



Región de Murcia  
Consejería de Salud

Dirección General de Planificación,  
Farmacia e Investigación Sanitaria



CARAVACA  
DE LA CRUZ 2024  
AÑO JUBILAR



# EVALUACIÓN PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS 2017-2023

## Informe de situación 2023 Comisión Técnica de Evaluación y Seguimiento

15 de Mayo de 2024



Región de Murcia  
Consejería de Salud

Dirección General de Planificación,  
Farmacia e Investigación Sanitaria



**EDITA:**

Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria. Dirección General de Planificación, Farmacia e Investigación Sanitaria. Consejería de Salud. Región de Murcia.

**CITA RECOMENDADA:** Comisión Técnica de Evaluación y Seguimiento del PIER. Evaluación del Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia 2017-2023. Informe de situación final, 2023. Murcia: Consejería de Salud; 2024

Puede acceder a información relacionada en <http://www.murciasalud.es/pier>

© Se permite la reproducción parcial o total, siempre que se indique la fuente.

Antes de imprimir este documento, piense si es necesario.

**Agradecimientos:** A todas las instituciones que han facilitado la información necesaria para realizar el seguimiento y la evaluación del Plan Integral de Enfermedades Raras (PIER). A los profesionales que han participado en la implantación del PIER.



## ÍNDICE:

Introducción: .....	1
Metodología: .....	3
Resultados: .....	5
Le-1. Epidemiología .....	6
Le-2. Información .....	7
Le-3. Prevención, Detección Precoz y Diagnóstico .....	8
Le-4. Atención Sanitaria .....	8
Le-5. Recursos Terapéuticos .....	10
Le-6. Educación .....	11
Le-7. Servicios Sociales .....	12
Le-8. Coordinación Socio-Sanitaria .....	16
Le-9. Formación .....	16
Le-10. Investigación .....	17
Anexo 1: Evaluación de las Actuaciones 2022 .....	19
Epidemiología .....	19
Información .....	20
Prevención, Detección Precoz y Diagnóstico .....	21
Atención Sanitaria .....	23
Recursos Terapéuticos .....	24
Educación .....	26
Servicios Sociales .....	28
Coordinación Socio-Sanitaria .....	31
Formación .....	31
Investigación .....	33
Anexo 2: Evaluación de los Indicadores de Seguimiento 2022 .....	35
Epidemiología .....	36
Información .....	37
Prevención, Detección Precoz y Diagnóstico .....	38
Atención Sanitaria .....	40
Recursos Terapéuticos .....	42
Educación .....	44
Servicios Sociales .....	46
Coordinación Socio-Sanitaria .....	48
Formación .....	49
Investigación .....	49

## INTRODUCCIÓN

En julio de 2015, el Pleno de la Asamblea Regional aprobó la creación de un Plan Regional Integral de Enfermedades Raras en la Región de Murcia (PIER). Durante su elaboración fue sometido a un proceso de consulta y fue aprobado por el Consejo de Gobierno en su sesión de 14 de febrero de 2018.

El Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia está orientado a la mejora de la atención a los ciudadanos afectados para incrementar su calidad de vida. Contempla su seguimiento continuado como uno de sus instrumentos clave, que generará información sobre las actuaciones previstas y los resultados alcanzados durante su periodo de vigencia. Esto ha permitido convertirlo en un instrumento de gestión actualizado y dinámico.

El Plan Integral de Enfermedades Raras se estructuró en 10 líneas estratégicas (tabla 1) que quedaban divididas en 42 objetivos y 188 actuaciones para alcanzarlos. Además, para su seguimiento se definieron 176 indicadores de seguimiento.

En la reunión de seguimiento para la evaluación del PIER 2021 se acordó poder modificar o eliminar aquellas líneas que pudieran haber quedado obsoletas y necesitaran de una nueva redefinición o cambio de parámetros. Incorporando dichos cambios para la evaluación de 2022, el total de actuaciones para ese año es de 187 con 174 indicadores de seguimiento. En la reunión de la evaluación del PIER de 2022 se acordó que en las modificaciones no cabe incorporar nuevas líneas de actuación ni tampoco nuevas actividades a las ya existentes por exceder el marco establecido para el PIER 2017-2020. Actualmente tras las modificaciones implementadas el PIER consta de 10 líneas estratégicas, 42 objetivos, 178 actuaciones y 164 indicadores de seguimiento (tabla 1). Los cambios quedan reflejados con detalle en la en los capítulos de las respectivas líneas estratégicas.

TABLA 1. ESTRUCTURA DEL PLAN INTEGRAL  
DE ENFERMEDADES RARAS DE LA REGIÓN DE MURCIA

Líneas estratégicas	Nº de objetivos	Nº de actuaciones	Nº de indicadores
LE.01-EPIDEMIOLOGÍA	4	14	16
LE.02- INFORMACIÓN	2	6	7
LE.03-PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO	5	15	16
LE.04-ATENCIÓN SANITARIA	4	16	17
LE.05-RECURSOS TERAPÉUTICOS	6	22	22
LE.06-EDUCACIÓN	5	29	27
LE.07-SERVICIOS SOCIALES	8	26	26
LE.08-COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA	2	8	10
LE.09-FORMACIÓN	3	22	3
LE.10-INVESTIGACIÓN	3	20	20
<b>Total</b>	<b>42</b>	<b>178</b>	<b>164</b>

Dada la complejidad de las actuaciones a realizar en el marco de este plan, así como la multiplicidad de organismos implicados, se ha establecido una estructura funcional constituida por una Comisión de Dirección (CD) y una Comisión Técnica (CT). Esta última realizará el seguimiento global del plan y la evaluación de sus líneas estratégicas y objetivos, proponiendo a la Comisión de Dirección los cambios y ajustes que considere oportunos. La CT tiene carácter interdepartamental y está formada por los coordinadores de cada una de las líneas estratégicas.

Los coordinadores son los encargados de recopilar e integrar la información sobre el grado de avance de las actuaciones y de los indicadores de seguimiento que componen la línea estratégica que les ha sido asignada. Dicha información será facilitada por las unidades orgánicas responsables de su puesta en marcha. Así mismo, los miembros de la CT deben impulsar la incorporación de las actividades previstas en los Contratos de Gestión anuales formalizados por los diferentes organismos implicados (SMS, IMAS, EELL, etc.).

De acuerdo con los contenidos del PIER, se elabora este séptimo informe con la intención de conocer su evolución desde su entrada en vigor. El objetivo de este informe es, por tanto, conocer el grado de cumplimiento del Plan en el momento previsto para el fin de su periodo de vigencia, 31 de Diciembre de 2023, y poder valorar acciones



posteriores.

En esta y anteriores evaluaciones se han adoptado el siguiente criterio: En aquellas líneas de actuación para las que no se ha reportado información para el año de evaluación, se ha considerado como valores del grado de avance (GA) e indicadores los valores del último año informado, al considerar que la situación actual sería prácticamente la misma a la última informada. En las tablas de anexos del grado de avance aparecen los datos reales, informados y no informados en 2023.

## METODOLOGÍA

Los resultados de la evaluación del plan están organizados en tres niveles. Uno global de todo el PIER, otro intermedio, en el que se valora el cumplimiento de cada una de las líneas estratégicas, y un tercero sobre los objetivos que integran cada línea. Para cada nivel se evalúan dos ejes, las actuaciones definidas y los indicadores de seguimiento, empleando para ello una escala de colores según su cumplimiento.

Para la **evaluación de las actuaciones (eje 1)**, se utilizan dos parámetros, su grado de avance y su desviación temporal.

**Grado de avance (GA):** Cada una de la/s unidad/es orgánica/s responsable/s de la puesta en marcha valora el desarrollo de cada actividad respecto a lo previsto en el periodo de evaluación. El resultado de la evaluación de los objetivos se obtiene a partir del sumatorio del GA conseguido en cada una de sus actuaciones frente al total de actuaciones contenidas en los mismos. Para las líneas estratégicas los resultados se obtienen del sumatorio del grado de avance de los objetivos frente al total de objetivos contenidos en cada línea. La tabla 2 muestra la escala de valoración del grado de avance.

TABLA 2. EVALUACIÓN PIER.  
ESCALA DE VALORACIÓN DEL GRADO DE AVANCE DE OBJETIVOS, LÍNEAS ESTRATÉGICAS Y GLOBAL

Escala	Valoración
GA y Cumplimiento >80% en las actuaciones contenidos en el nivel	Adecuado
GA y Cumplimiento 80% - 60% en las actuaciones contenidos en el nivel	Moderado
GA y Cumplimiento <60% en las actuaciones contenidos en el nivel	Bajo
No se dispone de información en el año evaluado	Sin medición

**Desviación temporal:** Como antes se ha referido, actualmente todos los objetivos y líneas de actuación tienen su fecha prevista de finalización el 31/12/2023. Al tratarse de un informe que se realiza fuera del plazo de terminación del PIER la definición de las diferentes categorías y estados temporales de las líneas es la que se muestra en la tabla 3.

TABLA 3. EVALUACIÓN PIER.  
VALORACIÓN DEL GRADO DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES

Categoría	Valoración
Ha comenzado a desarrollarse y no presenta fecha real de finalización	Iniciada
No ha comenzado a desarrollarse a la fecha de cierre de la evaluación	No iniciada
Ha completado su objetivo y presenta fecha de real de finalización	Finalizada

Los resultados detallados sobre la evaluación del grado avance y desviación temporal de cada una de las actuaciones se recogen en el anexo 1.

**El segundo de los ejes se centra en los indicadores de seguimiento,** que se evalúan individualmente según su nivel de cumplimiento tal y como se muestra en la tabla 4.

TABLA 4. EVALUACIÓN PIER.  
ESCALA DE VALORACIÓN DEL CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES CUANTITATIVOS

Escala	Valoración
Valor observado > 95% del valor esperado en el periodo evaluado	Alcanzado
Valor observado 75%-95% del esperado en el periodo evaluado	Parcialmente alcanzado
Valor observado <75% del esperado en el periodo evaluado	No alcanzado
No se dispone de información en el periodo evaluado	Sin medición

Para determinar el nivel de cumplimiento de indicadores de seguimiento por objetivos, líneas estratégicas y el global del plan se contabilizan aquellos indicadores cuyo

valor observado supera el 95% del estándar frente al total de indicadores contenidos en cada nivel, clasificándose según criterios de la tabla 2 y aplicándose la misma escala de colores.

Los resultados detallados sobre la evaluación del nivel de cumplimiento de cada uno de los indicadores se recogen en el anexo 2.

## RESULTADOS

Del total de las 178 actuaciones previstas en el PIER, a 31 de diciembre de 2023 se encuentran iniciadas 64 (34% del total) y otras 98 (el 55%) se encuentran finalizadas. El grado de avance a 31 de Diciembre de 2023 ha sido del 71,23% y un 64% de sus indicadores de seguimiento han alcanzado el estándar esperado.

En la tabla 5 se muestran los grados de avance y nivel de cumplimiento de indicadores obtenidos del PIER en 2017, 2018, 2019 de forma independiente. El valor del PIER 2020 muestra los parámetros resumen como sumatorio del periodo 2017-2020 al igual que el PIER 2017-2021, PIER 2017-2022 y PIER 2017-2023. Así mismo en la tabla 6 se muestran los parámetros resumen obtenidos durante el periodo por Líneas Estratégicas.

