) >2.
- ✓ Publicación de artículos en revistas nacionales o internacionales al menos 1 al año

6. Recursos:

• Recursos estructurales:

- Consultas externas específicas de enfermedades raras con dedicación mínima exigible de consulta de la URER para cada nivel >10 horas/semana
- Área de hospitalización: disponibilidad de camas específicas o dentro de otras unidades o servicios para ingreso de pacientes de las URER.
- Hospital de Día disponible.
- Hospitalización a domicilio.
- Equipamiento técnico adecuado para el seguimiento multidisciplinar de los pacientes: Diagnóstico por imagen, laboratorios específicos y de genética, quirófanos, Radiología intervencionista....
- Protocolos específicos para las enfermedades minoritarias atendidas >10.

• Recursos humanos:

- 2 Jefes/Coordinadores de la Unidad y requisitos que deben cumplir: experiencia mayor de 3 años en la asistencia, docencia en investigación en enfermedades raras y en coordinación de unidades asistenciales de forma acreditada. Los coordinadores tendrán necesariamente las siguientes especialidades:
 - Un coordinador Facultativo de Medicina Interna para coordinar el área de adultos de la UR.
 - Un coordinador Facultativo de Pediatría para coordinar el área de niños de la UR.
- Número de facultativos especialistas y especialidad requerida: de dichos especialistas >3 con dedicación mínima exigible de consulta de la URER por otros miembros para cada nivel (horas/semana) >4 horas/semana. Las especialidades mínimas requeridas serán Medicina Interna y Pediatría.
- Especialidades integrantes de la URER >2.
- Enfermería especializada o con formación avanzada >4 horas/semana.
- Otros recursos humanos: Técnico Auxiliar en Cuidados de Enfermería (TCAE) >4 horas/ semana y administrativo >4 horas/semana.

- **Otros recursos:** Debe disponer de comités intrahospitalarios específicos de enfermedades raras incluido comité de transferencia pediátrica.
- **Gestión de casos:** las unidades deben contar con un gestor de casos entre los integrantes del equipo.

7. Organización de la asistencia:

- **Criterios de derivación e ingreso en la UR:**
 - Desde atención primaria se derivarán a la UREER provincial de adultos o pediátrica a aquellos pacientes sin diagnóstico con afectación multisistémica y sospecha de enfermedad rara para completar el proceso diagnóstico.
 - Así mismo, desde la atención hospitalaria, se realizará la interconsulta para valoración en estas UREER cuando se manejen a pacientes con las características explicadas en el punto anterior.
 - Tanto desde atención primaria como hospitalaria, los pacientes con diagnóstico de enfermedad rara reciente se derivarán a las UREER cuando se requiera asistencia o asesoramiento sobre el seguimiento y opciones terapéuticas.
 - En la UREER, se elaborará un plan de seguimiento individual coordinado entre los diferentes niveles asistenciales, con las siguientes opciones:
 - Las patologías que estén incluidas en la cartera de servicios en una consulta especializada concreta, otra unidad referencia o CSUR, se derivarán desde la UREER a estas unidades para su seguimiento.
 - Derivación a otra consulta especializada cuando se requiera para completar el proceso diagnóstico o terapéutico.
 - Seguimiento desde Atención Primaria o Atención Hospitalaria de otro nivel asistencial, con el apoyo que se precise desde la UREER.
 - En pacientes concretos se mantendrá la atención en las UREER.
 - Ante la transición de la edad pediátrica a la edad adulta, se valorará en qué consultas requiere mantener el seguimiento. Se considerará en qué centro deben ser atendidos y se facilitará el informe de alta detallado, traspaso de información, así como la programación de consultas conjuntas cuando sea posible durante el proceso de transición.
- **Circuito asistencial del paciente: Anexo 1**

- **Organización de circuito asistencial:**

- **Modelo de derivación:** La derivación a una unidad de enfermedades raras se deberá realizar incluyendo un informe con los datos demográficos y clínicos, así como la justificación de la valoración en dicha unidad, bien por tratarse de una enfermedad rara ya diagnosticada o bien por tener datos clínicos o de las exploraciones que apoyen el diagnóstico de una enfermedad rara. Se deberá realizar a través de un facultativo mediante la realización de un informe clínico, donde se incluyan la evaluación clínica, antecedentes familiares, exploraciones clínicas realizadas, sospecha diagnóstica y tratamientos empleados si los hubiera.

