



Región de Murcia
Consejería de Salud

Dirección General de Planificación, Investigación,
Farmacia y Atención al Ciudadano



EVALUACIÓN PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS 2017-2020

Informe de situación. 2018 Comisión Técnica de Evaluación y Seguimiento del PIER

31 de mayo de 2019



EDITA:

Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. 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 2017-2020. Informe de situación, 2018. Murcia: Consejería de Salud; 2019.

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 de la región relacionados con la implantación del PIER que, al realizar su labor, han permitido la obtención de la información necesaria para la elaboración de este informe.



INDICE:

1. Introducción.....	1
2. Metodología	3
3. Resultados	5
3.01 Epidemiología	6
3.02 Información	7
3.03 Prevención, detección precoz y diagnóstico	8
3.04 Atención sanitaria.....	9
3.05 Recursos terapéuticos	10
3.06 Educación.....	11
3.07 Servicios sociales	13
3.08 Coordinación socio-sanitaria	15
3.09 Formación.....	16
3.10 Investigación.....	17
4. Conclusiones y recomendaciones	19
5. ANEXO 1: EVALUACIÓN DE LAS ACTUACIONES.....	20
5.01 Epidemiología	20
5.02 Información	21
5.03 Prevención, detección precoz y diagnóstico	22
5.04 Atención sanitaria.....	23
5.05 Recursos terapéuticos	24
5.06 Educación.....	25
5.07 Servicios sociales	27
5.08 Coordinación socio-sanitaria	29
5.09 Formación.....	30
5.10 Investigación.....	31
6. ANEXO 2: EVALUACIÓN DE LOS INDICADORES DE SEGUIMIENTO.....	32
6.01 Epidemiología	32
6.02 Información	33
6.03 Prevención, detección precoz y diagnóstico	34
6.04 Atención sanitaria.....	35
6.05 Recursos terapéuticos	36
6.06 Educación.....	37
6.07 Servicios sociales	38
6.08 Coordinación socio-sanitaria	39
6.09 Formación.....	40
6.10 Investigación.....	40



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 permitirá convertirlo en un instrumento de gestión actualizado y dinámico.

El Plan Integral de Enfermedades Raras se estructura en 10 líneas estratégicas (tabla 1) divididas en 42 objetivos y 189 actuaciones para alcanzarlos. Además, para su seguimiento se han definido 177 indicadores de seguimiento.

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
Línea 1-Epidemiología	4	15	17
Línea 2- Información	2	7	8
Línea 3-Prevención, Detección precoz y Diagnóstico	5	18	22
Línea 4-Atención Sanitaria	4	16	17
Línea 5-Recursos Terapéuticos	6	22	22
Línea 6-Educación	5	29	27
Línea 7-Servicios Sociales	8	28	28
Línea 8-Coordinación Socio-Sanitaria	2	8	10
Línea 9-Formación	3	23	3
Línea 10-Investigación	3	23	23
Total	42	189	177

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 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.).

Tras la aprobación del plan en 2018, se elabora este segundo informe con la intención de conocer la evolución del PIER desde su entrada en vigor. El objetivo de este informe es por tanto conocer el grado de cumplimiento del PIER hasta 31 de diciembre de 2018 para impulsar aquellas actuaciones más retrasadas o con menores grados de cumplimiento, especialmente las más prioritarias.

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 obtienen a partir del sumatorio del GA conseguido en cada una de sus actuaciones frente al total de actuaciones contenidas en los mismos. Sólo se tienen en cuenta las actuaciones cuyo periodo de vigencia está comprendido dentro del periodo de evaluación y aquellas que se han iniciado con retraso. 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 DE OBJETIVOS, LÍNEAS ESTRATÉGICAS Y DEL PLAN

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

GA: Grado de avance

- **Desviación temporal** respecto a las fechas previstas de inicio y final (tabla 3). Así, se definen las siguientes categorías:

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

Categoría	Valoración
Ha comenzado a desarrollarse y su fecha de fin prevista no se ha superado	Iniciada
-Iniciada, pero no se han completado en la fecha prevista de finalización -Iniciada con posterioridad a la a la fecha prevista de finalización	Iniciada y fuera de plazo
-No ha comenzado a desarrollarse a la fecha de cierre de la evaluación y debería estar iniciada -No se han iniciado y ya se ha superado la fecha prevista de finalización	No iniciada y desviada
La fecha de inicio prevista es posterior a la fecha de cierre de la evaluación. (no son tenidas en cuenta en los resultados evaluación anuales)	Sin medición

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

El resultado obtenido en la evaluación de los indicadores de seguimiento incluidos en cada uno de los objetivos, las líneas estratégicas y del global del plan refleja el porcentaje de indicadores que han alcanzado el valor esperado (estándar) frente al total de indicadores contenidos en cada uno de estos niveles. Para ello se emplea la misma escala de colores que en el caso del grado de avance de las actuaciones (tabla 2).

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

Resultados

En conjunto, del total de actuaciones previstas para 2018 en el PIER (184) un 65,8% se encuentran iniciadas (121), alcanzando en conjunto un 40,14% de grado de avance, aproximadamente el doble que el registrado en 2017 (tabla 5), y un 33% de cumplimiento en sus indicadores de seguimiento.

TABLA 5. EVALUACION DEL PIER. AÑO 2017
CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y ACTUACIONES POR LÍNEAS ESTRATÉGICAS (LE)

Cód.	Denominación de la línea estratégica	Indicadores	Actuaciones
LE.01	EPIDEMIOLOGÍA	○ 41 %	59,38 %
LE.02	INFORMACIÓN	○ 38 %	26,04 %
LE.03	PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO	○ 27 %	27 %
LE.04	ATENCIÓN SANITARIA	○ 12 %	25,55 %
LE.05	RECURSOS TERAPÉUTICOS	○ 14 %	47,64 %
LE.06	EDUCACIÓN	○ 30 %	43,55 %
LE.07	SERVICIOS SOCIALES	○ 32 %	39,69 %
LE.08	COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA	○ 17 %	10,6 %
LE.09	FORMACIÓN	○ 67 %	50,21 %
LE.10	INVESTIGACIÓN	○ 65 %	55,43 %
Evaluación PIER - Año 2018		○ 33 %	40,14 %

■ Adecuado
 ■ Moderado
 ■ Bajo

En 2018 prácticamente todas las líneas estratégicas han mejorado el grado de avance y el cumplimiento de indicadores respecto a 2017, considerándose que se ha producido un cumplimiento moderado. Las líneas más avanzadas son la de epidemiología, investigación y formación (grado de avance $\geq 50\%$), seguidas de cerca por recursos terapéuticos, educación y servicios sociales (avances del 40-50%).

Prevención-detección precoz e información han mejorado, pero su grado de avance sigue siendo bajo. La línea de coordinación socio-sanitaria muestra un cumplimiento muy bajo, similar a 2017.

Línea estratégica de epidemiología:

Del total de actuaciones previstas para 2018 (15) un 86,7% se han iniciado (13), encontrándose una de ellas finalizada (adaptar el actual listado de enfermedades raras a CIE10ES) y tres (20%) iniciadas fuera de plazo. Un 13,3% (2) no se han iniciado a tiempo (anexo 1). Esta línea en su conjunto presenta grado moderado de avance en 2018 (59,38%). El 41% (7) de sus indicadores de seguimiento han alcanzado el estándar marcado para 2018 y el 11,8% (2) se encuentran cercanos al estándar (tabla 6 y anexo 2).

TABLA 6. EPIDEMIOLOGÍA. AÑO 2018
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuaciones
LE.01	EPIDEMIOLOGÍA	○ 41 %	59,38 %
Obj.01	Mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER	○ 100 %	83,33 %
Obj.02	Mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER.	○ 25 %	50 %
Obj.03	Mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER.	○ 33 %	70 %
Obj.04	Realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras.	○ 17 %	34,17 %

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

Tres de los 4 objetivos que contiene esta línea están relacionados con el Sistema de Información de Enfermedades Raras (SIER), con grados de avance del 50% al 83% en sus actuaciones y niveles de cumplimiento del 25 al 100% en sus indicadores.

En 2018 se ha publicado un nuevo informe monográfico con datos actualizados del SIER a 31 de diciembre de 2015 en el que se ofrece información sobre la prevalencia de las enfermedades raras, e incluye un análisis específico de la discapacidad y la dependencia reconocidas en las personas registradas, como aproximación a la gravedad de las enfermedades y a la afectación de la calidad de vida de las personas que afectadas.