TABLA 5. EVALUACIÓN PIER 2017-2023  
VALORACIÓN DEL CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES Y GRADO DE AVANCE GLOBAL

		Indicadores	GA
PIER 2017	Evaluación PIER - Año 2017	22%	24,94%
PIER 2018	Evaluación PIER - Año 2018	33%	40,13%
PIER 2019	Evaluación PIER - Año 2019	31%	41,56%
PIER 2017-2020	Evaluación PIER 2017-2020	34%	46,89%
PIER 2017-2021	Evaluación PIER 2017-2021	36%	49,71%
PIER 2017-2022	Evaluación PIER 2017-2022	47%	53,20%
PIER 2017-2023	Evaluación PIER 2017-2023	64%	71,23%



TABLA 6. EVALUACION DEL PIER 2017 – 2023  
CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y ACTUACIONES POR LÍNEAS ESTRATÉGICAS (LE)

Cód.	Denominación de las Líneas Estratégicas	Indicadores	Actuación
LE.01	EPIDEMIOLOGÍA	100%	100%
LE.02	INFORMACIÓN	43%	54,16%
LE.03	PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO	54%	79,00%
LE.04	ATENCIÓN SANITARIA	12%	41,33%
LE.05	RECURSOS TERAPÉUTICOS	73%	72,22%
LE.06	EDUCACIÓN	48%	72,40%
LE.07	SERVICIOS SOCIALES	85%	70,00%
LE.08	COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA	40%	37,50%
LE.09	FORMACIÓN	100%	88,33%
LE.10	INVESTIGACIÓN	95%	97,36%
<b>PIER</b>	<b>Evaluación PIER 2017- 2023</b>	<b>64%</b>	<b>71,23%</b>

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

El PIER muestra un grado de avance (GA) en la ejecución de sus actuaciones del 71,23% y un cumplimiento del 64% de los indicadores. Se ha completado la línea estratégica de Epidemiología y están muy próximas de conseguirlo las líneas de Investigación (97,36%) y Formación (88,33%). Con un avance superior al 70% figuran otras cuatro (Prevención, Recursos Terapéuticos, Educación, Servicios Sociales). La línea de Información supera el 50% y el resto (Atención Sanitaria y Coordinación Sociosanitaria) muestran un grado de avance entre el 41% y 37,5%. En cuanto a los indicadores, se han cumplido totalmente en las líneas estratégicas de Epidemiología y Formación; las de investigación (95%), Servicios Sociales (85%) y Recursos Terapéuticos (73%) presentan un alto nivel de cumplimiento; Prevención supera el 50% y el resto de líneas oscilan entre el 48% y 12%.

Para la evaluación 2023 se ha aportado información actualizada de la mayoría de las actuaciones que integran las distintas líneas estratégicas, excepto Educación, que no ha aportado, y Atención Sanitaria, que lo ha hecho de forma incompleta.

#### LE-1. Línea estratégica de epidemiología:

Esta línea incluye 4 objetivos, 14 líneas de actuación y 16 indicadores. En 2022 se eliminó la línea 4.05: “Numero de informes epidemiológicos realizados sobre mortalidad por ER en la RM” y se redefinió la 4.03 que ahora consta como “Disponibilidad e indicadores

epidemiológicos para el análisis de los TRM”. Esta línea estratégica se encuentra finalizada en su conjunto con un grado de avance del 100%, nivel de cumplimiento de sus indicadores del 100% y todas sus líneas finalizadas (100%). (Tabla 6 y anexo 2).

TABLA 8. EPIDEMIOLOGÍA. PERIODO 2017 - 2022  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.01	EPIDEMIOLOGIA	100%	100%
Obj.01	Mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER	100%	100%
Obj.02	Mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER	100%	100%
Obj.03	Mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER	100%	100%
Obj.04	Realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras	100%	100%

## LE-2. Línea estratégica de información

La línea consta de 2 objetivos, 6 líneas de actuación y 7 indicadores. Del total de actuaciones previstas para el periodo 2017-2023, un 50% (3) se encuentran finalizadas y 2 (33%) iniciadas. Presenta un grado de avance del 54,16%, y el 43% de los indicadores de seguimiento superan el estándar esperado en 2023. El objetivo 6 se encuentra finalizado con el 100% de GA y nivel de cumplimiento de sus indicadores

La línea de actuación 06.04: Informe anual de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER ha sido retirada.

TABLA 9. INFORMACIÓN. PERIODO 2017 - 2023  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.02	INFORMACION	43%	54,16%
Obj.05	Garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo laboral y social	0%	8,33%
Obj.06	Aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía	100%	100,00%

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

### LE-3. Línea estratégica de prevención, detección precoz y diagnóstico:

Consta de un total cinco objetivos, 15 actuaciones y 16 indicadores de seguimiento. A Diciembre de 2023 se encuentran iniciadas 9 (60%) de las actuaciones y 5 más se encuentran finalizadas (34%) y 1 (6%) no iniciada. El grado de avance es del 79% y un 54% de sus indicadores superan el estándar establecido.

En 2023 se encuentran eliminadas tres actuaciones 07.02, 08.06 y 10.04 y los siguientes indicadores 07.01.02, 07.02.01, 07.02.02, 0.8, 08.06, 10.04.

Se han modificado la definición de la línea de actuación 08.07 que ahora consta como: “Ampliar la cartera de servicios del CBGC a los test genéticos prenatales de aCGH, secuenciación masiva, y al diagnóstico genético preimplantacional (DGP) de ER en el SMS” y de su indicador que consta como: “Test genéticos prenatales de aCGH, de secuenciación del exoma y diagnóstico genético preimplantacional (DGP) incluidos en cartera de servicios del CBGC (o del SMS).

TABLA 10. PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO. PERIODO 2017 - 2023  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.03	PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO	53%	79%
Obj.07	Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria	50%	75,00%
Obj.08	Mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras	60%	82,00%
Obj.09	Mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras	25%	55,00%
Obj.10	Mejorar el diagnóstico y asesoramiento genético	67%	80,01%
Obj.11	Mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria	100%	100%

■ Adecuado 
 ■ Moderado 
 ■ Bajo

### LE-4. Línea estratégica de atención sanitaria:

En esta línea se ha informado sobre las líneas de actuación incluidas más adelante en este informe, pero no se han cuantificado los indicadores, por lo que en se exponen los últimos resultados disponibles, referidos a la situación de 2021.

Esta línea de actuación consta de 4 objetivos, 16 líneas de actuación y 17 indicadores de seguimiento. Del total de actuaciones se encuentran iniciadas 14 (88%). El grado de avance obtenido para la línea estratégica es del 41,33%, con un 12% de nivel de cumplimiento de indicadores

TABLA 11. ATENCIÓN SANITARIA. PERIODO 2017 - 2023  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.04	ATENCIÓN SANITARIA	12%	41,33%
Obj.12	Garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras.	14%	33,33%
Obj.13	Establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras.	0%	67,67%
Obj.14	Asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras.	0%	28,33%
Obj.15	Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras.	25%	37,50%

Adecuado Moderado Bajo

En relación con el objetivo 12 sobre la mejora de la asistencia, se ha realizado un registro en la Sección de Genética Médica del Servicio de Pediatría del Hospital Virgen Arrixaca, para monitorizar los diagnósticos, aunque no todas las enfermedades raras se atienden en esta unidad (actuación 12.1). También se han puesto en marcha algoritmos de sospecha para detección de niños con baja visión en las revisiones del niño sano realizadas en Atención Primaria (actuación 12.2).

Para la atención a las ER sin diagnóstico (actuación 12.3) se han establecido interconsultas no presenciales desde Atención Primaria a la Sección de Genética Médica para facilitar y optimizar el acceso a pacientes con sospecha de enfermedades raras y se dispone de un protocolo regional para el diagnóstico prenatal de anomalías congénitas desde las Unidades de Medicina Fetal con Genética Médica. Por otro lado, la Sección de Genética Médica ha puesto en marcha un programa de investigación de casos sin diagnóstico coordinado con ENOD (CIBERER) e IMPACT-Genómica del ISCIII y otro para el estudio genómico rápido en niños críticamente enfermos.

También se dispone de circuitos para la derivación de pacientes (actuación 12.4) a



la Sección de Genética Médica para diagnóstico y atención integral. Además, existen las derivaciones a los CSUR de cardiopatías hereditarias, enfermedades metabólicas y displasias óseas, así como consultas intredisciplinarias (actuación 12.5) sobre displasias óseas (CSUR adscrito a una ERN), genodermatosis, porfirias, malformaciones vasculares, metabolopatías, enfermedades renales hereditarias, colagenopatías, cardiopatías congénitas y cardiopatías hereditarias (CSUR adscrito a una ERN) en el hospital de referencia regional. Finalmente se ha dispuesto de un icono específico sobre enfermedades raras en Selene (actuación 12,6).

Para el desarrollo de objetivo 13 relativo al modelo de atención sanitaria en estas enfermedades, aunque no está definida ni reconocida como tal, la Sección de Genética Médica ejerce como unidad coordinadora (línea de actuación 13.1), al igual que ocurre con las unidades detalladas en el párrafo anterior a propósito del objetivo 12, que ejercen como unidades de referencia regional específicas de ER (actuación 13.2). También se ha solicitado la creación de última solicitud de CSUR de metabolopatías (actuación 13.3)

El objetivo 14 aborda la continuidad asistencial, para cuyo despliegue se ha implantado la figura de gestores de casos en paliativos/crónicos complejos, genética médica y cardiopatías hereditarias (actuación 14.1), consultas de transición (actuación 14.2) en nefrología, cardiología, Metabolopatías y displasias óseas que incluyen sesiones clínicas conjuntas (actuación 14.3).

Para el acceso a los dispositivos de atención recogidos en el objetivo 15 se está revisando el protocolo de derivación de niños con déficit intelectual y trastornos autistas a las consultas de Neuropediatría y Genética Médica desde primaria y salud mental (actuación 15.1) y se dispone de un programa de cuidados paliativos y crónicos complejos regional (actuación 15.2).

#### **LE-5. Línea estratégica de recursos terapéuticos:**

Esta línea estratégica consta de 6 objetivos, 22 líneas de actuación y 22 indicadores de seguimiento. A Diciembre de 2023 se encuentran finalizadas 15 (68%) e iniciadas el 2 (9%) de sus líneas de actuación. El grado de avance para el periodo es del 72,22% y el 73%

% de sus indicadores superan el estándar establecido. El objetivo 16 y 19 se encuentran finalizados con el 100% de GA y nivel de cumplimiento de sus indicadores. No se han realizado actuaciones relativas a la rehabilitación destinada a enfermedades raras recogidas en las líneas de actuación 21.1 a 21.4.

TABLA 12. RECURSOS TERAPÉUTICOS. PERIODO 2017 - 2023  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.05	RECURSOS TERAPÉUTICOS	73%	72,22%
Obj.16	Desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud.	100%	100%
Obj.17	Facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara.	67%	67,00%
Obj.18	Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.	75%	67,00%
Obj.19	Potenciar la red de servicios de atención temprana.	100%	100%
Obj.20	Acelerar la implantación de medidas de atención temprana.	50%	80%
Obj.21	Potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras	25%	20%

Adecuado Moderado Bajo

#### LE-6. Línea estratégica de educación:

Esta línea contiene 5 objetivos, 29 líneas de actuación y 27 indicadores de seguimiento. Del total de actuaciones previstas para el periodo, a Diciembre de 2023 se encuentran iniciadas el 52% (15) y el 45% (13) se encuentran finalizadas. El grado de avance de esta línea en conjunto es del 72,4% y un 48% de nivel de cumplimiento de sus indicadores. Esta línea no ha sido actualizada por lo que se exponen los resultados de 2022.

TABLA 13. EDUCACIÓN. PERIODO 2017 - 2023  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.06	EDUCACION	48%	72,4%
Obj.22	Informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras.	80%	96%
Obj.23	Mejorar la información disponible en los centros educativos sobre las necesidades específicas para la escolarización y aspectos socio-sanitarios de los alumnos con enfermedades raras.	60%	74%
Obj.24	Determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras.	67%	80%
Obj.25	Ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras.	22%	44%
Obj.26	Coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar.	40%	68%

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

#### LE-7. Línea estratégica servicios sociales:

La línea consta de 8 objetivos y 26 líneas de actuación y 26 indicadores de seguimiento. A Diciembre de 2023 se encuentran finalizadas 15 (58%) e iniciadas 10 (38%) de sus líneas de actuación. El grado de avance de esta línea en conjunto ha sido de 70,00%, y el 85% de los indicadores de seguimiento han alcanzado el estándar esperado. Se han finalizado los objetivos 27, 28 y 30 aunque con menor grado de avance ya que no se van a implementar más mejoras en algunas de sus actuaciones. No se ha podido avanzar en el objetivo 33 al no encontrar casos que cumplan los criterios para realizar los estudios.