La derivación se realizará mediante:

- Hoja de consulta dirigida a UREER.
- **La transición entre la edad pediátrica y adultos** se realizará dentro de la propia unidad estableciendo un periodo en el que se solaparán las visitas, introduciéndose al equipo médico de adultos y en todos los casos se deberá realizar un informe clínico completo en la transición desde pediatría a adultos.
- **Valoración por la unidad de enfermedades raras** se realizará en un plazo no superior a 3 meses. Se establecerá una valoración en la unidad de enfermedades raras que implicará la realización de un informe clínico tras la evaluación del paciente, que se remitirá al facultativo que ha remitido al paciente
 - En la UREER, se elaborará un plan de seguimiento individual coordinado entre los diferentes niveles asistenciales, realizando según las necesidades asistenciales:
 - Seguimiento y/o coordinación asistencial
 - Alta y Derivación a otros niveles asistenciales
 - Gestión de casos de pacientes ya valorados y dados de alta o en seguimiento conjunto con el hospital de referencia del paciente. **Anexo 2**

- **Funciones y competencias del equipo asistencial**

- ✓ Jefe/Coordinador o coordinadores (pediátrico/adultos) de la UR
 - A nivel asistencial recibirá las propuestas y una vez evaluadas coordinará
 - El plan de evaluación y las posibles pruebas diagnósticas.
 - Las posibles consultas y derivaciones dentro de la unidad y fuera de ella CSUR o UREER.
 - Los tratamientos y técnicas terapéuticas necesarias.

- ✓ A nivel docencia e investigación gestionara y coordinara el calendario y el plan docente y de investigación. Distribuyendo las tares y realizando las de su competencia.
- ✓ Facultativos especialistas y especialidades: recibirán las consultas de pacientes del coordinador y las tareas docentes y de investigación de su competencia resolviendo, orientando tratando en el plazo pertinente.
- ✓ Enfermería especializada o con formación avanzada.
 - Tendrá la función de ejecutar las pruebas diagnósticas, orientando y coordinando al paciente durante su estancia, así como los envíos de muestras y también se encargarán realizar las terapias asignadas. Participaran de la docencia e investigación propio de su categoría. Debe tener experiencia mayor de 3 años en la asistencia, gestión de casos y/o en investigación en enfermedades raras o sistémicas.
- ✓ Otros recursos humanos:
 - Auxiliar de enfermería. Apoyo del personal médico y de enfermería propio de su categórica.
- ✓ Administrativo. (Gestión de citas, informes, bases de datos...). Debe tener experiencia mayor de 3 años en la gestión administrativa de unidades asistenciales multidisciplinares.
- **Técnicas especiales:** Disponibilidad de laboratorio genética/metabólica/unidad de genética/reproducción asistida y otros servicios según complejidad y necesidades por tipo de afectación multiorgánica y características determinadas de cada una de las enfermedades raras incluidas.
- **Áreas de la UER:** La asistencia a los pacientes con enfermedades raras desde las UR incluye:
 - **Asistencia ambulatoria:** Se realizará evaluación, seguimiento y coordinación asistencial a los pacientes con estabilidad clínica
 - **Asistencia en hospital de día:** Se realizará evaluación, seguimiento y administración de tratamiento intravenoso en los pacientes con estabilidad clínica que lo precisen.

○ **Asistencia hospitalaria:**

- **Criterios de ingreso** en la UR: Descompensación de las patologías en seguimiento en la URER, o necesidad de ingreso por complejidad diagnóstica de los pacientes que cumplen criterios de seguimiento en las URER.

