



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. 2017 Comisión Técnica de Evaluación y Seguimiento del PIER

21 de mayo de 2018



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, 2017. Murcia: Consejería de Salud; 2018.

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.

Componentes de la Comisión Técnica de Evaluación del PIER: Joaquín Palomar Rodríguez, Encarna Guillén Navarro, Isabel López Expósito, Beatriz Garnica Martínez, Víctor Rausell Rausell, Luis Francisco Martínez Conesa, Antonio Ripoll Spiteri, Paloma Recio Bernárdez, Francesc Molina Durán, Casimiro Jiménez Gullén, Rocío García Pina, M^a Teresa Martínez Ros

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..... | 12 |
| 3.07 Servicios sociales | 14 |
| 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..... | 21 |
| 5.01 Epidemiología | 21 |
| 5.02 Información | 22 |
| 5.03 Prevención, detección precoz y diagnóstico | 23 |
| 5.04 Atención sanitaria..... | 24 |
| 5.05 Recursos terapéuticos | 26 |
| 5.06 Educación..... | 27 |
| 5.07 Servicios sociales | 29 |
| 5.08 Coordinación socio-sanitaria | 30 |
| 5.09 Formación | 32 |
| 5.10 Investigación..... | 33 |
| 6. ANEXO 2: EVALUACIÓN DE LOS INDICADORES DE SEGUIMIENTO..... | 34 |
| 6.01 Epidemiología | 34 |
| 6.02 Información | 35 |
| 6.03 Prevención, detección precoz y diagnóstico | 36 |
| 6.04 Atención sanitaria..... | 37 |
| 6.05 Recursos terapéuticos | 38 |
| 6.06 Educación..... | 39 |
| 6.07 Servicios sociales | 41 |
| 6.08 Coordinación socio-sanitaria | 42 |
| 6.09 Formación | 42 |
| 6.10 Investigación..... | 43 |



Región de Murcia
Consejería de Salud

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



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 ha sido sometido a un proceso de consulta y ha sido 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 de los objetivos que componen la línea estratégica que les ha sido asignada. Dicha información será facilitada por las unidades orgánicas responsables de su puesta en marcha. Así mismo, los miembros de la CT deben impulsar la incorporación de las actividades previstas en los Contratos de Gestión anuales formalizados por los diferentes organismos implicados (SMS, IMAS, EELL, etc.).

Tras la aprobación del plan en 2018, se elabora este informe con la intención de conocer la situación de partida 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 2017 para identificar aquellas líneas de actuación ya emprendidas, e impulsar aquellas otras no iniciadas, 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 su puesta en marcha valora el desarrollo de cada actividad respecto a lo previsto en el periodo de evaluación. El resultado de la evaluación para los objetivos, las líneas estratégicas y el global del plan se obtienen a partir del sumatorio del GA conseguido en cada nivel considerando el total de actuaciones contenidas en el mismo y se muestran mediante la escala de valores de la tabla 2. Sólo se tienen en cuenta las actuaciones cuya fecha de inicio está comprendida dentro del periodo de evaluación.

TABLA 2. EVALUACIÓN PIER.
ESCALA DE VALORACIÓN DE OBJETIVOS, LÍNEAS ESTRATÉGICAS Y DEL PLAN

| Escala | Valoración |
|---|--------------|
| GA y cumplimiento >80% en las actuaciones e indicadores contenidos en el nivel | Adecuado |
| GA y cumplimiento 80% - 60% en las actuaciones e indicadores contenidos en el nivel | Moderado |
| GA y cumplimiento <60% en las actuaciones e indicadores 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). Las actuaciones cuya fecha de inicio prevista es posterior al periodo de evaluación no son tenidas en cuenta y aparecen en la categoría “sin medición”.

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

| Valoración |
|--|
| Iniciado |
| Iniciado pero con actuaciones fuera de plazo |
| No iniciado y desviado |
| 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) considerando el total de indicadores contenidos en cada uno de estos niveles. Para ello se emplea la misma escala de valoración que en el caso de la valoración de 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 2017 en el PIER (164) un 39,6% se han iniciado en dicho año (65), alcanzando en su conjunto un 23% de grado de avance, y un 20% de cumplimiento en sus indicadores de seguimiento (tabla 5).