Líneas retiradas:

30.04	Realizar un estudio conjunto con FEDER sobre las medidas de soporte de funciones vitales y movilidad en la escala de valoración específica contempladas en el baremo de discapacidad.
30.05	Realizar un estudio con FEDER para incluir las medidas de soporte para ER que no están contempladas en la normativa y proponer la consideración de apoyo especial a quienes las precisan y sean > de 3 años.

TABLA 14. SERVICIOS SOCIALES. PERIODO 2017 - 2023  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.07	SERVICIOS SOCIALES	85%	70,00%
Obj.27	Potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento).	100%	80,01%
Obj.28	Mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia.	100%	87,00%
Obj.29	Mejorar las ayudas económicas para entender las necesidades socio-familiares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad.	75%	96,25%
Obj.30	Mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras.	100%	90,00%
Obj.31	Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras.	80%	70,00%
Obj.32	Promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico.	100%	72,00%
Obj.33	Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos.	0%	0%
Obj.34	Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras.	100%	60%

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

El Plan Integral de Enfermedades Raras-PIER 2017-2020, ha supuesto el visibilizar, sistematizar y consolidar un conjunto de acciones dirigidas a las personas de este colectivo.

Por parte de la Consejería de Política Social, Familias e Igualdad, se han impulsado las actuaciones propuestas en la Línea Estratégica de Servicios sociales y a continuación mencionamos las más destacadas:

Se ha incrementado anualmente el presupuesto destinado a mejorar la cobertura y estabilizar la dotación de los Centros de Servicios Sociales Municipales en la Región, ello supone favorecer el acceso a la información y a los recursos, servicios y prestaciones sociales, procurando asesoramiento, orientación adecuada y valoración al conjunto de los ciudadanos y entre ellos a las personas con ER y a sus familiares, a través de la Red Pública se servicios sociales de atención primaria. (Actuaciones 27.01, 27.02, 27.03)

Se han reforzado los servicios de proximidad de carácter domiciliario para garantizar





los cuidados, el apoyo, la vinculación al entorno, especialmente los dirigidos a personas mayores, con discapacidad o en situación de dependencia. Estos servicios comprenden la ayuda a domicilio, teleasistencia, respiro familiar y cualquier otro de análoga naturaleza que se preste en el domicilio de la persona usuaria. La dotación económica para el Servicio de Ayuda a Domicilio en el ejercicio 2020, ha supuesto un crecimiento del 17,8 % en relación al año anterior. (Actuaciones 28.01, 28.02, 28.03, 28.04).

Se han destinado créditos presupuestarios para hacer frente a situaciones extraordinarias derivadas del COVID-19, y así se han reforzado las plantillas de centros de Servicios Sociales y centros del IMAS, en caso de que sea necesario realizar sustituciones por prevención, por contagio o por prestación de nuevos servicios o sobrecarga de la plantilla.

En referencia a la Atención Temprana se ha aprobado y publicado una normativa específica, (Ley 6/2021, de 23 de diciembre, por la que se regula la intervención integral de la atención temprana en el ámbito de la Región de Murcia). Se ha consolidado y aumentado la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles; se ha incrementado el presupuesto para mejorar el número de menores atendidos en atención temprana. (Actuaciones, 19.01, 19.03, 19.05). La realización del estudio de viabilidad para asignar a los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana en la Región, (CDIAT) en sectores geográficos concretos, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER se ha dado por finalizada.

Con respecto a las líneas de actuación destinadas a convocar ayudas económicas individualizadas a personas con discapacidad (PcD) y a situar el importe de las ayudas Individualizadas concedidas; se ha ampliado la dotación de las partidas destinadas a garantizar ingresos suficientes a las familias, para asegurar la cobertura de sus necesidades básicas.

Las líneas de actuación destinadas a convocar ayudas económicas individualizadas a personas con discapacidad (PcD) y a situar el importe de las ayudas Individualizadas concedidas en el 100% de la cantidad presupuestaria o el importe establecido por la orden de convocatoria, presentan un importante grado de avance, del 100%. (Actuaciones, 29.01,

29.02, 29.03).

Con el 100% de Grado de Avance figuran las actividades encaminadas a priorizar en las Ayudas Individualizadas a PcD, a personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social, atendiendo el 100% de la demanda.

Destacan las líneas cuyos objetivos son la difusión e implementación de una Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER sobre 30 ER existentes en la Región de Murcia con el 100% de GA y la publicación de la II Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad incorporación anual de 16 ER nuevas con el 100%. (Actuaciones, 30.01, 30.02).

Se ha incentivado el objetivo 31, promover el movimiento asociativo de las personas con ER, mediante el apoyo técnico y económico a las entidades que las representan y el promover la accesibilidad universal, con el desarrollo y aplicación de la normativa para la supresión de barreras arquitectónicas y fomento de la accesibilidad universal. Se pretende impulsar la información y, la participación comunitaria a través de las asociaciones de personas afectadas, y la coordinación interinstitucional. (Objetivos, 31, y 32).

Destacar el desarrollo de las acciones informativas como instrumentos clave para favorecer la sensibilización y la concienciación social ante esta problemática, que trabajamos interdepartamentalmente en colaboración con otras Consejerías, al igual que la celebración del día internacional de las personas con discapacidad presenta un 100% de nivel de desarrollo. (Actuaciones, 06.02, 06.03).

Así mismo el impulso a la formación con numerosas actuaciones cuya finalidad es dar respuesta a las necesidades de formación en esta materia de los profesionales de atención primaria de los servicios sociales y salud. (Actuaciones, 39.08, 39.09, 39.13, 39.14, 39.15. 39.16).

Finalmente señalar que no existe una Cartera de Servicios Sociales específica para personas con ER, aunque sí existe una red de servicios sociales que representan un elemento de apoyo fundamental en la atención integral de pacientes con enfermedad rara,

su familia y/o personas cuidadoras.

Aunque no se hayan cumplido todos los objetivos en su máximo grado de avance, claramente ambiciosos, debemos realizar una valoración muy positiva pues las enfermedades raras han salido de su anonimato para convertirse en una lucha común entre técnicos, asociaciones, pacientes... Hemos mejorado ampliamente nuestros conocimientos y la comunicación entre muchos de los implicados en este problema que afecta a muchas personas. El camino acaba de empezar, avanzamos en ocasiones no todo lo rápidos que quisiéramos pero firmes y juntos, con una visión clara e interdisciplinar: Las enfermedades raras son una pelea de todos.

#### LE-8. Línea estratégica de coordinación socio-sanitaria:

Incluye 2 objetivos, 8 líneas de actuación y 10 indicadores. Del total de actuaciones previstas durante el periodo se han finalizado 2 (25%) e iniciado 4 (50%) de las actuaciones. Presenta un 37,50% de grado de avance con un 40% de nivel de cumplimiento de sus indicadores.

TABLA 15. COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. PERIODO 2017 - 2023  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.08	COORDINACION SOCIO-SANITARIA	40%	37,50%
Obj.35	Elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares.	29%	50,00%
Obj.36	Mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares.	67%	32,50%

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

#### LE-9. Línea estratégica de formación:

Esta línea dispone de 3 objetivos, 22 líneas de actuación y 3 indicadores de seguimiento. Del total de actuaciones previstas durante el periodo, a Diciembre de 2023 se encuentran finalizadas 15 (71%) e iniciadas 4 (19%). El grado de avance de esta línea en conjunto es del 88,33% y el cumplimiento de sus indicadores del 100%. Los objetivos 37 y 38 se encuentran finalizados. Se ha retirado la línea de actuación 39.16. Se ha informado

sobre la realización de actuaciones para sensibilizar a los profesionales (línea de actuación 39.06) y actualizaciones en cuidados paliativos (línea de actuación 39.07), pero no se ha cuantificado su grado de avance.

TABLA 16. FORMACIÓN. PERIODO 2017 - 2023  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.09	FORMACION	100%	88,33%
Obj.37	Aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de salud, ciencias sociales y educación.	100%	100%
Obj.38	Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia).	100%	100%
Obj.39	Fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de la Administración Local y Regional.	100%	65.00%

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

#### LE-10. Línea estratégica de investigación:

Incluye 3 objetivos, 20 líneas de actuación y 20 indicadores de seguimiento. Del total de actuaciones previstas, se encuentran finalizadas 19 (95%) y 1 (5%) se encuentra iniciada. Esta línea presenta un 97,36% de grado de avance y un 95% de cumplimiento de indicadores. Se encuentran finalizados los objetivos 41 y 42 el objetivo 40 queda pendiente de finalizar la línea 40.06.

TABLA 17. INVESTIGACIÓN. PERIODO 2017 - 2023  
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.10	INVESTIGACION	95%	97,36%
Obj.40	Potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras.	92%	92,08%
Obj.41	Potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras.	100%	100%
Obj.42	Desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras.	100%	100%

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo



#### LINEAS RETIRADAS

42.01	Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.
42.04	Estudio de prevalencia de ER en salud mental en base a un sistema de codificación único
42.05	Investigación en mejora de costes no cuantificables por asistencia en cuidados paliativos pediátricos

#### LINEAS MODIFICADAS

40.01	DICE: Nº de artículos publicados sobre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.
	DEBE DECIR: Valorar análisis del cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular (*)
40.02	DICE: Nº de artículos publicados: cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular
	DEBE DECIR: Estudiar la asociación entre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.*
40.03	DICE: Nº de artículos sobre fenotipo y genotipo de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.
	DEBE DECIR: Nº de artículos sobre fenotipo y genotipo de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica. (*)



## ANEXO 1: EVALUACIÓN DE LAS ACTUACIONES

### EPIDEMIOLOGÍA. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES

Cód.	Actuaciones	Grado de avance						Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022			
01.01	Adaptar el actual listado de enfermedades raras a CIE10ES.	25%	100%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
01.02	Desarrollar un listado propio de enfermedades raras para el SIER.	5%	100%	85%	85%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
01.03	Incluir nuevas fuentes de información a partir del sector sanitario y social.	100%	50%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
02.01	Normalizar el envío de información de las fuentes al SIER.	0%	0%	95%	95%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
02.02	Monitorizar el rendimiento y validez de las fuentes.	25%	50%	50%	50%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
02.03	Desarrollar nuevos procesos de validación automática de la información.	100%	100%	70%	50%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
03.01	Monitorizar la calidad de la información contenida en SIER.	15%	20%	20%	50%	90%	100%	2017	2022	Finalizado
03.02	Desarrollar nuevos indicadores de gravedad de la enfermedad.	100%	100%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
03.03	Desarrollar informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades.	50%	90%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
04.01	Establecer una definición de "Tumor Maligno Raro" en la Región de Murcia.	0%	90%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
04.02	Definir criterios que identifiquen las ER que causan mortalidad en la Región de Murcia.	0%	10%	10%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
04.03	Consensuar los indicadores epidemiológicos los TMR.	0%	50%	50%	50%	50%	100%	2017	2022	Finalizado
04.04	Elaborar informes generales periódicos de los TMR en la Región de Murcia.	0%	5%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
04.06	Elaborar un Informe específico de los tumores raros infantiles.	0%	50%	50%	50%	50%	100%	2017	2022	Finalizado



### INFORMACIÓN. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance							Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023			
05.01	Desarrollar una página web única en la RM sobre enfermedades raras.	0%	0%	0%	0%	NI	NI	NI	2017	2023	No iniciado
05.02	Fomentar actividades relacionadas con las ER dentro de la Escuela para la Salud de la Región de Murcia	0%	25%	0%	0%	NI	NI	25%	2017	2023	Iniciado
05.03	Crear un grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	0%	0%	0%	0%	NI	NI	NI	2017	2023	Iniciado
06.01	Desarrollar acciones de sensibilización en cada uno de los ámbitos (sanitario, educativo, social, laboral).	50%	75%	70%	70%	100%	100%	100%	2017	2023	Finalizado
									2017	2023	
06.02	Celebrar el Día Internacional de las Personas con Discapacidad conjuntamente Administración, y entidades del Tercer Sector, contando con la presencia de Entidades de personas con ER.	0%	100%	60%	100%	100%	100%	100%	2017	2023	Finalizado
06.03	Celebrar la Feria de las Entidades de discapacidad (incluir a Entidades de personas con ER).	0%	0%	70%	40%	100%	100%	100%	2017	2023	Finalizado
06.04	Desarrollo de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER.										Retirada