Para la asistencia continuada de los pacientes con E.R es necesaria la **Colaboración con otros servicios** incluidas otras URER y las UR de diagnóstico genético, garantizando la continuidad de la atención en las diferentes fases de la enfermedad. *Dado que uno de los principales objetivos de la URER es el manejo asistencial integral del paciente, es fundamental la colaboración de las unidades con otros servicios, tales como:*

- *Laboratorio de Genética: Cada URER deberá disponer de un laboratorio de Genética próximo, cuya cartera de servicios incluya la mayoría de los estudios genéticos con utilidad clínica, tanto citogenéticos como moleculares.*
- *Comités multidisciplinares intrahospitalarios, con participación de facultativos especialistas clínicos y de laboratorio*
- *UR de Diagnóstico Genético: Se requerirá una coordinación estrecha y reuniones específicas para discusión de casos concretos con peculiaridades diagnósticas, reevaluación de pacientes sin diagnóstico y actualización las pruebas disponibles en la UR de Diagnóstico Genético.*
- *CSUR, ERN y otras UR para enfermedades específicas: Las URER dispondrán de un mapa actualizado de los CSUR, ERN o UR monográficas.*
- *Otras URER: Se debe garantizar la transición de las consultas pediátricas a las de adultos, mediante consultas coordinadas y conjuntas entre la URER pediátrica y la URER de Medicina Interna de cada provincia. Además, las URER de las diferentes provincias establecerán reuniones periódicas.*
- *Sistemas de información de ER*
- *Redes de investigación en ER*
- *Trabajo social, asociaciones de pacientes, centros de atención temprana...*
- *Unidades de Reproducción asistida*

8. Indicadores

La UR debe disponer de un registro de pacientes. Se indican los datos que deben recogerse:

a) Pacientes ingresados

- ✓ N.º de Historia Clínica.
- ✓ Sexo y Fecha nacimiento.
- ✓ Departamento de Salud de residencia habitual del paciente.
- ✓ Fecha de ingreso y fecha de alta (si procede).
- ✓ Tipo de ingreso (Urgente, programado, otros).
- ✓ Tipo alta (Domicilio, traslado al hospital, alta voluntaria, exitus, traslado a centro sociosanitario, otros).
- ✓ Servicio responsable del alta del paciente.
- ✓ Diagnóstico principal (CIE-10_MC/SCP).
- ✓ Fecha diagnóstico.
- ✓ Otros diagnósticos (CIE-10_MC/SCP).
- ✓ Procedimientos diagnósticos realizados al paciente (CIE-10_MC/SCP):
- ✓ Tipo de procedimiento y fecha de realización.
- ✓ Procedimientos terapéuticos realizados al paciente (CIE-10_MC/SCP):
- ✓ Tipo de procedimiento y fecha de realización.
- ✓ Complicaciones (CIE-10_MC/SCP).

b) Pacientes en Consultas externas:

- ✓ N.º de Historia Clínica.
- ✓ Sexo y Fecha nacimiento.
- ✓ Departamento de Salud de residencia habitual del paciente.
- ✓ Fecha primera consulta, sucesivas y fecha de alta (si procede).
- ✓ Servicio responsable evaluación del paciente.
- ✓ Diagnóstico principal (CIE-10_MC/SCP).
- ✓ Fecha diagnóstico.
- ✓ Otros diagnósticos (CIE-10_MC/SCP).
- ✓ Procedimientos diagnósticos realizados al paciente (CIE-10_MC/SCP):
- ✓ Tipo de procedimiento y fecha de realización.
- ✓ Procedimientos terapéuticos realizados al paciente (CIE-10_MC/SCP):
- ✓ Tipo de procedimiento y fecha de realización.
- ✓ Complicaciones (CIE-10_MC/SCP).

c) Pacientes en hospital de día:

- ✓ N.º de Historia Clínica.
- ✓ Sexo y Fecha nacimiento.
- ✓ Departamento de Salud de residencia habitual del paciente.
- ✓ Fecha de Inicio, sucesivas visitas y fecha de alta (si procede).
- ✓ Servicios responsables seguimiento del paciente.
- ✓ Diagnóstico principal (CIE-10_MC/SCP).