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 | ○ 38 % | 35 % |
| LE.02 | INFORMACIÓN | ○ 14 % | 6,25 % |
| LE.03 | PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO | ○ 16 % | 8,59 % |
| LE.04 | ATENCIÓN SANITARIA | ○ 12 % | 11,75 % |
| LE.05 | RECURSOS TERAPÉUTICOS | ○ 38 % | 48,3 % |
| LE.06 | EDUCACIÓN | ○ 17 % | 29,67 % |
| LE.07 | SERVICIOS SOCIALES | ○ 21 % | 18,33 % |
| LE.08 | COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA | ○ 0 % | 12,5 % |
| LE.09 | FORMACIÓN | ○ 50 % | 5,71 % |
| LE.10 | INVESTIGACIÓN | ○ 6 % | 16,89 % |
| - 2017 | Evaluación PIER- Año 2017 | ○ 20 % | 22,98 % |

■ Adecuado
 ■ Moderado
 ■ Bajo

Las líneas estratégicas más avanzadas son la de recursos terapéuticos (48,3% de avance en sus actuaciones y 38% de cumplimiento de sus indicadores), epidemiología (35% de avance y 38% de cumplimiento de indicadores) y educación (31,4% de avance y 17% de cumplimiento). Cinco líneas (Información, Prevención, detección precoz y diagnóstico, Coordinación socio-sanitaria, Formación e Investigación) han obtenido los resultados más bajos, con grados de avance por debajo del 20%.

Línea estratégica de epidemiología:

Del total de actuaciones previstas para 2017 (15) un 53,3% se han iniciado (8), consiguiendo esta línea en su conjunto un 35% de grado de avance. El 38% de sus indicadores de seguimiento han alcanzado el estándar marcado para 2017 (tabla 6).

De los 4 objetivos que contiene esta línea, se han iniciado las actuaciones de todos los relacionados con el Sistema de Información de Enfermedades Raras (SIER), con grados de avance del 41,67% al 55% en sus actuaciones y niveles de cumplimiento del 50% en sus indicadores respecto a lo planificado para 2017.

No se han iniciado las actuaciones del objetivo 4 (análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y la mortalidad por enfermedades raras), encontrándose 3 de las 6 previstas fuera de plazo, ya que debían haberse finalizado en 2017 (anexo 1).

TABLA 6. EPIDEMIOLOGÍA. AÑO 2017
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

| Cód. | Objetivo | Indicadores | Actuaciones |
|--------|--|-------------|-------------|
| LE.01 | EPIDEMIOLOGÍA | ○ 38 % | 35 % |
| Obj.01 | Mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER | ○ 50 % | 43,33 % |
| Obj.02 | Mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER. | ○ 50 % | 41,67 % |
| Obj.03 | Mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER. | ○ 50 % | 55 % |
| Obj.04 | Realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras. | ○ 0 % | 0 % |

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

Línea estratégica de información:

Del total de actuaciones previstas con inicio en 2017 (7) un 28,6% (2) se han puesto en marcha en este año, alcanzando esta línea un 6,3% de grado de avance, y el 14% de los indicadores de seguimiento el estándar esperado (tabla 7).

Durante el año 2017 se han realizado actividades para visibilizar las ER a través de charlas impartidas, sobre todo en el ámbito asistencial, pero también a modo divulgativo para la población general (anexo 1), con un grado de avance de las 4 actuaciones que componen el objetivo 6 del 12,5% y de cumplimiento de sus indicadores del 25%.

En 2018 se va a constituir un grupo de trabajo interdepartamental, como punto de partida para la recopilación de información relacionada con las ER, mejorar su visibilidad en las páginas web de cada consejería y aunarla en la web de Murciasalud (objetivo 5).