NI: No informado



## PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance							Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023			
07.01	Revisar y actualizar la implantación de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo.	25%	25%	25%	50%	50%	100%	100%	2017	2023	Finalizado
07.02	Colaborar con el ECEMC, desde los servicios de Neonatología de la Región y a su vez integrar esta información en otros registros relacionados (SIER).	0%	0%	0%	0%	0%	NI	Retirado	2017	2023	Retirado
07.03	Actualizar e impulsar el protocolo de Consulta Pre-concepcional del PIAM en atención primaria para potenciar la identificación de riesgos relacionados con la salud materno-infantil, y minimizarlos antes del embarazo.	0%	5%	22%	22%	22%	NI	50%	2017	2023	Iniciado
08.01	Reforzar la captación precoz de embarazadas con mayor riesgo de ER y establecer protocolos de derivación preferente a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	0%	0%	0%	0%	0%	0%	75%	2017	2023	iniciado
08.02	Potenciar a través del PIAM la normalización de los procedimientos del cribado de cromosopatías en el 1er trimestre.	0%	50%	50%	50%	50%	50%	75%	2017	2023	Iniciado
08.03	Valorar la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	0%	100%	100%	100%	100%	100%	100%	2018	2023	Finalizado
08.04	Definir a través del PIAM los circuitos asistenciales para el asesoramiento a la pareja para la toma de decisiones ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	0%	100%	0%	75%	50%	50%	50%	2017	2023	Iniciado
08.05	Establecer las vías para posibilitar la interrupción legal de la gestación en las mejores condiciones de seguridad sobre la salud física y mental de la madre con diagnóstico prenatal de una ER dentro de la red asistencia pública regional.	0%	0%	0%	0%	75%	75%	100%	2017	2023	Finalizado
08.06	Posibilitar la confirmación de los fetos diagnosticados de ER.	0%	0%	0%	0%	0%	0%	Retirado	2017	2023	Retirado
08.07	Ampliar la cartera de servicios del CBGC a los test genéticos prenatales de aCGH, secuenciación masiva, y al diagnóstico genético preimplantacional (DGP) de ER en el SMS	0%	100%	100%	70%	70%	70%	70	2017	2023	Iniciado
09.01	Asegurar a través del PIAM la adecuada información a las mujeres embarazadas y a sus parejas acerca del Programa de Detección Precoz y sus procedimientos.	0%	0%	0%	20%	20%	20%	75%	2017	2023	Iniciado
09.02	Mejorar la toma, calidad y transporte de la 1ª muestra en las plantas de maternidad y de segundas muestras en los centros de salud.	66%	75%	75%	90%	90%	90%	90%	2017	2023	Iniciado





### PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance							Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023			
09.03	Ampliar el nº de enfermedades a detectar en el cribado neonatal (HAC, Lisosomales, Inmunodeficiencia Combinada Grave y Atrofia Muscular Espinal).	-	0%	0%	0%	0%	0%	0%	2018	2023	No iniciado
10.01	Ampliar la acreditación por ENAC a todos los ensayos que se realizan en el CBGC.	0%	100%	100%	50%	90%	90%	90%	2017	2023	Iniciado
10.02	Actualizar la cartera de servicios del CBGC a la demanda de diagnóstico genético de ER.	5%	100%	10%	50%	50%	50%	50%	2017	2023	Iniciado
10.03	Identificar los laboratorios de análisis genéticos y serv. de asesoramiento con actividad (RM)	0%	0%	0%	0%	0%	NI	100%	2017	2023	Finalizado
10.04	Elaborar el Plan de Genética de la Región de Murcia.	0%	0%	0%	0%	0%	0%	Retirado	2017	2023	Retirado
11.01	Ampliar intervenciones del PANA para mejorar la detección precoz de ER en niño.	0%	0%	5%	5%	5%	NI	100%	2017	2023	Finalizado

NI: No Informado



## ATENCIÓN SANITARIA. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance							Inicio	Fin	Estado actuación
		2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023			
12.01	Estudiar el tiempo medio de diagnóstico de las ER, monitorizarlo y reducirlo.	0%	0%	0%	25%	25%	NI	NI	2017	2023	Iniciado
12.02	Implantar en OMI algoritmos de sospecha en atención primaria.	0%	0%	0%	7%	7%	NI	NI	2017	2023	No iniciado
12.03	Establecer y difundir un protocolo guía de atención a las ER sin diagnóstico orientando su valoración inicial.	0%	60%	0%	60%	60%	NI	NI	2017	2023	Iniciado
12.04	Establecer protocolos específicos para ER orientando su atención y derivación a la unidad de experiencia correspondiente.	0%	7%	0%	15%	15%	NI	NI	2017	2023	Iniciado
12.05	Crear consultas interdisciplinarias (valoración del paciente por los distintos especialistas implicados en su patología el mismo día).	0%	11%	11%	15%	15%	NI	NI	2017	2023	Iniciado
12.06	Asegurar la visibilidad de la información relevante sobre ER en los aplicativos de HCE.	50%	50%	50%	50%	50%	NI	NI	2017	2023	Iniciado
13.01	Definir una unidad coordinadora de referencia para las ER	0%	90%	100%	90%	90%	NI	NI	2017	2023	Iniciado
13.02	Definir la unidades de referencia regionales específicas de ER.	0%	0%	0%	0%	0%	NI	NI	2017	2023	Iniciado
13.03	Facilitar la creación de CSUR regionales y su participación en las redes internacionales de ER.	100%	0%	100%	100%	100%	NI	NI	2017	2023	Iniciado
14.01	Implantar un gestor de casos en todas las áreas de salud como figura que facilite la coordinación de la atención sanitaria interdisciplinar.	11%	33%	33%	45%	45%	NI	NI	2017	2023	Iniciado
14.02	Implantar las consultas de transición para pacientes con ER trabajando de forma interdisciplinar entre los servicios implicados en pediatría y adultos.	5%	11%	11%	25%	25%	NI	NI	2017	2023	Iniciado
14.03	Sesiones médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos sobre casos de la consulta de transición.	0%	11%	11%	15%	15%	NI	NI	2017	2023	Iniciado
15.01	Elaborar protocolos de coordinación de la Salud Mental Infanto-Juvenil con la Sección de Genética Médica, la Unidad de Hospitalización de Corta Estancia y el Centro de SM en pacientes con ER.	0%	0%	10%	0%	0%	NI	NI	2017	2023	Iniciado
15.02	Mejorar el Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años.	0%	0%	0%	0%	0%	NI	NI	2017	2023	No iniciado
15.03	Crear grupos psicoeducativos de entrenamiento de padres en los Centros de Salud Mental Infanto-Juvenil.	0%	40%	40%	40%	40%	NI	NI	2017	2023	Iniciado
15.04	Establecer criterios de inclusión y protocolos de actuación en cuidados paliativos para ER.	0%	90%	90%	100%	100%	NI	NI	2017	2023	Iniciado



## RECURSOS TERAPÉUTICOS. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance							Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023			
16.01	Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS.	100%	100%	100%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
16.02	Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT.	100%	-	-	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
16.03	Desarrollar una plataforma informática para la obtención y registro de datos clínicos necesarios para evaluar los resultados de los tratamientos con MERS, integrada en los sistemas de información del SMS.	100%	-	-	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
16.04	Elaborar formularios en la historia clínica informatizada de Selene, para registro de datos clínicos y emisión de informe de inicio y de renovaciones de los medicamentos que la CRFT catalogue como MERS.	100%	-	-	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
17.01	Crear un grupo de trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER.	100%	100%	100%	100%	100%	NI	100%	2017	2022	Finalizado
17.02	Elaborar un análisis de necesidades y las propuestas de mejora en el acceso a estos productos.	0%	0%	0%	0%	0%	NI	NI	2018	2022	No iniciado
17.03	Valorar las patologías que, en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales, pudieran catalogarse de especial seguimiento.	100%	100%	100%	100%	100%	100%	100%	2017	2022	Finalizado
18.01	Crear un mapa de recursos de terapias avanzadas disponibles en la Región de Murcia y sus aplicaciones en enfermedades raras, así como las modalidades de acceso.	0%	0%	0%	0%	0%	NI	0%	2017	2022	No iniciado
18.02	Incrementar los enlaces de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y el uso de bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	0%	0%	0%	0%	0%	NI	100%	2017	2022	Finalizado
18.03	Promover el desarrollo de protocolos de posicionamiento terapéutico en el SNS en relación a las terapias avanzadas y valorar la necesidad de desarrollar normativa autonómica posterior.	50%	50%	50%	50%	50%	NI	100%	2017	2022	Finalizado
19.01	Publicar la normativa regional de la atención temprana.	90%	90%	50%	70%	70%	NI	100%	2017	2022	Finalizado
19.02	Establecer la cobertura regional de los CDIAT diseñando un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados para ampliarla.	0%	50%	100%	100%	100%	NI	100%	2017	2022	Finalizado
19.03	Elaborar una cartera de servicios ofrecidos por los CDIAT amplia y abierta	0%	0%	0%	0%	0%	NI	100%	2017	2022	Finalizado

NI: no informado



## RECURSOS TERAPÉUTICOS. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES

Cód.	Actuaciones	Grado de avance							Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023			
19.04	Crear y dotar servicios de valoración de la necesidad de AT y de certificación de dicha necesidad, de manera sectorizada, que cubran adecuadamente todo el territorio.	47%	55%	30%	30%	100%	NI	100%	2017	2022	Finalizado
19.05	Consolidar y aumentar la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles.	0%	50%	100%	100%	95%	NI	100%	2017	2022	Finalizado
20.01	Formalizar un marco que regule la realización de Programas de AT Hospitalaria.	22%	50%	50%	50%	50%	NI	60%	2017	2022	Iniciado
20.02	Establecer una red regional de EOEP de AT con cobertura a todos los sectores educativos	68%	55%	55%	55%	70%	NI	100%	2017	2022	Finalizado
21.01	Apertura consulta específica de RHB para ER frecuentes en cada Área de Salud.	0%	0%	0%	0%	0%	NI	NI	2017	2022	No iniciado
21.02	Apertura consulta específica de RHB para ER infrecuentes, de Referencia Regional.	0%	0%	0%	0%	0%	NI	NI	2018	2022	No iniciado
21.03	Potenciar los servicios de rehabilitación hospitalarios para que puedan atender a personas con ER.	0%	0%	0%	0%	0%	NI	NI	2017	2022	Iniciado
21.04	Establecer mecanismos de coordinación entre los servicios de rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER < de 6 años.	0%	0%	0%	0%	0%	NI	NI	2017	2022	No iniciado
21.05	Establecer mecanismos coordinación entre los servicios de rehabilitación y los profesionales de atención temprana en el caso de los niños hospitalizados < de 6 años con una ER que los requieran.	5%	5%	5%	5%	5%	NI	100%	2017	2022	Finalizado