Por otro lado, la incorporación de los diagnósticos registrados al alta hospitalaria de los años 2016 y 2017 para la identificación de casos sospechosos al SIER ha supuesto un gran avance, pero ha repercutido negativamente en algunos indicadores (% de casos





validados, % de casos confirmados/descartados automáticamente y % de personas con reconocimiento de discapacidad/dependencia, de los objetivos 2 y 3). No se ha iniciado el envío de información normalizada por parte de las fuentes al SIER, siendo esta una actuación que aceleraría el procesamiento de la misma y por tanto la obtención de resultados.




En el objetivo 4 (análisis epidemiológico de tumores malignos raros y la mortalidad por ER), se han iniciado 5 de las 6 actuaciones que contempla. Su grado de avance es del 34% y el 17% de sus indicadores alcanzan el estándar esperado para 2018 (anexos 1 y 2).

Línea estratégica de información:

Del total de actuaciones previstas en 2018 (7) un 57,1% (4) se han puesto en marcha (una de ellas se encuentra fuera de plazo), alcanzando esta línea un grado de avance bajo, del 26,04%, y el 38% de los indicadores de seguimiento el estándar esperado en 2018 (tabla 7).

TABLA 7. INFORMACIÓN. AÑO 2018
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuaciones
LE.02	INFORMACIÓN	 38 %	 26,04 %
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	 25 %	 8,33 %
Obj.06	Aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía	 50 %	 43,75 %

 Adecuado  Moderado  Bajo

El objetivo 6 es el más desarrollado, con un grado de avance del 43,7% y de cumplimiento de sus indicadores del 50%. Así, durante 2018 se han ampliado las actividades para visibilizar las ER al ámbito social y educativo, y se han continuado las del ámbito sanitario y de sensibilización de la ciudadanía. Se constata la participación de asociaciones de afectados por ER en eventos relacionados con la discapacidad (anexo 1).







En el objetivo 5 se constata alguna actuación relacionada con las ER en la Escuela

de Salud y escasa actividad para mejorar la accesibilidad a la información y recursos en las páginas web institucionales, siendo necesario trabajar en la identificación de los recursos disponibles.

Línea estratégica de prevención, detección precoz y diagnóstico:

Del total de actuaciones previstas con inicio en 2018 (18) un 50% (9) se han puesto en marcha (una ha finalizado y dos están iniciadas fuera de plazo), alcanzando esta línea un 27% de grado de avance, y el 27% de los indicadores de seguimiento el estándar esperado para 2018 (tabla 8). Tres actuaciones no se han iniciado y se encuentran fuera de plazo, y no se dispone de información para la evaluación en el 50% de los indicadores, lo que podría haber influido en los resultados de esta evaluación (anexos 1 y 2).

TABLA 8. PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO. AÑO 2018
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuaciones
LE.03	PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO	○ 27 %	
Obj.07	Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria.	○ 0 %	
Obj.08	Mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras	○ 25 %	
Obj.09	Mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras	○ 50 %	
Obj.10	Mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético	○ 50 %	
Obj.11	Mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria	○ 0 %	

■ Adecuado
 ■ Moderado
 ■ Bajo

Los objetivos 8 (mejorar el diagnóstico prenatal de la ER) y 10 (diagnóstico y asesoramiento genético) son los que han obtenido mejores resultados, con grados de avance en sus actuaciones del 50%.

No se tiene constancia de que se hayan desarrollado las actuaciones nuevas en el objetivo 7 (actuaciones para la prevención primaria) ni de que se hayan iniciado las del objetivo 11 (detección precoz en niños). Según la información disponible y los resultados obtenidos en esta línea estratégica se debe impulsar de manera prioritaria las actuaciones relacionadas con la prevención y la detección precoz de enfermedades raras dentro de los

programas de atención integral a la mujer y al niño/adolescente (PIAM y PANA), es decir, en las etapas pre-concepcional y post-natal.

Línea estratégica de atención sanitaria:

Del total de actuaciones previstas con inicio en 2018 (16) un 68,7% (11) se han puesto en marcha, alcanzando esta línea un 25,55% de grado de avance, y el 12% de los indicadores de seguimiento el estándar esperado para 2018 (tabla 9).

TABLA 9. ATENCIÓN SANITARIA. AÑO 2018
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuaciones
LE.04	ATENCIÓN SANITARIA	○ 12 %	25,55 %
Obj. 12	Garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras	○ 0 %	21,35 %
Obj. 13	Establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras	○ 33 %	30 %
Obj. 14	Asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras.	○ 0 %	18,33 %
Obj. 15	Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras	○ 25 %	32,5 %

■ Adecuado
 ■ Moderado
 ■ Bajo

En este año se ha avanzado en el proceso de designación de la Unidad Coordinadora de Referencia para las ER (anexo 1). Se ha comenzado a trabajar en los protocolos de atención sanitaria a las personas afectadas por una ER, así como en la realización de consultas interdisciplinarias (coordinar en una visita las consultas a diferentes especialistas) y de consultas transición (conjuntas de especialidades pediátricas y de adultos) pertenecientes a los objetivos 12 y 14. Se tiene constancia de la puesta en marcha de estas iniciativas en el área 1, sin embargo deben ser extendidas al total de áreas de salud. El objetivo con mejores resultados es el 15 (garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para personas con ER), mejora atribuible sobre todo al destacado avance en 2018 realizado en el ámbito de cuidados paliativos (anexo 1).

Se dispone de información de 13 indicadores (76,5%) y 5 de ellos han mejorado respecto a 2017 (anexo 2). Sin embargo, algunas actuaciones se encuentran retrasadas o

no se han iniciado, y otras no han avanzado respecto a 2017 (unidades específicas de ER, designación de CSUR,...), lo que dificulta el cumplimiento de los indicadores en 2018.

Línea estratégica de recursos terapéuticos:

Del total de actuaciones previstas en 2018 (19) un 58% están iniciadas (11), encontrándose tres fuera de plazo por estar prevista su finalización a 31/12/2018 (19.2 Elaboración y actualización de mapa sectorizado de CDIAT para ampliarlo, 20.01 Formalizar un marco que regule la realización de Programas de Atención Temprana Hospitalaria y 21.3 Potenciar la rehabilitación hospitalaria a personas con ER). Esta línea ha alcanzado un 47,6% de grado de avance, y el 14% de los indicadores el estándar de 2018 (tabla 10).

TABLA 10. RECURSOS TERAPÉUTICOS. AÑO 2018
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuaciones
LE.05	RECURSOS TERAPÉUTICOS	○ 14 %	47,64 %
Obj.16	Desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud (MERS).	○ 33 %	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	○ 50 %	66,67 %
Obj.18	Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas	○ 25 %	16,67 %
Obj.19	Potenciar la red de servicios de atención temprana	○ 0 %	49 %
Obj.20	Acelerar la implantación de medidas de atención temprana	○ 0 %	52,5 %
Obj.21	Potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras	○ 0 %	1 %

■ Adecuado
 ■ Moderado
 ■ Bajo

Las actuaciones más destacadas han sido las orientadas a garantizar el acceso equitativo a tratamientos complejos con medicamentos y otros productos sanitarios, así como conocer la efectividad de los tratamientos para ER en la práctica clínica (objetivos 16 y 17). En 2018 comenzó la monitorización de algunos medicamentos sujetos a evaluación de resultados en salud (MERS). También se avanzó en mejorar los mecanismos para facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, productos dieto-terapéuticos, etc a las

personas afectadas por ER, habiéndose conformado un grupo de trabajo que ha valorado enfermedades que pudieran catalogarse como “de especial seguimiento” (anexo 1).

Por otro lado, para la Atención Temprana (objetivo 19) se plantearon objetivos y actuaciones en sincronía con las líneas que se estaban trabajando en la normativa regional que regularía la Atención Temprana (AT) en la Región, aún pendiente de publicación. Se dispone así de un mapa sectorizado de los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT) públicos y privados y se ha cuantificado el número de usuarios atendidos en 2018 (4.604 niños), lo que permitirá mejorar la planificación, actualización y ampliación de sus recursos.

No se ha avanzado en la ampliación del número de servicios de valoración de la necesidad de AT para centros educativos ni los integrados en la red asistencial sanitaria (Programas de AT hospitalaria), aunque sí se desarrolló un marco de regulación para el programa de AT del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Pese a esto ninguno de los indicadores de este objetivo alcanza el estándar esperado (anexo 2).