- ✓ Fecha diagnóstico.
- ✓ Otros diagnósticos (CIE-10_MC/SCP).
- ✓ Procedimientos terapéuticos realizados al paciente (CIE-10_MC/SCP):
- ✓ Tipo de procedimiento y fecha de realización.
- ✓ Complicaciones (CIE-10_MC/SCP).

d)_Organización y gestión:

- ✓ Manual de organización y funcionamiento de la unidad
- ✓ Programa estructurado de sesiones específicas de la unidad
- ✓ Cuadro de Mandos de la unidad
- ✓ Memoria anual de la unidad

9. Plan de calidad

De acuerdo con los objetivos del Plan de Calidad del Ministerio de Sanidad para el Sistema Nacional de Salud y en consonancia con las directrices generales del V Plan de Salud de la Comunidad Valenciana, con el presente documento se pretende contribuir a optimizar la salud y el bienestar de la población valenciana.

La calidad es uno de los principios esenciales a tener en cuenta en la atención sanitaria. En esa materia y en el ámbito concreto de la atención de las enfermedades raras o sin diagnóstico, las líneas estratégicas de actuación que se proponen son las siguientes:

1. Protección de la salud:

- Promoción de hábitos de vida saludables.
- Difusión de información sobre enfermedades raras con la mejor evidencia científica disponible.

2. Fomento de la equidad:

- Independientemente del lugar de residencia dentro de la Comunidad Valenciana
- Independientemente de las condiciones personales, como género o edad.

3. Adecuación de los recursos humanos y materiales.

4. Fomento de la excelencia clínica.

- Utilización de los procedimientos diagnósticos y terapéuticos más adecuados.
- Acreditación y auditoría de los servicios sanitarios.
- Garantizar la seguridad de los pacientes.

5. Utilización de las tecnologías de la información.

- Unificación del software en todos los centros.
- Disponibilidad de la historia clínica de todos los pacientes en todos los centros de la Comunidad Valenciana.

- Aplicación de los medios de seguridad adecuados a todos los datos clínicos y personales.

Todos esos objetivos deben conducir a evitar atrasos injustificados en el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades raras. Por lo que, como un objetivo más de este plan de calidad, se propone monitorizar el tiempo transcurrido entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico de las enfermedades raras más prevalentes en la CV, con datos anuales comparativos.

10. Fuentes bibliográficas.

- Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud. Ministerio de Sanidad y Política Social. Madrid, 3 junio 2009. <http://www.msbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras>
- EURORDIS (The Voice of Rare Disease Patients in Europe). The Europlan Project. <https://www.eurordis.org/es/>
- Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERIO) FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). Octubre 2009 (https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERIO)
- Baynam G, Pachter N, McKenzie F, Townshed S, Slee J, Kiraly-Borri C, et al. The rare and undiagnosed diseases diagnostic service (RUDDS) – application of massively parallel sequencing in a state wide clinical service. Orphanet Journal Rare Diseases 11:77, 2016 doi: 10.1186/s13023-016-0462-7
- Ayme S, Rodwell C, eds 2013. Report on the state of the art of rare diseases in Europe. EUROCARD, 2013
- Villar Gomez de las Heras K. Los problemas de las enfermedades raras en España RevClin Med Fam 10:65-68, 2017
- Perez-Lopez J, Ceberio-Hualde L, Garcia Morillo JS, Grau-Junyent JM, Hermida Armeijeiras A, Lopez-Rodriguez M, et al. Proceso de transición de la asistencia pediátrica a la edad adulta en pacientes con errores congénitos del metabolismo. Documento de consenso. MedClin (Barc) 147: 506, 2016. doi: 10.1016/j.medcli.2016.09.018. Epub 2016 Nov 3
- Criterios de acreditación unidades enfermedades minoritarias. Grupo de trabajo de enfermedades minoritarias de la SEMI. <https://www.fesemi.org/grupos/minoritarias/acreditaciones>

- Redes Europeas (ERN) de Enfermedades Raras:
 - https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/networks_en#the-networks
 - <https://paedcan.ern-net.eu/>
 - <https://epi-care.eu/>
 - <https://ern-rita.org/>
 - <https://www.erknet.org/>

- CSUR de Enfermedades Raras:
 - <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/home.htm>

Anexo 1. Circuito asistencial del paciente



ER: Enfermedades raras

UER: Unidad de referencia de enfermedades raras

Anexo 2. Gestión de casos de pacientes ya valorados