NI: no informado



## EDUCACIÓN. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Código	Actuaciones	Grado de avance							Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023			
22.01	Difundir los recursos educativos, económicos y sociales disponibles para la atención del alumnado que padece una enfermedad rara.	0%	0%	0%	50%	100%	100%	NI	2017	2022	Finalizado
22.02	Crear un foro de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias de inclusión del alumnado con ER.	0%	0%	0%	30%	100%	100%	NI	2017	2022	Finalizado
22.03	Participar en redes educativas vinculadas con la atención del alumnado con enfermedades raras.	0%	5%	0%	30%	100%	100%	NI	2017	2022	Finalizado
22.04	Colaborar en campañas informativas y de sensibilización sobre ER dirigida a la comunidad educativa, a través de convenios de con federaciones y asociaciones.	75%	100%	0%	40%	80%	80%	NI	2017	2022	Iniciado
22.05	Incluir en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial de los centros educativos, la lucha contra el estigma y exclusión del menor con ER	0%	0%	0%	80%	100%	100%	NI	2017	2022	Finalizado
23.01	Crear equipos de soporte al Centro escolar, desde el ámbito sanitario y social.	0%	0%	0%	20%	20%	30%	NI	2017	2022	Iniciado
23.02	Realizar sesiones de trabajo trans-disciplinares, de presentación de casos.	100%	100%	100%	100%	100%	100%	NI	2017	2022	Finalizado
23.03	Mejorar el registro de la información socio-sanitaria relevante de cada alumno con una ER en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.	0%	25%	25%	25%	100%	100%	NI	2017	2022	Finalizado
23.04	Elaborar un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	25%	40%	40%	40%	40%	40%	NI	2017	2022	Iniciado
23.05	Incorporar en la memoria de actividades anual de la Consejería de Educación y Universidades, un apartado específico con datos y actividades desarrolladas con el alumnado con ER.	0%	50%	50%	50%	100%	100%	NI	2017	2022	Finalizado
24.01	Realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, del alumnado con ER que lo requiera.	100%	100%	100%	100%	100%	100%	NI	2017	2022	Finalizado
24.02	Crear/desarrollar modelos e instrumentos para la evaluación psicopedagógica o pedagógica de la población en educación infantil y educación obligatoria con ER.	0%	0%	0%	30%	30%	30%	NI	2017	2022	Iniciado
24.03	Incorporar en los Planes de Actuación General de los EOEP de Sector, programas específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con ER.	0%	50%	50%	50%	100%	100%	NI	2017	2022	Finalizado
25.01	Desarrollar normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER.	0%	0%	0%	30%	30%	40%	NI	2017	2022	Iniciado



## EDUCACIÓN. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Código	Actuaciones	Grado de avance							Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023			
25.02	Estudiar la escolarización del alumnado con ER a través de la Comisión Específica de Escolarización.	100%	SM	SM	30%	100%	100%	SM	2017	2022	Finalizado
25.03	Realizar un análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función las necesidades identificadas en alumnos con ER.	50%	50%	50%	50%	50%	60%	SM	2017	2022	Iniciado
25.04	Estudiar y, en su caso, mejorar las instalaciones y equipamientos escolares.	100%	50%	50%	50%	50%	70%	SM	2017	2022	Iniciado
25.05	Asesorar a los tutores, para el apoyo y acompañamiento en el acceso y la transición entre etapas educativas.	50%	100%	100%	100%	100%	100%	SM	2017	2022	Finalizado
25.06	Crear itinerarios escolares para el alumnado con enfermedades raras.	0%	0%	0%	10%	10%	10%	SM	2017	2022	Iniciado
25.07	Establecer nuevas vías de formación reglada y no reglada que aporten opciones de transición a la vida laboral y adulta.	0%	0%	0%	10%	50%	50%	SM	2017	2022	Iniciado
25.08	Realizar sesiones conjuntas con los centros de orientación profesional del SEF para mejorar la transición a la vida laboral y adulta.	50%	50%	50%	50%	50%	50%	SM	2017	2022	Iniciado
25.09	Instar a la Comisión de Pruebas de acceso, para que se contemplen las ER en el protocolo que se tiene establecido para apoyar el acceso a la universidad de personas con discapacidad.	0%	0%	0%	0%	0%	0%	SM	2017	2022	No iniciado
25.10	Instar a las universidades a que contemplen las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad.	0%	0%	0%	0%	0%	60%	SM	2017	2022	Iniciado
25.11	Establecer un convenio entre las consejerías competentes para coordinar y complementar las prestaciones socioeducativas (becas, ayudas técnicas individualizadas).	-	0%	0%	5%	5%	70%	SM	2018	2022	Iniciado
26.01	Informar a los centros educativos de la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario.	50%	90%	90%	90%	100%	100%	SM	2017	2022	Finalizado
26.02	Incorporar en los centros educativos que lo necesiten, profesionales de perfil sanitario para atender al alumnado que precise cuidados continuados durante el horario escolar.	50%	100%	100%	100%	100%	100%	SM	2017	2022	Finalizado
26.03	Conciliar el horario escolar con las necesidades de atención sanitaria cuando así se requiera a través del gestor de casos.	0%	15%	0%	2%	10%	10%	SM	2017	2022	Iniciado
26.04	Elaborar guías de orientaciones educativas y sanitarias sobre aquellas enfermedades raras que se vaya requiriendo destinadas a la comunidad educativa.	0%	100%	50%	50%	50%	60%	SM	2017	2022	Iniciado
26.05	Establecer un convenio con FEDER para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros.	100%	100%	0%	5%	60%	70%	SM	2017	2022	Iniciado



## SERVICIOS SOCIALES. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance							Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023			
27.01	Mejorar la cobertura y estabilizar la dotación de los Centros de Servicios Sociales Municipales en la Región.	100%	100%	90%	70%	80%	NI	100%	2017	2023	Finalizado
27.02	Mejorar el acceso a la información y a los recursos, servicios y prestaciones sociales, procurando asesoramiento, orientación y valoración a las personas con ER, a través de la Red Pública de SS de AP.	0%	50%	20%	70%	70%	NI	70%	2017	2023	Finalizado
27.03	Mejorar la difusión periódica y sistemática de información a las entidades de personas con ER, sobre servicios, prestaciones y programas sociales de carácter general y específicos de ER.	0%	0%	50%	50%	50%	NI	70%	2017	2023	Finalizado
28.01	Incrementar la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	100%	100%	100%	90%	100%	NI	100%	2017	2023	Finalizado
28.02	Incrementar la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio, a personas afectadas por ER y otras personas con graves dificultades.	0%	0%	50%	80%	80%	NI	80%	2017	2023	Finalizado
28.03	Incrementar la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio a personas afectadas por ER	100%	100%	100%	50%	70%	NI	100%	2017	2023	Finalizado
28.04	Incrementar la cobertura del Servicio de Respiro Familiar a personas con ER	0%	0%	50%	50%	50%	NI	80%	2017	2023	Finalizado
29.01	Convocar Ayudas económicas individualizadas a personas con discapacidad (PcD).	100%	100%	100%	100%	100%	NI	100%	2017	2023	Finalizado
29.02	Priorizar en las Ayudas Individualizadas a PcD, a personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social, atendiendo el 100% de la demanda.	0%	0%	90%	50%	50%	NI	100%	2017	2023	Finalizado
29.03	Situar el importe de las ayudas Individualizadas concedidas en el 100% de la cantidad presupuestaria o el importe establecido por la orden de convocatoria, en su caso.	100%	100%	100%	70%	70%	NI	100%	2017	2023	Finalizado
29.04	Ofrecer desde los servicios sociales de AP de todos los municipios de la región, una ayuda económica (bonotaxi) a personas con ER y discapacidad física que no pueden utilizar los transportes públicos colectivos.	0%	0%	50%	30%	30%	NI	85%	2017	2023	Iniciado

NI: no informado



## SERVICIOS SOCIALES. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance							Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023			
30.01	Difusión e implementación de Guía para la Valoración de la Discapacidad en ER en la Región de Murcia.	75%	100%	100%	100%	100%	NI	100%	2017	2023	Finalizado
30.02	Incorporar anualmente 12 ER nuevas a la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad.	5%	75%	90%	100%	100%	NI	100%	2017	2023	Finalizado
30.03	Unificar criterios de evaluación de la discapacidad en personas con ER entre administraciones y estamentos.	0%	90%	75%	60%	60%	NI	80%	2017	2023	Finalizado
30.04	Realizar un estudio conjunto con FEDER sobre las medidas de soporte de funciones vitales y movilidad en la escala de valoración específica contempladas en el baremo de discapacidad.	0%	0%	0%	0%	0%	NI	Retirado	2017	2023	Retirado
30.05	Realizar un estudio con FEDER para incluir las medidas de soporte para ER que no están contempladas en la normativa y proponer la consideración de apoyo especial a quienes las precisan y sean > de 3 años.	0%	0%	0%	0%	0%	NI	Retirado	2017	2023	Retirado
30.06	Actualizar conocimientos y normativas que incluyan el enfoque de las ER, respecto de la valoración de la dependencia y el proceso de reconocimiento, calificación y declaración de del grado de discapacidad.	0%	0%	100%	50%	60%	NI	80%	2017	2023	Finalizado
31.01	Impulsar la creación de Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en EELL de más de 50.000 habitantes.	0%	0%	80%	50%	100%	NI	60%	2017	2023	Iniciado
31.02	Contemplar la presencia de Entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	0%	0%	0%	0%	0%	NI	0%	2017	2023	No iniciado
31.03	Fomentar la participación social de las personas con ER mediante el apoyo técnico y económico a las entidades que las representan.	0%	0%	90%	70%	80%	NI	100%	2017	2023	Finalizado
31.04	Establecer cauces de coordinación entre el tejido asociativo del municipio y las entidades de personas con ER, en el conjunto de las Entidades de personas con discapacidad.	0%	0%	0%	0%	80%	NI	95%	2017	2023	Iniciado
31.05	Continuar el Programa de voluntariado municipal, apoyado por el colectivo de personas con ER y de sus familias, y las entidades que les representan.	0%	0%	0%	0%	50%	NI	95%	2017	2023	Iniciado

NI: no informado





### SERVICIOS SOCIALES. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance							Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023			
32.01	Coordinar un Grupo de Trabajo estable con Técnicos de diferentes departamentos implicados en la elaboración del Plan de accesibilidad	0%	30%	50%	60%	80%	NI	85%	2017	2023	Iniciado
32.02	Potenciar la administración electrónica en los servicios afectados por la ley de Emergencia Social, dotándolos de RRHH y materiales para garantizar el cumplimiento de las distintas normativas afectadas.	0%	0%	20%	20%	20%	NI	60%	2017	2023	Iniciado
32.03	Desarrollo y aplicación de la normativa para fomento de la accesibilidad universal.	0%	40%	60%	60%	60%	NI	70%	2017	2023	Iniciado
33.01	Delimitar en el marco de la Situación de Riesgo, indicadores relacionados con la afectación del menor por una ER.	0%	0%	0%	0%	0%	NI	NO CASOS	2017	2023	Iniciado
33.02	Orientar y derivar hacia los servicios sanitarios a los menores en situación de riesgo social con sospecha de indicadores de ER para una valoración y diagnóstico precoz.	0%	0%	0%	0%	0%	NI	NO CASOS	2017	2023	Iniciado
34.01	Contemplar e incorporar las especificidades derivadas de la afectación de los menores por ER en la elaboración de la Estrategia de actuación ante posibles Situaciones de Riesgo en la Infancia.	0%	100%	20%	20%	0%	NI	60%	2017	2023	Iniciado

NI: no informado



### COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance							Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023			
35.01	Crear la CT de Coordinación Socio-Sanitaria de ER dentro de la Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria.	50%	100%	100%	100%	NI	Finalizado	100%	2017	2023	Finalizado
35.02	Diseñar un marco jurídico y administrativo de coordinación y asistencia socio-sanitaria en la Región de Murcia para la atención a personas con ER y sus familiares.	0%	0%	40%	40%	NI	NI	25%	2017	2023	Iniciado
35.03	Definir e identificar los servicios y recursos existentes que deben funcionar en coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER y sus familiares.	0%	5%	40%	100%	100%	100%	100%	2017	2023	Finalizada
35.04	Elaborar el protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una ER y sus familiares, y establecer indicadores para su evaluación.	0%	1%	50%	20%	NI	NI	25%	2017	2023	Iniciado
35.05	Establecer acuerdos inter-institucionales operativos para implementar el Protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las ER y sus familiares.	-	0%	0%	0%	NI	NI	0%	2018	2023	No iniciado
36.01	Diseñar informes estandarizados para compartir información relativa a una persona con una ER, su situación y sus necesidades entre los dispositivos de intervención de los diferentes ámbitos de actuación.	-	0%	0%	0%	NI	NI	0%	2018	2023	No iniciado
36.02	Fomentar el trabajo en red, facilitando la creación de espacios inter-institucionales de encuentro entre profesionales.	-	0%	0%	0%	NI	NI	25%	2018	2023	Iniciado
36.03	Desarrollar una plataforma, en la que se compartirá de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención.	-	0%	0%	20%	NI	NI	50%	2018	2023	Iniciado