El objetivo 18 (acceso seguro a terapias avanzadas) es el que registra menor desarrollo (16,67%, tabla 10). Se ha fomentado la elaboración de informes de posicionamiento terapéutico sin alcanzar el estándar esperado y se han publicado resoluciones para su uso, pero sigue sin disponerse de un mapa de recursos de terapias avanzadas en la Región y sin mejorarse los enlaces de colaboración con plataformas europeas de alta producción (anexos 1 y 2). En relación a los servicios de rehabilitación (objetivo 20) no se registra ningún avance respecto a 2017, siendo su nivel de cumplimiento muy bajo.

Línea estratégica de educación:

Del total de actuaciones previstas en 2018 (29) un 62% están iniciadas (18). Otras dos no se han iniciado y se encuentran fuera de plazo por estar prevista su finalización en 2017. El grado de avance de esta línea en conjunto es del 43,5%. De los 27 indicadores de seguimiento 8 de ellos han alcanzado los estándares de 2018, lo que supone un nivel de cumplimiento del 30% (tabla 11).

TABLA 11. EDUCACIÓN. AÑO 2018
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuaciones
LE.06	EDUCACIÓN	 30 %	
Obj.22	Informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras	 0 %	
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	 40 %	
Obj.24	Determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras	 0 %	
Obj.25	Ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras	 22 %	
Obj.26	Coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar	 80 %	

 Adecuado  Moderado  Bajo

En 2018 destacan de nuevo las actuaciones de coordinación desde los centros educativos con el ámbito sanitario y social (objetivo 26), con un grado de avance del 81% y 80% de cumplimiento de sus indicadores. Así, se mantiene activo el Programa Experimental de Atención Sanitaria Especializada en 5 centros educativos, y se ha ampliado el Programa de Atención Comunitaria Escolar para la Salud en el que en 2018 participaron profesionales de 20 centros de salud dando cobertura a 92 centros escolares de 10 localidades de la región. También se ha suscrito un convenio con asociaciones de afectados para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros, en cuyo marco se ha desarrollado una guía educativa sobre el síndrome de X frágil con conocimientos teóricos de la enfermedad y recursos prácticos para el profesorado que atiende a estos alumnos.

Los objetivos 23 y 24 son los siguientes con mejores resultados (43% y 50% de grado de avance). En 2018 se ha identificado 10 niños con ER inscritos en centros escolares a los cuales se les ha realizado su evaluación psicopedagógica pertinente. Se han realizado posteriormente sesiones entre orientadores y profesionales del centro para valorar las adaptaciones de los materiales didácticos y de acceso al currículo según las necesidades identificadas. Sin embargo no se tiene constancia del desarrollo de nuevos protocolos de

coordinación entre los ámbitos educativo, sanitario y social para la detección precoz e intervención temprana en ER específicas, ni de la formación de equipos de soporte transcisciplinares desde estos ámbitos hacia el educativo. Tampoco se ha podido estimar si mejora la precocidad del diagnóstico y la intervención en los alumnos identificados con una ER en 2018.

Se dispone de una propuesta consensuada para el adecuado registro en PLUMIER XXI de información relevante sobre las ER, que mejorará la identificación de necesidades específicas de los alumnos afectados en la Región y permitirá monitorizar algunos de los indicadores de los que no se dispone información todavía.

Los objetivos 22 y 25 (informar y sensibilizar a la comunidad educativa y ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con ER) son los que obtienen menor grado de avance en 2018 (21% y 22,73% respectivamente). Se han realizado actividades de sensibilización sobre ER en la comunidad educativa y se ha participado en algún programa educativo vinculado con la atención del alumnado con ER, pero no se dispone de información sobre el número de centros que realizan estas actividades ni los que atienden a alumnos con ER, desconociéndose su cobertura real. Tampoco se han realizado mejoras las instalaciones y equipamientos escolares ni se tiene constancia del cumplimiento las instrucciones de final de curso 2017-2018 para favorecer la continuidad educativa en estos alumnos durante las etapas de transición ó para su inserción a la vida laboral y adulta.

Línea estratégica servicios sociales:

Del total de actuaciones previstas para 2018 (28) un 35,7% se las actividades se han puesto en marcha (10), 3 de ellas fuera de plazo. Un 53,6% (17 actuaciones) no se han iniciado (anexo1). El grado de avance de esta línea en conjunto respecto a lo esperado para 2018 ha sido de 39,7%, mejorando el alcanzado en 2017. De los 28 indicadores de seguimiento en 2018 se dispone de información de 13, alcanzando los estándares 9 de ellos, lo que supone un nivel de cumplimiento del 32% (tabla 12).

TABLA 12. SERVICIOS SOCIALES. AÑO 2018
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuaciones
LE.07	SERVICIOS SOCIALES	 32 %	
Obj.27	Potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento).	 33 %	
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.	 50 %	
Obj.29	Mejorar las ayudas económicas para atender las necesidades socio-familiares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad.	 25 %	
Obj.30	Mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras.	 50 %	
Obj.31	Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras.	 0 %	
Obj.32	Promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico.	 33 %	
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 %	
Obj.34	Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras.	 100 %	

 Adecuado  Moderado  Bajo

Los objetivos más avanzados han sido de nuevo los de mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad (mantenimiento de la autonomía personal y soporte de la red familiar), las ayudas económicas y los relacionados con la valoración de la discapacidad en personas con ER (objetivos 28, 29 y 30), con un 50% aproximado de desarrollo (valor superior al de 2017).

Continúa mejorando la dotación de los servicios sociales de atención primaria y la cobertura de los servicios de atención a domicilio y teleasistencia, considerándose que han obtenido un grado de avance del 100% y se han cumplido sus indicadores de seguimiento (anexos 1 y 2). Se han convocado en 2018 las ayudas individualizadas a personas con discapacidad (PcD), pero el importe concedido no se ha incrementado provocando la bajada del cumplimiento de los indicadores del objetivo 29 al 25%.

Se ha seguido avanzando favorablemente en la valoración de la discapacidad en afectados por las enfermedades raras (objetivo 30), habiéndose mejorado en la ampliación

e implementación de la guía publicada en 2017 y la homogeneización de criterios para la valoración de la discapacidad y dependencia en las personas afectadas por ER.

El objetivo 32 relacionado con la accesibilidad universal también ha mejorado con respecto a 2017, alcanzando un 13% de grado de avance y un 33% de cumplimiento de sus indicadores.

Por otro lado, en esta línea estratégica no se dispone de información para la evaluación en un porcentaje elevado de sus indicadores (53%), repercutiendo negativamente en la valoración conjunta de objetivos y de la línea (anexos 1 y 2).

Línea estratégica de coordinación socio-sanitaria:

De las actuaciones previstas para 2018 (8) se han iniciado 3 (37,5%, anexo 1), con un 10,6% de grado de avance y 17% de cumplimiento de sus indicadores (tabla 13).

TABLA 13. COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. AÑO 2018
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuaciones
LE.08	COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA	○ 17 %	10,6 %
Obj.35	Elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares.	○ 17 %	21,2 %
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.		0 %

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

En el objetivo 35 se han iniciado 3 de las actuaciones alcanzando un grado de avance del 21,2%. El Comité técnico de coordinación socio-sanitaria ha comenzado a trabajar en el desarrollo de un mapa de recursos y un el protocolo de coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER, pero no se dispone de los mismos a la fecha de evaluación. No se ha avanzado en la propuesta de un marco jurídico y administrativo de coordinación socio-sanitaria en la Región de Murcia para la atención a personas con ER y sus familiares. Las actividades del objetivo 36 deberían haber comenzado en 2018, y sus indicadores de seguimiento se evaluarían en 2019 sin embargo ninguna se ha puesto en marcha a la fecha de cierre del periodo evaluado.

Línea estratégica de formación:

Del total de actuaciones previstas para 2018 (21) se han iniciado el 71,4% (15). El grado de avance de esta línea en conjunto es del 50,2% y el cumplimiento de sus indicadores del 67% (tabla 14).