NI: no informado



## FORMACIÓN. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES

Cód.	Actuaciones	Grado de avance							Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023			
37.01	Incrementar contenidos docentes acerca de ER en los grados universitarios. (Salud, ciencias sociales y educación.	-	50%	100%	100%	100%	100%	100%	2018	2023	Finalizado
37.02	Sensibilizar a los profesores y estudiantes en la importancia de mejorar la atención sanitaria, social y educativa y la investigación en ER.	-	75%	100%	100%	100%	100%	100%	2018	2023	Finalizado
38.01	Incluir en la formación transversal de los médicos internos residentes la materia de fármaco-vigilancia.	-	40%	40%	40%	50%	100%	100%	2018	2023	Finalizado
38.02	Introducir en los programas docentes de FSE contenidos relacionados con diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de ER.	-	40%	40%	75%	85%	100%	100%	2018	2023	Finalizado
38.03	Incluir unidades didácticas sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado.	-	40%	100%	100%	100%	100%	100%	2018	2023	Finalizado
39.01	Mantener las competencias básicas en fármaco-vigilancia en el personal sanitario.	10%	100%	100%	100%	100%	100%	100%	2017	2023	Finalizado
39.02	Iniciar y mantener formación básica en el PCN en el personal sanitario.	30%	85%	85%	85%	85%	100%	100%	2017	2023	Finalizado
39.03	Actualizar las competencias en genética básica en facultativos de atención primaria y especializada.	-	100%	100%	100%	100%	100%	100%	2018	2023	Finalizado
39.04	Actualizar las competencias en ER en el personal sanitario.	-	100%	100%	100%	100%	100%	100%	2018	2023	Finalizado
39.05	Informar del documento guía de la asistencia sanitaria a las personas con ER.	-	0%	0%	0%	0%	0%	0%	2018	2023	No iniciado
39.06	Sensibilizar en ER a los profesionales que trabajan en cuidados paliativos.	-	60%	60%	60%	60%	60%	NI	2018	2023	Iniciado
39.07	Actualizar en cuidados paliativos en ER a los pediatras, médicos de familia y otros sanitarios hospitalarios.	-	-	100%	100%	50%	50%	NI	2019	2023	Iniciado
39.08	Informar de los sistemas de información y coordinación de AT a los profesionales implicados.	-	0%	0%	10%	20%	20%	90%	2018	2023	Finalizado
39.09	Incluir en actividades formativas a los profesionales de centros privados colaboradores que forman parte del protocolo de AT (CDIAT,...).	0%	0%	0%	10%	20%	20%	90%	2017	2023	Finalizado
39.10	Informar sobre aspectos clínicos y sanitarios de las ER a personal de centros educativos y servicios sociales.	0%	50%	70%	70%	85%	85%	NI	2017	2023	Iniciado
39.11	Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal docente.	0%	50%	90%	90%	90%	100%	100%	2017	2023	Finalizado



## FORMACIÓN GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES

Cód.	Actuaciones	Grado de avance							Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023			
39.12	Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal no docente.	0%	0%	50%	50%	50%	50%	NI	2017	2023	Iniciado
39.13	Actualizar en ER a los técnicos valoradores de la situación de dependencia/discapacidad.	-	90%	75%	20%	50%	50%	100%	2018	2023	Finalizado
39.14	Formar en necesidades de autocuidado de personas con ER a profesionales de servicios sociales.	-	75%	75%	10%	50%	50%	80%	2018	2023	Finalizado
39.15	Sensibilizar y divulgar guías de estilo de atención y buen trato a personas con ER.	-	0%	0%	10%	0%	0%	NI	2018	2023	No iniciado
39.16	Formar a profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar para mejorar atención a las ER.	-	0%	50%	10%	15%	15%	Retirado	2018	2023	Retirado
39.17	Sensibilizar a profesionales de los 3 ámbitos sobre el protocolo de coordinación socio-sanitaria.	-	-	-	0%	0%	0%	0%	2019	2023	No Iniciada
39.18	Informar sobre el PIER y las necesidades y limitaciones de las personas con ER y sus familias.	0%	60%	95%	95%	95%	100%	100%	2017	2023	Finalizado

NI: no informado



## INVESTIGACIÓN. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance							Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023			
40.01	Valorar análisis del cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular	5%	5%	5%	5%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado
40.02	Estudiar la asociación entre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.	50%	50%	50%	50%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado
40.03	Nº de artículos sobre fenotipo y genotipo de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.	20%	50%	50%	100%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado
40.04	Estudiar las mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica.	20%	20%	20%	100%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado
40.05	Caracterizar clínica y molecularmente las Enfermedades Renales Hereditarias en la Región de Murcia.	0%	100%	0%	0%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado
40.06	Estudiar las mutaciones en el gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la Región.	5%	5%	5%	5%	NI	NI	NI	2017	2023	Iniciado
40.07	Estudiar la asociación de nuevos genes al Síndrome de PTEN-tumores hamartomatosos.	5%	5%	5%	5%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado
40.08	Aplicar la secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica.	35%	100%	100%	100%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizada
40.09	Aplicar la NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas.	0%	100%	100%	100%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado
40.10	Evaluar el uso de agonistas de los receptores de trombopoyetina en pacientes adultos con trombocitopenia inmune primaria en España	0%	100%	0%	0%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado
40.11	Estudiar la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI	0%	100%	100%	100%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado
40.12	Identificar los aspectos clínicos para la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis	0%	100%	0%	0%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado
41.01	Desarrollo de legislación que facilite la realización de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos	5%	15%	5%	5%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado
41.02	Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional	5%	80%	90%	90%	NI	NI	Retirada	2017	2023	Retirada



## INVESTIGACIÓN. GRADO DE AVANCE Y DE DESVIACIÓN TEMPORAL DE LAS ACTUACIONES.

Cód.	Actuaciones	Grado de avance							Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023			
41.03	Fomento de la realización de Ensayos Clínicos con medicamentos huérfanos.	95%	100%	0%	0%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado
41.04	Fomento de la realización de Estudios Post-autorización con medicamentos huérfanos	90%	26%	0%	0%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado
41.05	Promover líneas de investigación para el desarrollo de nuevos abordajes en la atención temprana o evaluación del impacto de las medidas adoptadas en niños con enfermedades raras.	0%	100%	0%	0%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado
42.01	Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.	0%	5%	0%	0%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado
42.02	Investigación epidemiológica en fact. riesgo medioambientales causantes de malformaciones congénitas.	0%	100%	0%	0%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado
42.03	Explorar el uso de herramientas de evaluación de la CVRS de los afectados por ER.	0%	50%	50%	50%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado
42.04	Estudio de prevalencia de ER en salud mental en base a un sistema de codificación único	0%	0%	0%	0%	NI	NI	Retirada	2017	2023	Retirada
42.05	Investigación en mejora de costes no cuantificables por asistencia en cuidados paliativos pediátricos	0%	0%	0%	0%	NI	NI	Retirada	2017	2023	Retirada
42.06	Realizar un estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región	0%	90%	100%	100%	NI	NI	100%	2017	2023	Finalizado

NI: no informado



## ANEXO 2: EVALUACIÓN DE LOS INDICADORES DE SEGUIMIENTO 2022

### EPIDEMIOLOGÍA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2022	Valor observado					
			2022	2021	2020	2019	2018	2017
01.00	Representatividad teórica de SIER	100%	Finalizado	100%	100%	87%	83%	67%
01.01	Casos validados en SIER codificados con CIE-10ES.	100%	Finalizado	100%	100%	100%	42%	0%
01.02	Casos registrados en SIER codificados con listado propio.	100%	Finalizado	100%	100%	100%	100%	0%
01.03	Incremento del nº de fuentes nuevas incorporadas al SIER	50	Finalizado	50	48	48	43	43
02.00	Casos validados de los registrados en el SIER.	70%	Finalizado	60,3	54,90%	44%	42%	42%
02.01	Fuentes que envían información al SIER normalizada.	50%	Finalizado	90%	95%	95%	0%	0%
02.02	Nº de indicadores de rendimiento y validez de las fuentes analizadas en el SIER.	3	Finalizado	7	7	7	7	1
02.03	Casos incorporados al SIER que se confirman o descartan automáticamente.	30%	Finalizado	26,4	15%	17%	5%	6%
03.01	Nº de nuevos indicadores de calidad de la información contenida en SIER monitorizados.	3	Finalizado	17	3	3	2	2
03.02	Casos con grado de dependencia reconocido del total de casos valorados registrados en SIER.	81%	Finalizado	80%	92%	73%	77%	83%
03.03	Nº de informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades raras publicados.	1	Finalizado	10	2	2	1	0
04.01	Definición de "Tumor Maligno Raro" en la Región de Murcia.	Sí	Finalizado	Sí	Sí	Sí	Sí	No
04.02	Definición de criterios que identifiquen las ER que causan mortalidad en la Región de Murcia.	Sí	Finalizado	Sí	Sí	No	No	No
04.03	Disponibilidad de indicadores epidemiológicos para el análisis de los TMR.	Sí	Finalizado	Sí	Sí	Sí	No	No
04.04	Nº de informes epidemiológicos generales publicados sobre la epidemiología de los TMR en la Región de Murcia.	1	Finalizado	1	3	1	0	Sin medición
04.06	Nº de Informes específicos publicados de los tumores raros infantiles.	1	Finalizado	0	1	0	0	Sin medición



## INFORMACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2023	Valor observado						
			2023	2022	2021	2020	2019	2018	2017
05.01	Espacio web con información general y recursos sobre Enfermedades en los ámbitos sanitario, educativo y social.	Sí	SM	SM	SM	SM	SM	No	SM
05.02.1	Informe anual sobre la escuela de pacientes para el manejo y cuidado de las ER	Sí	No	SM	SM	SM	SM	SM	SM
05.02.2	Informe anual sobre la realización de actividades de promoción de la salud y prevención de las ER	Sí	No	SM	SM	SM	SM	Sí	SM
05.03	Grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	Sí	SM	SM	SM	SM	SM	SM	No
06.01	Informe anual sobre las actividades de sensibilización a la población general relacionadas con las ER en cada uno de los ámbitos (Sanitario, Educativo, Servicios Sociales, Empleo).	Sí	Finalizado	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
06.02	Celebración conjunta del Día Internacional de las Personas con Discapacidad.	Sí	Finalizado	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No
06.03	Celebración conjunta de la Feria de las Entidades de discapacidad.	Sí	Finalizado	Sí	Sí	Sí	Sí	SM	No
06.04	Informe anual de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER.	Sí	RETIRADA	SM	SM	No	No	SM	SM

SM: Sin Medición





## PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2023	Valor observado						
			2023	2022	2021	2020	2019	2018	2017
07.01.01	% Implantación de la prescripción asistida en asistencia especializada.	100%	Finalizado	SM	50%	SM	SM	50%	50%
07.01.02	Guía para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo actualizada.	Sí	Retirado	Retirado	SM	SM	SM	SM	SM
07.02.01	Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al ECEMC**	500	Retirado	Retirado	SM	SM	SM	SM	SM
07.02.02	Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al SIER.	500	Retirado	SM	922	922	SM	SM	SM
07.03	Cobertura de implantación de la consulta pre-concepcional.	100%	50%	SM	SM	SM	SM	SM	SM
0.8	Recién nacidos con malformaciones congénitas diagnosticadas en etapa prenatal	50%	Retirado	Retirado	SM	SM	SM	SM	SM
08.01	Protocolos de derivación preferente para embarazadas con mayor riesgo de tener un hijo afectado por una ER a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	Sí	SM	SM	SM	SM	SM	SM	SM
08.02	Actualización y normalización en el PIAM de los procedimientos del cribado de aneuploidías en el 1er trimestre en los hospitales.	Sí	SM	SM	SM	SM	SM	SM	SM
08.03	Informe de valoración de la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado	Sí	Finalizado	SM	Sí	Sí	Sí	Sí	SM
08.04	Informe que contemple los circuitos asistenciales propuestos para el asesoramiento a la pareja ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	Sí	Finalizado	SM	SM	SM	SM	No	SM
08.05	ILE anuales realizadas por la red asistencial pública regional a mujeres con diagnóstico prenatal de una ER*.	100%	Finalizado	SM	SM	SM	SM	SM	SM
08.06	% de fetos muertos con diagnóstico de ER estudiados para confirmación.	100%	Retirado	SM	SM	SM	SM	SM	SM

SM: Sin Medición



## PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2023	Valor observado						
			2023	2022	2021	2020	2019	2018	2017
08.07	Test genéticos prenatales de aCGH, de secuenciación del exoma y diagnóstico genético preimplantacional (DGP) incluidos en cartera de servicios del CBGC (o del SMS).	100%	66%	66%	66%	66%	66%	66%	0%
09.02.01	Muestras no validas*	<0,50%	0,81%	1,72%	0,93%	0,80%	1,30%	1,16%	1,60%
09.02.02	Muestras recibidas en el laboratorios antes de los 4 días de la extracción*	99%	97%	97%	96,01%	95%	96,03%	95,79%	96,55%
09.02.03	Resultados de segundas muestras antes de los 20 días del recién nacido*	99%	72%	60%	36,36%	35%	31,13%	34,44%	30,05%
09.03	Inclusión de técnicas para diagnósticos de Hiperplasia Adrenal Congénita, enfermedades Lisosomales, IDCG y AME en el PCN.	100%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%
10.01	Técnicas o ensayos realizados en el CBGC acreditados por ENAC.	100%	95%	95%	95%	90%	80%	60%	36%
10.02	Análisis genéticos para diagnóstico de ER solicitados por facultativos del SMS incluidos en cartera del CBGG.	80%	40%	40%	40%	SM	40%	40%	0%
10.03	Informe sobre laboratorios de análisis genéticos y servicios de asesoramiento genético identificados y autorizados en la Región.	Sí	Finalizado	SM	SM	SM	SM	SM	SM
10.04	Plan de Genética de la Región de Murcia.	Sí	Retirado	No	SM	SM	SM	No	SM
11.01	Incremento del nº de diagnósticos de ER en niños derivados desde atención primaria.	25%	Finalizado	SM	25%	SM	SM	SM	SM

SM: Sin Medición



## ATENCIÓN SANITARIA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES

Cód.	Indicador	Valor esperado 2023	Valor observado						
			2023	2022	2021	2020	2019	2018	2017
12.01.01	Estudio para determinar el tiempo medio de diagnóstico de las ER en la Región de Murcia.	Sí	SM	SM	Sí	Sí	SM	No	No
12.01.02	Reducción del tiempo medio de acceso a atención especializada (unidades con experiencia en el manejo)	50%	SM	SM	10%	10%	SM	SM	SM
12.02	Implantación en OMI de algoritmos de sospecha de casos de ER en los centros de atención primaria.	100%	SM	SM	0%	0%	SM	0%	0%
12.03	Porcentaje de profesionales que han recibido la sesión de difusión del protocolo guía ER genérico.	100%	SM	SM	60%	60%	SM	0%	0%
12.04	Nº de protocolos específicos de ER establecidos.	15	SM	SM	3	3	SM	SM	0
12.05	Nº de visitas en consultas por paciente con ER y año.	8	SM	SM	SM	SM	SM	SM	20
12.06	Porcentaje de campos visibles de ER en cada aplicativo (obligatorios y críticos o alertas proactivas)	100%	SM	SM	50%	50%	SM	50%	50%
13.01	Constitución una unidad coordinadora de referencia para las ER.	Sí	SM	SM	SM	SM	SM	Sí	No
13.02	Nº de unidades de referencia regional específicas de ER.	15	SM	SM	SM	SM	4	3	3
13.03	Nº de CSUR de nuestra Región integrados en una red europea	4	SM	SM	SM	SM	SM	1	1
14.01	Áreas de salud con un profesional de enfermería que desarrolla la gestión de casos.	9	SM	SM	5	5	SM	3	1
14.02	Cobertura de Unidades de transición en Especialidades pediátricas por cada hospital.	100%	SM	SM	70%	70%	SM	11%	5%
14.03	Cobertura de sesiones médico-quirúrgicas de transición en ER.	100%	SM	SM	11%	11%	SM	11%	5%



### ATENCIÓN SANITARIA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES

Cód.	Indicador	Valor esperado 2023	Valor observado						
			2023	2022	2021	2020	2019	2018	2017
15.01	Protocolo de interconsultas entre el Programa de salud mental Infanto-Juvenil y Sección de Genética Médica del hospital de referencia de ER existente y difundido.	Sí	SM	SM	No	No	SM	No	No
15.02	Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años existente y difundido.	Sí	SM	SM	No	No	SM	No	No
15.03	Nº padres integrados en grupos psicoeducativos de ER.	50	SM	SM	SM	SM	SM	SM	SM
15.04	Cobertura de servicios de cuidados paliativos en ER.	100%	SM	SM	100%	100%	SM	100%	80%

SM: Sin Medición



## RECURSOS TERAPÉUTICOS. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2023	Valor observado							
			2023	2022	2021	2020	2019	2018	2017	
16.01	Nº Medicamentos incluidos en Resoluciones MERS.	25	Finalizado	SM	SM	SM	SM	17	12	12
16.02	Creación del grupo de trabajo ER para uso de MERS en la CRFT.	Sí	Finalizado	SM	SM	SM	SM	No	No	Sí
16.03	Módulo informático integrado con sist. de información del SMS para registro de datos clínicos y evaluación de resultados de MERS.	Sí	Finalizado	SM	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
17.01	Constitución del Grupo de Trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER	Sí	Finalizado	SM	No	No	No	No	No	Sí
17.02	Emisión de un informe sobre análisis de necesidades en ER relacionado con productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, productos dietéticos y dispositivos médicos	Sí	SM	SM	No	No	No	No	SM	SM
17.03	Resolución anual del Director Gerente del SMS en relación a las ayudas a la adquisición de productos nutricionales de difícil acceso en patologías de especial seguimiento.	Sí	Finalizado	SM	SM	SM	SM	Sí	Sí	SM
18.01	Mapa de recursos de terapias avanzadas para ER en la Región y modalidades de acceso disponible.	Sí	No	SM	SM	SM	SM	SM	SM	SM
18.02	Nº de acuerdos de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y con bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	2	Finalizado	SM	SM	SM	SM	SM	SM	SM
18.03.01	Nº de protocolos de posicionamiento terapéutico desarrollados.	30	Finalizado	SM	SM	SM	SM	SM	11	17
18.03.02	Nº de desarrollos normativos autonómicos relacionados con el uso de terapias avanzadas.	Sí	Finalizado	SM	SM	SM	SM	SM	Sí	No
19.01	Publicación de la normativa regional reguladora de la atención temprana.	Sí	Finalizado	SM	No	No	No	No	No	SM
19.02	Estudio de viabilidad para asignar a los CDIAT sectores geográficos concretos, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER	Sí	Finalizado	SM	Sí	Sí	Sí	Sí	SM	SM
19.03	Cartera de Servicios para los CDIAT ampliada.	Sí	Finalizado	SM	Sí	Sí	Sí	No	SM	SM
19.04	Nº de Servicios Valoración AT operativos en la Región	10	SM	SM	4	4	4	4	4	4
19.05.01	Número de CDIAT integrados en la red pública.	40	Finalizado	SM	33	33	33	33	33	SM
19.05.02	Aumento del 2% en el número de horas de atención dispensadas en los CDIAT.	4.533	Finalizado	SM	SM	SM	SM	SM	SM	SM
20.01	Nº de servicios hospitalarios que desarrollan programas de atención temprana hospitalaria regulados.	3	1	SM	SM	SM	SM	SM	1	0



## RECURSOS TERAPÉUTICOS. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2023	Valor observado							
			2023	2022	2021	2020	2019	2018	2017	
20.02	Cobertura geográfica de la red regional de EOEP de AT.	100%	Finalizado	SM	SM	SM	SM	SM	55%	55%
21.01	Cobertura Regional de tratamiento rehabilitador en los pacientes con las ER más frecuente (consultas en áreas de salud).	9	SM	SM	SM	SM	SM	SM	SM	SM
21.02	Disponibilidad de una consulta de RHB especializada para las ER más infrecuentes o de mayor complejidad.	Sí	SM	SM	SM	SM	SM	SM	SM	SM
21.04	Nº de actividades de coordinación (por paciente y año) entre los Servicios de Rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER < 6 años de edad.	1	SM	SM	SM	SM	SM	SM	SM	SM
21.05	Nº de actividades de coordinación realizadas (por niño y año) entre los Servicios de rehabilitación y los profesionales de atención temprana en niños con ER hospitalizados < 6 años.	1	Finalizado	SM	SM	SM	SM	SM	SM	SM

SM: Sin Medición



## EDUCACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2023	Valor observado						
			2023	2022	2021	2020	2019	2018	2017
22.01	Informe anual sobre la difusión de recursos en los centros educativos relativos a las ER.	Sí	Finalizado	Sí	Sí	Sí	No	No	No
22.02	Foro permanente y activo de profesionales del ámbito educativo sobre buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.	Sí	Finalizado	Sí	Sí	Sí	No	No	No
22.03	Centros que atienden alumnado con una ER* que participan en redes vinculadas con la atención educativa a ER.	100%	Finalizado	100%	100%	7%	7%	5%	SM
22.04	Centros educativos de la Región que atienden alumnado con una ER* en los que se han realizado campañas informativas y de sensibilización sobre ER en cada curso escolar.	100%	SM	80%	25%	25%	SM	SM	SM
22.05	Centros escolares que incluyen en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial la lucha contra el estigma y la exclusión social del menor con ER.	100%	Finalizado	100%	75%	25%	50%	SM	SM
23.01	Centros con alumnos con ER que han sido atendidos por equipos de soporte del ámbito sanitario y social.	100%	SM	30%	50%	50%	SM	SM	0%
23.02	Centros con alumnos con ER que han desarrollado sesiones trans-disciplinares de presentación de casos.	100%	Finalizado	100%	100%	50%	50%	50%	25%
23.03	Alumnos con una ER con la información socio-sanitaria relevante en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.	100%	Finalizado	100%	50%	5%	0%	0%	0%
23.04	Elaboración anual de un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	Sí	SM	No	Sí	No	No	No	No
23.05	Apartado en la memoria de actividades anual de la Consejería de Educación y Universidades, con datos y actividades desarrolladas con el alumnado con ER.	Sí	Finalizado	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No
24.01	Primeras evaluaciones realizadas en niños con ER menores de 3 años.	100%	Finalizado	100%	100%	25%	SM	SM	SM
24.02	Nº de nuevos protocolos de coordinación de las actuaciones educativas y sanitarias para la detección e intervención temprana en ER.	1	SM	0	0	0	0	0	SM
24.03	EOEP de sector que incorporan programas específicos para evaluación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras en sus Planes de Actuación General.	100%	Finalizado	100%	100%	100%	100%	SM	0%
25.01	Disponibilidad de normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER	Sí	SM	No	No	Sí	Sí	No	No
25.02	Nº de alumnos con ER escolarizados a través de la Comisión Específica	Sí	Finalizado	Sí	Sí	Sí (5)	SM	SM	Sí (0 niños)
25.03	Informe anual con el análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con ER.	Sí	SM	No	No	No	No	No	No