TABLA 14. FORMACIÓN. AÑO 2018
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuaciones
LE.09	FORMACIÓN	67 %	50,21 %
Obj.37	Aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de la salud, ciencias sociales y educación.	0 %	62,5 %
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).	0 %	40 %
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 las Administración Local y Regional.	100 %	48,12 %

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

Se ha avanzado en las actuaciones contenidas en los objetivos 37 y 38, habiéndose consensuado la inclusión de contenidos sobre ER en la formación de grado y postgrado de ciencias de la salud, sociales y educación. No se han formalizado sin embargo los acuerdos pertinentes, luego sus indicadores no alcanzan el estándar esperado de 2018 (anexo 2).

En el objetivo 39 se han desarrollado la mayoría de actuaciones de formación continuada relacionadas con ER previstas para los ámbitos sanitario, social y educativo (anexo 1). Las actuaciones formativas que hacen referencia a la difusión e implantación de protocolos/guías no publicados por el momento (atención temprana, atención sanitaria, guía de estilo y buen trato a las personas con ER...) no se han podido ejecutar. Pese a esto se han desarrollado un número de acciones formativas y jornadas óptimo, cumpliendo el estándar de 2018 el 100% de sus indicadores (tabla 14 y anexo 2).

Línea estratégica de investigación:

Del total de actuaciones previstas para 2018 (23) se han iniciado 19 (82,6%), alcanzando esta línea un 55,43% de grado de avance y un 65% de cumplimiento de indicadores (tabla 15). Para 5 indicadores del objetivo 42 se esperan resultados en 2020 por lo que no se han tenido en cuenta en la evaluación. De las actuaciones iniciadas 2 se encuentran fuera de plazo, ya que debían completarse en 2017. Se dispone de información de 12 de los 14 indicadores a monitorizar en 2018 en esta línea (anexo 1).

TABLA 15. INVESTIGACIÓN. AÑO 2018
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cód.	Objetivo	Indicadores	Actuaciones
LE.10	INVESTIGACIÓN	65 %	55,43 %
Obj.40	Potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras.	50 %	61,25 %
Obj.41	Potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras.	60 %	64,2 %
Obj.42	Desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras.	100 %	40,83 %

■ Adecuado
 ■ Moderado
 ■ Bajo

El objetivo 40 (investigación para la mejora del diagnóstico de las ER) ha conseguido un avance del 61,25% y un 50% de cumplimiento de sus indicadores. En 2018 se tiene constancia de la publicación de 6 artículos relacionados con esta línea.

El objetivo 41 (facilitar y fomentar la realización de estudios sobre terapias para las ER) ha alcanzado un 64,2% de desarrollo frente a lo previsto en 2018 y un 60% de sus indicadores cumplen el estándar para este año (tabla 15). En 2018 el desarrollo de normativa autonómica para la regulación y creación del Comité Ético Regional de Investigación con Medicamentos se encontraba muy avanzada y se estaba desarrollando la relacionada con la realización de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos. Además, se ha potenciado de forma óptima la realización de ensayos clínicos con medicamentos huérfanos (no así de estudios postcomercialización) y se ha publicado un estudio sobre atención temprana.



En relación a los estudios epidemiológicos relacionados con ER (objetivo 42) se han iniciado la mayoría de sus actuaciones, y aunque no se esperaba obtener resultados hasta el año 2020 en la mayoría, en 2018 se encontraba muy avanzado el proceso de publicación de un estudio de base genética con efecto fundador en la Región y se había publicado un estudio sobre la posible predisposición genética de la exposición prenatal al alcohol y la aparición de enfermedades congénitas relacionadas.

Conclusiones y recomendaciones

De las actuaciones previstas para 2018 en el PIER un 65,8% se encuentran iniciadas (121 en total), alcanzando en conjunto un 40,14% de grado de avance moderado (que duplica al registrado en 2017), y un 33% de cumplimiento en sus indicadores.

Prácticamente todas las líneas estratégicas han mejorado sus resultados respecto a 2017. Las más avanzadas son epidemiología, investigación y formación (grado de avance $\geq 50\%$), seguidas de recursos terapéuticos, educación y servicios sociales (del 40-50%). Prevención-detección precoz e información han mejorado, pero su grado de avance sigue bajo. Coordinación socio-sanitaria muestra un cumplimiento muy bajo, similar a 2017.

Se considera prioritario impulsar las líneas estratégicas que van más retrasadas, así como la actualización de algunos planes y programas vigentes (PIAM, PANA, etc) o la publicación de nueva normativa, destacando en este último caso el marco que regule la Atención Temprana en la Región, ya que varias actuaciones están relacionadas con éstos.

Por otro lado es necesario avanzar en la elaboración, implantación y medición de la efectividad de los protocolos previstos en el PIER (protocolos de asistencia sanitaria a personas afectadas por ER, protocolo de coordinación socio-sanitaria, etc), ya que son actuaciones que presentan cierto retraso y se consideran piezas clave del PIER.

Para las etapas de transición en los diferentes momentos vitales de las personas afectadas por una ER (traspasos de expedientes educativos entre primaria, secundaria, ámbito laboral etc y de pediatría a especialidades médico/quirúrgicas del adulto) se proponen mecanismos de coordinación en el ámbito educativo, sanitario y social. Se ha avanzado relativamente en este aspecto, pero se precisaría por un lado una extensión de las iniciativas piloto al total de la población afectada en la Región y por otro lado monitorizar y cuantificar el resultado de dichas propuestas.

Por último, hay que tener en cuenta que la falta de información en una proporción importante de los indicadores afecta a los resultados del PIER en conjunto, impactando especialmente en las líneas de prevención-detección precoz y diagnóstico y la de recursos terapéuticos, servicios sociales e investigación.

ANEXO 1: EVALUACIÓN DE LAS ACTUACIONES

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

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)		Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018			
01.01	Adaptar el actual listado de enfermedades raras a CIE10ES.	25%	100%	2017	2018	Finalizado
01.02	Desarrollar un listado propio de enfermedades raras para el SIER.	5%	100%	2017	2020	Iniciado
01.03	Incluir nuevas fuentes de información a partir del sector sanitario y social.	100%	50%	2017	2020	Iniciado
02.01	Normalizar el envío de información de las fuentes al SIER.	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
02.02	Monitorizar el rendimiento y validez de las fuentes.	25%	50%	2017	2018	Iniciado
02.03	Desarrollar nuevos procesos de validación automática de la información.	100%	100%	2017	2020	Iniciado
03.01	Monitorizar la calidad de la información contenida en SIER.	15%	20%	2017	2020	Iniciado
03.02	Desarrollar nuevos indicadores de gravedad de la enfermedad.	100%	100%	2017	2020	Iniciado
03.03	Desarrollar informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades.	50%	90%	2017	2020	Iniciado
04.01	Establecer una definición de "Tumor Maligno Raro" en la Región de Murcia.	0%	90%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
04.02	Definir criterios que identifiquen las ER que causan mortalidad en la Región de Murcia.	0%	10%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
04.03	Consensuar los indicadores epidemiológicos los TMR y la mortalidad por ER.	0%	50%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
04.04	Elaborar informes generales periódicos de los TMR en la Región de Murcia.	0%	5%	2017	2020	Iniciado
04.05	Elaborar informes periódicos generales de la mortalidad por ER en la Región de Murcia.	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
04.06	Elaborar un Informe específico de los tumores raros infantiles.	0%	50%	2017	2020	Iniciado

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

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)		Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018			
05.01	Desarrollar una página web única en la RM sobre enfermedades raras.	0%	0%	2017	2018	No iniciado y desviado
05.02	Fomentar actividades relacionadas con las ER dentro de la Escuela para la Salud de la Región de Murcia	0%	25%	2017	2020	Iniciado
05.03	Crear un grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	0%	0%	2017	2018	Iniciado, fuera de plazo
06.01	Desarrollar acciones de sensibilización en cada uno de los ámbitos (sanitario, educativo, social, laboral).	50%	75%	2017	2020	Iniciado
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%	2017	2020	Iniciado
06.03	Celebrar la Feria de las Entidades de discapacidad (incluir a Entidades de personas con ER).	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
06.04	Desarrollo de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER.	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado

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

Cód	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)		Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018			
07.01	Revisar y actualizar la implantación de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo.	25%	25%	2017	2020	Iniciado
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%	2017	2020	No iniciado y desviado
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%	2017	2020	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%	2017	2020	No iniciado y desviado
08.02	Potenciar a través del PIAM la normalización de los procedimientos del cribado de cromosopatías en el 1er trimestre.	0%	50%	2017	2018	Iniciado, fuera de plazo
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%	2018	2018	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%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
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%	2017	2020	No iniciado y desviado
08.06	Posibilitar la confirmación de los fetos diagnosticados de ER.	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
08.07	Ampliar la cartera de servicios del CBGC a los test genéticos prenatales de aCGH y secuenciación masiva, y al diagnóstico genético preimplantacional (DGP) de ER.	0%	100%	2017	2020	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%	2017	2020	No iniciado y desviado
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.	66,70%	75%	2017	2020	Iniciado
09.03	Ampliar el nº de enfermedades a detectar en el cribado neonatal (HAC y Lisosomales).	-	0%	2018	2018	No iniciado y desviado
10.01	Ampliar la acreditación por ENAC a todos los ensayos que se realizan en el CBGC.	0%	100%	2017	2020	Iniciado
10.02	Actualizar la cartera de servicios del CBGC a la demanda de diagnóstico genético de ER.	5%	100%	2017	2020	Iniciado
10.03	Identificar los laboratorios de análisis genéticos y serv. de asesoramiento con actividad (RM)	0%	0%	2017	2017	No iniciado y desviado
10.04	Elaborar el Plan de Genética de la Región de Murcia.	0%	0%	2017	2017	No iniciado y desviado
11.01	Ampliar intervenciones del PANA para mejorar la detección precoz de ER en niño.	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado

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

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)		Inicio	Fin	Estado actuación
		2017	2018			
12.01	Estudiar el tiempo medio de diagnóstico de las ER, monitorizarlo y reducirlo.	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
12.02	Implantar en OMI algoritmos de sospecha en atención primaria.	0%	0%	2017	2019	No iniciado y desviado
12.03	Establecer y difundir un protocolo guía de atención a las ER sin diagnóstico orientando su valoración inicial.	0%	60%	2017	2019	Iniciado
12.04	Establecer protocolos específicos para ER orientando su atención y derivación a la unidad de experiencia correspondiente.	0%	7%	2017	2020	Iniciado
12.05	Crear consultas interdisciplinarias (valoración del paciente por los distintos especialistas implicados en su patología el mismo día).	0%	11%	2017	2018	Iniciado
12.06	Asegurar la visibilidad de la información relevante sobre ER en los aplicativos de HCE.	50%	50%	2017	2019	Iniciado
13.01	Definir una unidad coordinadora de referencia para las ER	0%	90%	2017	2017	Iniciado
13.02	Definir la unidades de referencia regionales específicas de ER.	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
13.03	Facilitar la creación de CSUR regionales y su participación en las redes internacionales de ER.	100%	0%	2017	2020	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%	2017	2019	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%	2017	2020	Iniciado
14.03	Sesiones médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos sobre casos de la consulta de transición.	0%	11%	2017	2020	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%	2017	2017	No iniciado y desviado
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%	2017	2017	No iniciado y desviado
15.03	Crear grupos psicoeducativos de entrenamiento de padres en los Centros de Salud Mental Infanto-Juvenil.	0%	40%	2017	2020	Iniciado
15.04	Establecer criterios de inclusión y protocolos de actuación en cuidados paliativos para ER.	0%	90%	2017	2018	Iniciado fuera de plazo

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

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)		Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018			
16.01	Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS.	100%	100%	2017	2020	Iniciado
16.02	Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT.	100%	-	2017	2017	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%	-	2017	2017	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%	-	2017	2017	Finalizado
17.01	Crear un grupo de trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER.	100%	100%	2017	2020	Iniciado
17.02	Elaborar un análisis de necesidades y las propuestas de mejora en el acceso a estos productos.	0%	0%	2018	2020	No iniciado y desviado
17.03	Valorar las patologías que, en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales, pudieran catalogarse de especial seguimiento.	100%	100%	2017	2020	Iniciado
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%	2017	2020	No iniciado y desviado
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%	2017	2020	No iniciado y desviado
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%	2017	2020	Iniciado
19.01	Publicar la normativa regional de la atención temprana.	90%	90%	2017	2018	Iniciado, fuera de plazo
19.02	Establecer la cobertura regional de los CDIAT diseñando un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados para ampliarla.	0%	50%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
19.03	Elaborar una cartera de servicios ofrecidos por los CDIAT amplia y abierta	0%	0%	2017	2018	No iniciado y desviado
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%	2017	2020	Iniciado
19.05	Consolidar y aumentar la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles.	0%	50%	2017	2020	Iniciado
20.01	Formalizar un marco que regule la realización de Programas de AT Hospitalaria.	22%	50%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
20.02	Establecer una red regional de EOEP de AT con cobertura a todos los sectores educativos	68%	55%	2017	2018	Iniciado

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

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)		Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018			
21.01	Apertura consulta específica de RHB para ER frecuentes en cada Área de Salud.	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
21.02	Apertura consulta específica de RHB para ER infrecuentes, de Referencia Regional.	0%	0%	2018	2018	No iniciado y desviado
21.03	Potenciar los servicios de rehabilitación hospitalarios para que puedan atender a personas con ER.	0%	0%	2017	2018	No iniciado y desviado
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%	2017	2020	No iniciado y desviado
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%	2017	2020	Iniciado

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

Código	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)		Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018			
22.01	Difundir los recursos educativos, económicos y sociales disponibles para la atención del alumnado que padece una enfermedad rara.	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
22.02	Crear un foro de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias de inclusión del alumnado con ER.	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
22.03	Participar en redes educativas vinculadas con la atención del alumnado con enfermedades raras.	0%	5%	2017	2020	Iniciado
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%	2017	2020	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%	2017	2020	No iniciado y desviado
23.01	Crear equipos de soporte al Centro escolar, desde el ámbito sanitario y social.	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
23.02	Realizar sesiones de trabajo trans-disciplinares, de presentación de casos.	100%	100%	2017	2020	Iniciado
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%	2017	2020	Iniciado

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

Código	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)		Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018			
23.04	Elaborar un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	25%	40%	2017	2020	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%	2017	2020	Iniciado
24.01	Realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, del alumnado con ER que lo requiera.	100%	100%	2017	2020	Iniciado
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%	2017	2020	No iniciado y desviado
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%	2017	2020	Iniciado
25.01	Desarrollar normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER.	0%	0%	2017	2017	No iniciado y desviado
25.02	Estudiar la escolarización del alumnado con ER a través de la Comisión Específica de Escolarización.	100%	Sin medición	2017	2020	Iniciado
25.03	Realizar un análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función las necesidades identificadas en alumnos con ER.	50%	50%	2017	2020	Iniciado
25.04	Estudiar y, en su caso, mejorar las instalaciones y equipamientos escolares.	100%	50%	2017	2020	Iniciado
25.05	Asesorar a los tutores, para el apoyo y acompañamiento en el acceso y la transición entre etapas educativas.	50%	100%	2017	2020	Iniciado
25.06	Crear itinerarios escolares para el alumnado con enfermedades raras.	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
25.07	Establecer nuevas vías de formación reglada y no reglada que aporten opciones de transición a la vida laboral y adulta.	0%	0%	2017	2017	No iniciado y desviado
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%	2017	2020	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%	2017	2020	No iniciado y desviado
25.10	Instar a las universidades a que contemplen las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad.	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
25.11	Establecer un convenio entre las consejerías competentes para coordinar y complementar las prestaciones socioeducativas (becas, ayudas técnicas individualizadas).	-	0%	2018	2020	No iniciado y desviado

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

Código	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)		Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018			
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%	2017	2020	Iniciado
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%	2017	2020	Iniciado
26.03	Conciliar el horario escolar con las necesidades de atención sanitaria cuando así se requiera a través del gestor de casos.	0%	15%	2017	2020	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%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
26.05	Establecer un convenio con FEDER para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros.	100%	100%	2017	2020	Iniciado

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

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (Año en curso)		Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018			
27.01	Mejorar la cobertura y estabilizar la dotación de los Centros de Servicios Sociales Municipales en la Región.	100%	100%	2017	2020	Iniciado
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%	2017	2017	Iniciado fuera de plazo
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%	2017	2020	No iniciado y desviado
28.01	Incrementar la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	100%	100%	2017	2020	Iniciado
28.02	Incrementar la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio, a personas afectadas por ER y otras personas con graves dificultades.	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
28.03	Incrementar la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio a personas afectadas por ER	100%	100%	2017	2020	Iniciado
28.04	Incrementar la cobertura del Servicio de Respiro Familiar a personas con ER	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
29.01	Convocar Ayudas económicas individualizadas a personas con discapacidad (PcD).	100%	100%	2017	2020	Iniciado

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

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (Año en curso)		Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018			
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%	2017	2020	No iniciado y desviado
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%	2017	2020	Iniciado
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%	2017	2020	No iniciado y desviado
30.01	Difusión e implementación de Guía para la Valoración de la Discapacidad en ER en la Región de Murcia.	75%	100%	2017	2020	Iniciado
30.02	Incorporar anualmente 12 ER nuevas a la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad.	5%	75%	2017	2020	Iniciado
30.03	Unificar criterios de evaluación de la discapacidad en personas con ER entre administraciones y estamentos.	0%	90%	2017	2020	Iniciado
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%	2017	2017	No iniciado y desviado
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%	2017	2017	No iniciado y desviado
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%	2017	2020	No iniciado y desviado
31.01	Impulsar la creación de Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en EELL de más de 50.000 habitantes.	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
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%	2017	2017	No iniciado y desviado
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%	2017	2020	No iniciado y desviado
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%	2017	2020	No iniciado y desviado
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%	2017	2020	No iniciado y desviado

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

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (Año en curso)		Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018			
32.01	Coordinar un Grupo de Trabajo estable con Técnicos de diferentes departamentos implicados en la elaboración del Plan de accesibilidad	0%	30%	2017	2020	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%	2017	2020	No iniciado y desviado
32.03	Desarrollo y aplicación de la normativa para fomento de la accesibilidad universal.	0%	40%	2017	2020	Iniciado
33.01	Delimitar en el marco de la Situación de Riesgo, indicadores relacionados con la afectación del menor por una ER.	0%	0%	2017	2017	Iniciado fuera de plazo
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%	2017	2020	No iniciado y desviado
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%	2017	2017	Iniciado fuera de plazo

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

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)		Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018			
35.01	Crear la CT de Coordinación Socio-Sanitaria de ER dentro de la Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria.	50%	100%	2017	2017	Iniciado fuera de plazo
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%	2017	2020	No iniciado y desviado
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%	2017	2018	Iniciado fuera de plazo
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%	2017	2018	Iniciado fuera de plazo
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%	2018	2019	No iniciado y desviado
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%	2018	2019	No iniciado y desviado
36.02	Fomentar el trabajo en red, facilitando la creación de espacios inter-institucionales de encuentro entre profesionales.	-	0%	2018	2019	No iniciado y desviado
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%	2018	2019	No iniciado y desviado

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

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)		Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018			
37.01	Incrementar contenidos docentes acerca de ER en los grados univers. (Salud, ciencias sociales y educación.	-	50%	2018	2020	Iniciado
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%	2018	2020	Iniciado
38.01	Incluir en la formación transversal de los médicos internos residentes la materia de fármaco-vigilancia.	-	40%	2018	2020	Iniciado
38.02	Introducir en los programas docentes de FSE contenidos relacionados con diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de ER.	-	40%	2018	2020	Iniciado
38.03	Incluir unidades didácticas sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado.	-	40%	2018	2020	Iniciado
39.01	Mantener las competencias básicas en fármaco-vigilancia en el personal sanitario.	10%	100%	2017	2020	Iniciado
39.02	Iniciar y mantener formación básica en el PCN en el personal sanitario.	30%	85%	2017	2020	Iniciado
39.03	Actualizar las competencias en genética básica en facultativos de atención primaria y especializada.	-	100%	2018	2020	Iniciado
39.04	Actualizar las competencias en ER en el personal sanitario.	-	100%	2018	2020	Iniciado
39.05	Informar del documento guía de la asistencia sanitaria a las personas con ER.	-	0%	2018	2020	No iniciado y desviado
39.06	Sensibilizar en ER a los profesionales que trabajan en cuidados paliativos.	-	60%	2018	2020	Iniciado
39.07	Actualizar en cuidados paliativos en ER a los pediatras, médicos de familia y otros sanitarios hospitalarios.	-	-	2019	2020	Sin medición
39.08	Informar de los sistemas de información y coordinación de AT a los profesionales implicados.	-	0%	2018	2020	No iniciado y desviado
39.09	Incluir en actividades formativas a los profesionales de centros privados colaboradores que forman parte del protocolo de AT (CDIAT,...).	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
39.10	Informar sobre aspectos clínicos y sanitarios de las ER a personal de centros educativos y servicios sociales.	0%	50%	2017	2020	Iniciado
39.11	Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal docente.	0%	50%	2017	2020	Iniciado
39.12	Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal no docente.	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
39.13	Actualizar en ER a los técnicos valoradores de la situación de dependencia/discapacidad.	-	90%	2018	2020	Iniciado
39.14	Formar en necesidades de autocuidado de personas con ER a profesionales de servicios sociales.	-	75%	2018	2020	Iniciado
39.15	Sensibilizar y divulgar guías de estilo de atención y buen trato a personas con ER.	-	0%	2018	2020	No iniciado y desviado
39.16	Formar a profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar para mejorar atención a las ER.	-	0%	2018	2020	No iniciado y desviado
39.17	Sensibilizar a profesionales de los 3 ámbitos sobre el protocolo de coordinación socio-sanitaria.	-	-	2019	2020	Sin medición
39.18	Informar sobre el PIERR y las necesidades y limitaciones de las personas con ER y sus familias.	0%	60%	2017	2020	Iniciado

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

Cód.	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)		Inicio	Fin	Estado de las actuaciones
		2017	2018			
40.01	Valorar análisis del cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular	5%	5%	2017	2020	Iniciado
40.02	Estudiar la asociación entre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.	50%	50%	2017	2019	Iniciado
40.03	Caracterizar fenotípica y genotípicamente la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.	20%	50%	2017	2019	Iniciado
40.04	Estudiar las mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica.	20%	20%	2017	2019	Iniciado
40.05	Caracterizar clínica y molecularmente las Enfermedades Renales Hereditarias en la Región de Murcia.	0%	100%	2017	2019	Iniciado
40.06	Estudiar las mutaciones en el gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la Región.	5%	5%	2017	2019	Iniciado
40.07	Estudiar la asociación de nuevos genes al Síndrome de PTEN-tumores hamartomatosos.	5%	5%	2017	2019	Iniciado
40.08	Aplicar la secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica.	35%	100%	2017	2019	Iniciado
40.09	Aplicar la NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas.	0%	100%	2017	2019	Iniciado
40.10	Evaluar el uso de agonistas de los receptores de trombopoyetina en pacientes adultos con trombocitopenia inmune primaria en España	0%	100%	2017	2020	Iniciado
40.11	Estudiar la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI	0%	100%	2017	2020	Iniciado
40.12	Identificar los aspectos clínicos para la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis	0%	100%	2017	2020	Iniciado
41.01	Desarrollo de legislación autonómica que facilite la realización de Ensayos Clínicos con Medicam. Huérfanos	5%	15%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
41.02	Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional	5%	80%	2017	2017	Iniciado, fuera de plazo
41.03	Fomento de la realización de Ensayos Clínicos con medicamentos huérfanos.	95%	100%	2017	2020	Iniciado
41.04	Fomento de la realización de Estudios Post-autorización con medicamentos huérfanos	90%	26%	2017	2020	Iniciado
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%	2017	2020	Iniciado
42.01	Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.	0%	5%	2017	2020	Iniciado
42.02	Investigación epidemiológica en fact. riesgo medioambientales causantes de malformaciones congénitas.	0%	100%	2017	2020	Iniciado
42.03	Explorar el uso de herramientas de evaluación de la CVRS de los afectados por ER.	0%	50%	2017	2020	Iniciado
42.04	Estudio de prevalencia de ER en salud mental en base a un sistema de codificación único	0%	0%	2017	2020	No iniciado y desviado
42.05	Investigación en mejora de costes no cuantificables por asistencia en cuidados paliativos pediátricos	0%	0%	2017	2018	No iniciado y desviado
42.06	Realizar un estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región	80%	90%	2017	2020	Iniciado