SM: Sin Medición



## EDUCACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2023	Valor observado						
			2023	2022	2021	2020	2019	2018	2017
25.04	Informe anual con las actuaciones de mejora de accesibilidad arquitectónica y de adaptación de puestos de trabajo en la región	Sí	SM	SM	SM	No	Sí	Sí	Sí
25.05	Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición entre etapas educativas a niños con ER en los centros educativos.	Sí	Finalizado	Si	Si	No	No	Sí	SM
25.07	Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición a la vida laboral y adulta.	Sí	SM	No	No	No	No	No	SM
25.09	Informe anual con universidades que contemplan las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad.	Sí	SM	No	No	SM	SM	SM	SM
25.10	Informe anual con las actuaciones para que se contemplen las ER en el protocolo de acceso a la universidad de personas con discapacidad en la Comisión de Pruebas de acceso.	Sí	SM	SM	SM	SM	SM	SM	SM
25.11	Convenio de coordinación de prestaciones socioeducativas.	Sí	SM	No	No	No	Sí	No	SM
26.01	Difusión del listado de centros educativos y la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario a todos los centros educativos de la Región.	Sí	Finalizado	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí	No
26.02	Nº de centros educativos incluidos en el Programa Experimental de Atención Sanitaria.	8	Finalizado	8	8	7	7	6	6
26.03	Informe anual con el nº de faltas de asistencia por acudir a visitas médica en niños con ER.	Sí	SM	No	No	No	SM	SM	SM
26.04	Informe anual con el nº de guías elaboradas de orientaciones educativas y sanitarias sobre ER para la comunidad educativa.	Sí	SM	No	No	Sí	Sí	Sí	No
26.05	Convenio con la Federación Española de Enfermedades Raras para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros educativos.	Sí	SM	No	No	SM	Sí	Sí	Sí

SM: Sin Medición





## SERVICIOS SOCIALES. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2023	Valor observado						
			2023	2022	2021	2020	2019	2018	2017
27.01	Incremento anual de la dotación de los Centros de Servicios Sociales.	3%	Finalizado	SM	16%	6%	2%	6%	16%
27.02	Procedimiento para el registro de personas atendidas con ER.	Sí	Finalizado	SM	No	No	No	No	No
27.03	Informe anual sobre las actuaciones de difusión de información sobre ER.	Sí	Finalizado	SM	Si	Sí	Sí	SM	SM
28.01	Incremento anual de la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	2%	Finalizado	SM	100%	17%	53%	97%	2%
28.02	Incremento anual de la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio.	2%	Finalizado	SM	2%	2%	2%	SM	SM
28.03	Incremento anual de la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio.	2%	Finalizado	SM	7%	7%	7%	6%	12%
28.04	Incremento anual de la cobertura del Servicio de Respiro Familiar.	2%	Finalizado	SM	2%	2%	2%	SM	SM
29.01	Convocatoria anual de Ayudas Individualizadas a PcD.	Sí	Finalizado	SM	Si	Sí	Sí	Sí	Sí
29.02	Atención de las solicitudes de Ayudas Individualizadas a PcD procedentes de personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social.	100%	Finalizado	SM	39%	30%	30%	SM	SM
29.03	Importe concedido a PcD afectadas por una ER en situación de vulnerabilidad social en relación al establecido en la Convocatoria.	100%	Finalizado	SM	99%	99%	99%	-6%	240%
29.04	Cobertura regional de la ayuda Bonotaxi en los municipios.	100%	85%	SM	30%	30%	30%	SM	SM
30.01	Grado de Difusión de la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER	100%	Finalizado	SM	100%	100%	100%	100%	75%
30.02	Nº de Enfermedades Raras nuevas incorporadas anualmente en la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER.	12	Finalizado	SM	12	12	12	30	0
30.03	Informe anual sobre la realización de actuaciones para unificar criterios en la evaluación de la discapacidad en personas con ER.	Sí	Finalizado	SM	Sí	Sí	Sí	Sí	No
30.04	Estudio conjunto con FEDER sobre medidas de soporte para ER contempladas en la escala de valoración específica del baremo de discapacidad.	Sí	Retirado	SM	Sí	No	No	SM	SM
30.05	Estudio conjunto con FEDER para incluir medidas de soporte para ER no contempladas en la normativa actual.	Sí	Retirado	SM	Sí	No	No	SM	SM

SM: Sin Medición



## SERVICIOS SOCIALES. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2023	Valor observado						
			2023	2022	2021	2020	2019	2018	2017
30.06	Informe anual sobre las acciones para actualizar los conocimientos y la normativa sobre ER.	Sí	Finalizado	SM	Sí	Sí	Sí	SM	SM
31.01	Informe anual sobre las actuaciones para la creación de Mesas de Trabajo sobre la Discapacidad incluyendo ER.	Sí	Sí	SM	Sí	Sí	Sí	SM	SM
31.02	Participación de Entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	Sí	No	SM	No	No	No	No	SM
31.03	Informe anual sobre el apoyo económico y técnico a Entidades de personas afectadas por ER.	Sí	Sí	SM	Sí	Sí	Sí	SM	SM
31.04	Informe anual sobre las actuaciones de coordinación entre entidades del municipio y Entidades de personas con ER.	Sí	Sí	SM	Sí	Sí	Sí	SM	SM
31.05	Informe anual sobre el mantenimiento del Programa de voluntariado municipal incluyendo las Entidades de personas con ER.	Sí	Sí	SM	Sí	No	No	SM	SM
32.01	Constitución de un Grupo de trabajo para elaboración del Plan Accesibilidad estable.	Sí	Sí	SM	Sí	No	No	No	SM
32.02	Informe sobre actuaciones para potenciar la administración electrónica en servicios afectados por la ley de Emergencia Social.	Sí	Sí	SM	Sí	Sí	Sí	Sin medición	SM
32.03	Informe anual sobre las acciones para mejora y aplicación de la normativa de fomento de accesibilidad universal	Sí	Sí	SM	Sí	Sí	Sí	Sí	SM
33.01	Inclusión de indicadores relacionados con la afectación de ER en el marco de la Situación de Riesgo Social.	Sí	NO CASOS	SM	No	No	No	SM	SM
33.02	Informe anual sobre actuaciones de derivación a servicios sanitarios para valoración de menores en situación de riesgo social con una posible ER.	Sí	NO CASOS	SM	No	No	No	SM	SM
34.01	Incluir en la Estrategia de Actuación ante posibles Situaciones de Riesgo Social las especificidades de afectación de menores por ER.	Sí	Sí	SM	Sí	Sí	Sí	Sí	SM

SM: Sin medición



## COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2023	Valor observado						
			2023	2022	2021	2020	2019	2018	2017
35.01	Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER	Sí	Finalizado	SM	SM	Sí	Sí	Sí	SM
35.02	Marco jurídico y administrativo de coordinación socio-sanitaria para la atención a personas con ER y sus familiares	Sí	No	SM	SM	No	No	SM	SM
35.03	Mapa de recursos actualizado y disponible.	Sí	Finalizado	SM	SM	Sí	No	SM	SM
35.04	Protocolo de coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER y sus familiares aprobado por la Comisión Regional de coordinación socio-sanitaria.	Sí	No	SM	SM	No	No	SM	SM
35.05.01	Cobertura de implantación del protocolo de coordinación para la atención socio-sanitaria de las personas con enfermedades raras por área sanitaria.	100%	0%	SM	SM	0%	0%	0%	SM
35.05.02	Informe de evaluación del protocolo de coordinación socio-sanitario en la atención a personas con ER y familiares.	Sí	No	SM	SM	SM	No	SM	SM
35.05.03	Informe de la Comisión de Coordinación Socio-sanitaria sobre el establecimiento de acuerdos inter-institucionales.	Sí	No	SM	SM	Sí	No	SM	SM
36.01	Diseño de informes estandarizados para el traspaso de información relativa a una persona con una ER.	Sí	No	SM	SM	No	No	SM	SM
36.02	Nº de sesiones entre equipos de diferentes sectores para discusión de casos y jornadas informativas entre los sectores.	Sí	Sí	SM	SM	SM	No	SM	SM
36.03	Desarrollo de una plataforma para compartir de forma segura la información necesaria para la coordinación de la atención.	Sí	Sí	SM	SM	No	No	SM	SM

SM: Sin Medición



## FORMACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2023	Valor observado						
			2023	2022	2021	2020	2019	2018	2017
37 - 38	Nº de guías/acuerdos de formación en ER en grado y postgrado	4	SM	6	6	6	6	SM	SM
39.01	% de actividades formativas ejecutadas respecto a las programadas por año en formación continuada	80%	SM	82%	80%	75%	71%	74%	28%
39.02	Realización de jornadas	11	SM	33	33	23	11	6	3

SM: Sin Medición

## INVESTIGACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES

Cód.	Indicador	Valor esperado 2023	Valor observado						
			2023	2022	2021	2020	2019	2018	2017
40.01	Nº de artículos publicados sobre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.	1	Finalizado	SM	SM	SM	SM	1	SM
40.02	Nº de artículos publicados: cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular	Sin objetivo	Finalizado	SM	SM	SM	SM	SM	SM
40.03	Nº de artículos sobre fenotipo y genotipo de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.	1	Finalizado	SM	SM	1	SM	1	SM
40.04	Nº de artículos publicados sobre mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica.	1	Finalizado	SM	SM	1	SM	0	SM
40.05	Nº de artículos publicados sobre la caracterización clínica y molecular de las Enfermedades Renales Hereditarias en la Región.	1	Finalizado	SM	SM	SM	SM	1	SM
40.06	Nº de artículos publicados sobre mutaciones en el gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la Región.	Sin objetivo	SM	SM	SM	SM	SM	SM	SM
40.07	Nº de artículos publicados sobre genes asociados al Síndrome de PTEN-tumores hamartomatosos.	Sin objetivo	Finalizado	SM	SM	SM	SM	0	SM



## INVESTIGACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES

Cód.	Indicador	Valor esperado 2023	Valor observado						
			2023	2022	2021	2020	2019	2018	2017
40.08	Nº de artículos publicados sobre secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica.	1	Finalizado	SM	SM	1	SM	SM	SM
40.09	Nº de artículos publicados sobre aplicación de NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas.	Sin objetivo	Finalizado	SM	SM	1	SM	SM	SM
40.10	Nº artículos publicados sobre agonistas de receptores de trombopoyetina en adultos con trombocitopenia inmune primaria	1	Finalizado	SM	SM	SM	SM	1	SM
40.11	Nº de artículos publicados sobre la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI.	1	Finalizado	SM	SM	SM	1	1	SM
40.12	Nº de artículos publicados sobre aspectos clínicos que conducen a la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis.	1	Finalizado	SM	SM	SM	SM	1	SM
41.01	Publicación de legislación autonómica para EC con MH.	Sí	Finalizado	SM	SM	SM	SM	No	No
41.02	Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional.	Sí	Finalizado	SM	SM	SM	SM	Sí	No
41.03	Nº de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos.	27	Finalizado	SM	SM	26	SM	21	18
41.04	Nº de Estudios Post-Autorización s con Medicamentos Huérfanos.	25	Finalizado	SM	SM	SM	SM	6	18
41.05	Nº de estudios sobre la atención temprana a niños con ER.	1	Finalizado	SM	SM	1	1	1	Sí
42.01	Publicación del estudio letalidad/supervivencia.	1	Retirado	SM	SM	0	SM	SM	SM
42.02	Publicación del estudio factores de riesgo medioambientales.	1	Finalizado	SM	SM	SM	SM	1	SM
42.03	Publicación de informe sobre calidad de vida.	1	Finalizado	SM	SM	0	SM	SM	SM
42.04	Publicación del estudio prevalencia ER mentales.	1	Retirado	SM	SM	SM	SM	SM	SM
42.05	Publicación del estudio sobre costes de los cuidados pediátricos paliativos.	1	Retirado	SM	SM	SM	SM	SM	SM
42.06	Publicación de estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región.	1	Finalizado	SM	SM	1	1	SM	SM

SM: Sin Medición