ANEXO 2: EVALUACIÓN DE LOS INDICADORES DE SEGUIMIENTO

EPIDEMIOLOGÍA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES

Cód	Indicador	Valor esperado 2018	Valor observado	
			2018	2017
01.00	Representatividad teórica de SIER	80%	83%	67%
01.01	Casos validados en SIER codificados con CIE-10ES.	40%	42%	0%
01.02	Casos registrados en SIER codificados con listado propio.	40%	100%	0%
01.03	Incremento del nº de fuentes nuevas incorporadas al SIER	45%	43%	43%
02.00	Casos validados de los registrados en el SIER.	50%	42%	42%
02.01	Fuentes que envían información al SIER normalizada.	20%	0%	0%
02.02	Nº de indicadores de rendimiento y validez de las fuentes analizados en el SIER.	3	7	1
02.03	Casos incorporados al SIER que se confirman o descartan automáticamente.	10%	5%	6%
03.01	Nº de nuevos indicadores de calidad de la información contenida en SIER monitorizados.	3	2	2
03.02	Casos con grado de dependencia reconocido del total de casos valorados registrados en SIER.	83%	77%	83%
03.03	Nº de informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades raras publicados.	1	1	0%
04.01	Definición de "Tumor Maligno Raro" en la Región de Murcia.	Sí	Sí	No
04.02	Definición de criterios que identifiquen las ER que causan mortalidad en la Región de Murcia.	Sí	No	No
04.03	Disponibilidad de indicadores epidemiológicos para el análisis de los TMR y de la mortalidad por enfermedades raras	Sí	No	No
04.04	Nº de informes epidemiológicos generales publicados sobre la epidemiología de los TMR en la Región de Murcia.	1	0	Sin medición
04.05	Nº de informes epidemiológicos publicados sobre la mortalidad por enfermedades raras en la Región de Murcia.	1	0	Sin medición
04.06	Nº de Informes específicos publicados de los tumores raros infantiles.	1	0	Sin medición



INFORMACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2018	Valor observado	
			2018	2017
05.01	Espacio web con información general y recursos sobre Enfermedades en los ámbitos sanitario, educativo y social.	No	No	Sin medición
05.02.1	Informe anual sobre la escuela de pacientes para el manejo y cuidado de las ER	Sí	Sin medición	Sin medición
05.02.2	Informe anual sobre la realización de actividades de promoción de la salud y prevención de las ER	Sí	Sí	Sin medición
05.03	Grupo de trabajo para coordinar la Información sobre ER.	Sí	Sin medición	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	Sí	Sí
06.02	Celebración conjunta del Día Internacional de las Personas con Discapacidad.	Sí	Sí	No
06.03	Celebración conjunta de la Feria de las Entidades de discapacidad.	Sí	Sin medición	No
06.04	Informe anual de acciones de reconocimiento social a las personas cuidadoras de personas con discapacidad y de las ER.	Sí	Sin medición	No

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

Cód	Indicador	Valor esperado 2018	Valor observado	
			2018	2017
07.01.01	% Implantación de la prescripción asistida en asistencia especializada.	60%	50%	50%
07.01.02	Guía para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo actualizada.	Sí	Sin medición	Sin medición
07.02.01	Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al ECEMC**	200	Sin medición	Sin medición
07.02.02	Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al SIER.	200	Sin medición	Sin medición
07.03	Cobertura de implantación de la consulta pre-concepcional.	25%	Sin medición	Sin medición
08	Recién nacidos con malformaciones congénitas diagnosticadas en la etapa prenatal.	50%	Sin medición	Sin medición
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	Sin medición	Sin medición
08.02	Actualización y normalización en el PIAM de los procedimientos del cribado de aneuploidías en el 1er trimestre en los hospitales.	Sí	Sin medición	Sin medición
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	Sí	Sin medición
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	No	Sin medición
08.05	ILE anuales realizadas por la red asistencial pública regional a mujeres con diagnóstico prenatal de una ER*.	50%	Sin medición	Sin medición
08.06	% de fetos muertos con diagnóstico de ER estudiados para confirmación.	50%	Sin medición	Sin medición
08.07	Test genéticos con aCGH y secuenciación masiva, y diagnóstico genético preimplantacional (DGP) incluidos en cartera de servicios del CBGC.	66%	66%	0%
09.02.01	Muestras no validas*	2%	1,16%	1,60%
09.02.02	Muestras recibidas en el laboratorios antes de los 4 días de la extracción*	99%	95,79%	96,55%
09.02.03	Resultados de segundas muestras antes de los 20 días del recién nacido*	96%	34,44%	30,05%
09.03	Inclusión de técnicas para diagnósticos de Hiperplasia Adrenal Congénita y enfermedades Lisosomales en el PCN.	100%	0%	0%
10.01	Técnicas o ensayos realizados en el CBGC acreditados por ENAC.	60%	60%	36%
10.02	Análisis genéticos para diagnóstico de ER solicitados por facultativos del SMS incluidos en cartera del CBGC.	40%	40%	0%
10.03	Informe sobre laboratorios de análisis genéticos y servicios de asesoramiento genético identificados y autorizados en la Región.	Sí	Sin medición	Sin medición
10.04	Plan de Genética de la Región de Murcia.	Sí	No	Sin medición
11.01	Incremento del nº de diagnósticos de ER en niños derivados desde atención primaria.	10%	Sin medición	Sin medición

ATENCIÓN SANITARIA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2018	Valor observado	
			2018	2017
12.01.01	Estudio para determinar el tiempo medio de diagnóstico de las ER en la Región de Murcia.	Sí	No	No
12.01.02	Reducción del tiempo medio de acceso a atención especializada (unidades con experiencia en el manejo)	20%	Sin medición	Sin medición
12.02	Implantación en OMI de algoritmos de sospecha de casos de ER en los centros de atención primaria.	60%	0%	0%
12.03	Porcentaje de profesionales que han recibido la sesión de difusión del protocolo guía ER genérico.	75%	0%	0%
12.04	Nº de protocolos específicos de ER establecidos.	5	Sin medición	0
12.05	Nº de visitas en consultas por paciente con ER y año.	12	Sin medición	20
12.06	Porcentaje de campos visibles de ER en cada aplicativo (obligatorios y críticos o alertas proactivas)	60%	50%	50%
13.01	Constitución una unidad coordinadora de referencia para las ER.	Sí	Sí	No
13.02	Nº de unidades de referencia regional específicas de ER.	10	3	3
13.03	Nº de CSUR de nuestra Región integrados en una red europea	2	1	1
14.01	Áreas de salud con un profesional de enfermería que desarrolla la gestión de casos.	5	3	1
14.02	Cobertura de Unidades de transición en Especialidades pediátricas por cada hospital.	50	11%	5%
14.03	Cobertura de sesiones médico-quirúrgicas de transición en ER.	50	11%	5%
15.01	Protocolo de interconsultas entre el Programa de salud mental Infante-Juvenil y Sección de Genética Médica del hospital de referencia de ER existente y difundido.	Sí	No	No
15.02	Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infante-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años existente y difundido.	Sí	No	No
15.03	Nº padres integrados en grupos psicoeducativos de ER.	30	Sin medición	Sin medición
15.04	Cobertura de servicios de cuidados paliativos en ER.	100%	100%	80%

RECURSOS TERAPÉUTICOS NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2018	Valor observado	
			2018	2017
16.01	Nº Medicamentos incluidos en Resoluciones MERS.	15	12	12
16.02	Creación del grupo de trabajo ER para uso de MERS en la CRFT.	Sí	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	Sí	Sí
17.01	Constitución del Grupo de Trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER	Sí	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	No	Sin medición	Sin medición
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	Sí	Sin medición
18.01	Mapa de recursos de terapias avanzadas para ER en la Región y modalidades de acceso disponible.	Sí	Sin medición	Sin medición
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.	1	Sin medición	Sin medición
18.03.01	Nº de protocolos de posicionamiento terapéutico desarrollados.	20	11	17
18.03.02	Nº de desarrollos normativos autonómicos relacionados con el uso de terapias avanzadas.	Sí	Sí	No
19.01	Publicación de la normativa regional reguladora de la atención temprana.	Sí	No	Sin medición
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	Sin medición	Sin medición
19.03	Cartera de Servicios para los CDIAT ampliada.	Sí	Sin medición	Sin medición
19.04	Nº de Servicios Valoración AT operativos en la Región	10	4	4
19.05.01	Número de CDIAT integrados en la red pública.	36	33	Sin medición
19.05.02	Aumento del 2% en el número de horas de atención dispensadas en los CDIAT.	4.357	Sin medición	Sin medición
20.01	Nº de servicios hospitalarios que desarrollan programas de atención temprana hospitalaria regulados.	3	1	0
20.02	Cobertura geográfica de la red regional de EOEP de AT.	100%	55%	55%
21.01	Cobertura Regional de tratamiento rehabilitador en los pacientes con las ER más frecuentes (consultas en áreas de salud).	5	Sin medición	Sin medición
21.02	Disponibilidad de una consulta de RHB especializada para las ER más infrecuentes o de mayor complejidad.	Sí	Sin medición	Sin medición
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	Sin medición	Sin medición
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	Sin medición	Sin medición

EDUCACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2018	Observ. 2018	Observ 2017
22.01	Informe anual sobre la difusión de recursos en los centros educativos relativos a las ER.	Sí	No	No
22.02	Foro permanente y activo de profesionales del ámbito educativo sobre buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER.	Sí	No	No
22.03	Centros que atienden alumnado con una ER* que participan en redes vinculadas con la atención educativa a ER.	50%	5%	Sin medición
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.	50%	Sin medición	Sin medición
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.	50%	Sin medición	Sin medición
23.01	Centros con alumnos con ER que han sido atendidos por equipos de soporte del ámbito sanitario y social.	50%	Sin medición	0%
23.02	Centros con alumnos con ER que han desarrollado sesiones trans-disciplinares de presentación de casos.	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.	50%	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	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	Sí	No
24.01	Primeras evaluaciones realizadas en niños con ER menores de 3 años.	50%	Sin medición	Sin medición
24.02	Nº de nuevos protocolos de coordinación de las actuaciones educativas y sanitarias para la detección e intervención temprana en ER.	1	0	Sin medición
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.	50%	Sin medición	0 %
25.01	Disponibilidad de normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER	Sí	No	No
25.02	Nº de alumnos con ER escolarizados a través de la Comisión Específica	-	Sin medición	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	No	No
25.04	Informe anual con las actuaciones de mejora de accesibilidad arquitectónica y de adaptación de puestos de trabajo en la región	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	Sí	Sin medición
25.07	Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición a la vida laboral y adulta.	Sí	No	Sin medición
25.09	Informe anual con universidades que contemplan las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad.	Sí	Sin medición	Sin medición

EDUCACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2018	Observ. 2018	Observ 2017
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	Sin medición	Sin medición
25.11	Convenio de coordinación de prestaciones socioeducativas.	Sí	No	Sin medición
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	Sí	No
26.02	Nº de centros educativos incluidos en el Programa Experimental de Atención Sanitaria.	6	6	6
26.03	Informe anual con el nº de faltas de asistencia por acudir a visitas médica en niños con ER.	Sí	Sin medición	Sin medición
26.04	Informe anual con el nº de guías elaboradas de orientaciones educativas y sanitarias sobre ER para la comunidad educativa.	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	Sí	Sí

SERVICIOS SOCIALES. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2018	Valor observado	
			2018	2017
27.01	Incremento anual de la dotación de los Centros de Servicios Sociales.	3%	6%	16%
27.02	Procedimiento para el registro de personas atendidas con ER.	Sí	No	No
27.03	Informe anual sobre las actuaciones de difusión de información sobre ER.	Sí	Sin medición	Sin medición
28.01	Incremento anual de la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	2%	97%	2%
28.02	Incremento anual de la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio.	2%	Sin medición	Sin medición
28.03	Incremento anual de la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio.	2%	6%	12%
28.04	Incremento anual de la cobertura del Servicio de Respiración Familiar.	2%	Sin medición	Sin medición
29.01	Convocatoria anual de Ayudas Individualizadas a PcD.	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.	50%	Sin medición	Sin medición
29.03	Importe concedido a PcD afectadas por una ER en situación de vulnerabilidad social en relación al establecido en la Convocatoria.	50%	-6%	240,00%
29.04	Cobertura regional de la ayuda Bonotaxi en los municipios.	50%	Sin medición	Sin medición
30.01	Grado de Difusión de la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER	50%	100%	75,00%
30.02	Nº de Enfermedades Raras nuevas incorporadas anualmente en la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER.	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	Si	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	Sin medición	Sin medición
30.05	Estudio conjunto con FEDER para incluir medidas de soporte para ER no contempladas en la normativa actual.	Sí	Sin medición	Sin medición
30.06	Informe anual sobre las acciones para actualizar los conocimientos y la normativa sobre ER.	Sí	Sin medición	Sin medición



SERVICIOS SOCIALES. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

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

COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES

Cód.	Indicador	Valor esperado 2018	Valor observado	
			2018	2017
35.01	Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER	Sí	Disponible	No disponible
35.02	Marco jurídico y administrativo de coordinación socio-sanitaria para la atención a personas con ER y sus familiares	Sí	Sin medición	No disponible
35.03	Mapa de recursos actualizado y disponible.	Sí	Sin medición	Sin medición
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	Sin medición	Sin medición
35.05.01	Cobertura de implantación del protocolo de coordinación para la atención socio-sanitaria de las personas con enfermedades raras por área sanitaria.	33,0%	0%	Sin medición
35.05.02	Informe de evaluación del protocolo de coordinación socio-sanitario en la atención a personas con ER y familiares.	Sí	Sin medición	Sin medición
35.05.03	Informe de la Comisión de Coordinación Socio-sanitaria sobre el establecimiento de acuerdos inter-institucionales.	Sí	Sin medición	Sin medición
36.01	Diseño de informes estandarizados para el traspaso de información relativa a una persona con una ER.	No	Sin medición	Sin medición
36.02	Nº de sesiones entre equipos de diferentes sectores para discusión de casos y jornadas informativas entre los sectores.	No	Sin medición	Sin medición
36.03	Desarrollo de una plataforma para compartir de forma segura la información necesaria para la coordinación de la atención.	No	Sin medición	Sin medición

FORMACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2018	Valor observado	
			2018	2017
37 - 38	Nº de guías/acuerdos de formación en ER en grado y postgrado	2	Sin medición	Sin medición
37 - 38	Nº de guías/acuerdos de formación en ER en grado y postgrado	2	Sin medición	Sin medición
39.01	% de actividades formativas ejecutadas respecto a las programadas por año en formación continuada	60%	74%	28%
39.02	Realización de jornadas	4	6	3

INVESTIGACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado 2018	Valor observado	
			2018	2017
40.01	Nº de artículos publicados sobre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.	1	1	Sin medición
40.02	Nº de artículos publicados: cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular	Sin objetivo	Sin medición	Sin medición
40.03	Nº de artículos sobre fenotipo y genotipo de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.	1	1	Sin medición
40.04	Nº de artículos publicados sobre mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica.	Sin objetivo	0	Sin medición
40.05	Nº de artículos publicados sobre la caracterización clínica y molecular de las Enfermedades Renales Hereditarias en la Región.	1	1	Sin medición
40.06	Nº de artículos publicados sobre mutaciones en el gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la Región.	Sin objetivo	Sin medición	Sin medición
40.07	Nº de artículos publicados sobre genes asociados al Síndrome de PTEN-tumores hamartomatosos.	Sin objetivo	0	Sin medición
40.08	Nº de artículos publicados sobre secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica.	Sin objetivo	Sin medición	Sin medición
40.09	Nº de artículos publicados sobre aplicación de NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas.	Sin objetivo	Sin medición	Sin medición
40.10	Nº artículos publicados sobre agonistas de receptores de trombopoyetina en adultos con trombocitopenia inmune primaria	1	1	Sin medición
40.11	Nº de artículos publicados sobre la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI.	1	1	Sin medición
40.12	Nº de artículos publicados sobre aspectos clínicos que conducen a la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis.	1	1	Sin medición
41.01	Publicación de legislación autonómica para EC con MH.	Sí	No	No
41.02	Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional.	Sí	Sí	No
41.03	Nº de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos.	22	21	18
41.04	Nº de Estudios Post-Autorización s con Medicamentos Huérfanos.	23	6	18
41.05	Nº de estudios sobre la atención temprana a niños con ER.	1	1	1
42.01	Publicación del estudio letalidad/supervivencia.	0	Sin medición	Sin medición
42.02	Publicación del estudio factores de riesgo medioambientales.	0	1	Sin medición
42.03	Publicación de informe sobre calidad de vida.	0	Sin medición	Sin medición
42.04	Publicación del estudio prevalencia ER mentales.	0	Sin medición	Sin medición
42.05	Publicación del estudio sobre costes de los cuidados pediátricos paliativos.	0	Sin medición	Sin medición
42.06	Publicación de estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región.	0	Sin medición	Sin medición