TABLA 7. INFORMACIÓN. AÑO 2017
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

| Cód. | Objetivo | Indicadores | Actuaciones |
|-------|--|-------------|-------------|
| LE.02 | INFORMACIÓN | ○ 14 % | 6,25 % |
| - | Obj.05 Garantizar el acceso a la información general sobre enfermedades raras y los recursos disponibles en la Región de Murcia en los ámbitos sanitario, educativo, laboral y social | ○ 0 % | 0 % |
| - | Obj.06 Aumentar la visibilidad de las enfermedades raras y el grado de sensibilización de la ciudadanía | ○ 25 % | 12,5 % |

 Adecuado  Moderado  Bajo

Línea estratégica de prevención, detección precoz y diagnóstico:

Del total de actuaciones previstas con inicio en 2017 (16) un 18,7% (3) se han puesto en marcha en este año, alcanzando esta línea un 8,6% de grado de avance, y el 16% de los indicadores de seguimiento el estándar esperado para 2017 (tabla 8). Tres actuaciones no se han iniciado y se encuentran fuera de plazo por estar prevista su finalización en 2017.

TABLA 8. PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO. AÑO 2017
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

| Cód. | Objetivo | Indicadores | Actuaciones |
|--------|--|-------------|-------------|
| LE.03 | PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO | ○ 16 % | 8,59 % |
| Obj.07 | Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria. | ○ 20 % | 8,33 % |
| Obj.08 | Mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras | ○ 0 % | 0 % |
| Obj.09 | Mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras | ○ 50 % | 33,35 % |
| Obj.10 | Mejorar el diagnóstico y el asesoramiento genético | ○ 0 % | 1,25 % |
| Obj.11 | Mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria | ○ 0 % | 0 % |

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

El objetivo con mejores resultados es el 9, sobre la mejora del Programa de Cribado Neonatal (PCN), con un grado de avance del 33,35% de sus actuaciones y un 50% de nivel de cumplimiento de sus indicadores, habiéndose alcanzado los estándares de calidad sobre la toma y envío de muestras del PCN (anexos 1 y 2).

No se han desarrollado las actuaciones previstas para el año 2017 de los objetivos 8, 10 y 11. Se incluyen en ellos, entre otras, actuaciones que fomentan la prevención y detección precoz de enfermedades raras dentro del sistema de farmacovigilancia y los programas de atención integral a la mujer y al niño/adolescente (PIAM y PANA).

Para las actuaciones 8.07 Y 9.03 (anexo1) relacionadas con los objetivos 8 y 9 no se ha disponer del presupuesto estimado para su realización.

Línea estratégica de atención sanitaria:

Del total de actuaciones previstas con inicio en 2017 (16) un 25% (4) se han puesto en marcha en este año, alcanzando esta línea un 11,75% de grado de avance, y el 12% de los indicadores de seguimiento el estándar esperado para 2017 (tabla 9).

De los 4 objetivos que contiene esta línea, existen actuaciones en progreso en tres de ellos (objetivos 12 al 14), pero no se ha iniciado ninguna actuación específica para mejorar el acceso de las personas afectadas por una enfermedad rara a otros dispositivos de atención sanitaria (salud mental y cuidados paliativos). El grado de avance respecto a lo planificado para 2017 en los que tiene actuaciones en marcha ronda entre el 8,3% y el 33,3% y los niveles de cumplimiento de sus indicadores entre el 0% y el 33% (tabla 9).

TABLA 9. ATENCIÓN SANITARIA. AÑO 2017
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

| Cód. | Objetivo | Indicadores | Actuaciones |
|--------|--|-------------|-------------|
| LE.04 | ATENCIÓN SANITARIA | ○ 12 % | 11,75 % |
| Obj.12 | Garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras | ○ 14 % | 8,33 % |
| Obj.13 | Establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras | ○ 33 % | 33,33 % |
| Obj.14 | Asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras. | ○ 0 % | 5,33 % |
| Obj.15 | Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras | ○ 0 % | 0 % |

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

El objetivo con mejores resultados es el de establecer un modelo regional para la atención a las personas con ER (objetivo 13 con un 33% de cumplimiento), ya que en la región se partía de una situación de cierta infraestructura previa (la existencia de 5 CSUR, 1 área con la figura del gestor de casos y la existencia de algunas consultas de transición). De las actuaciones con inicio previsto para 2017 en este objetivo, se ha avanzado en la integración de CSUR a la Red de Enfermedades Raras europea, permaneciendo las demás actuaciones en la situación de partida (anexos 1 y 2). En este sentido el centro de referencia

de cardiopatías familiares del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca ha sido designado por la Comisión Europea como uno de los 25 centros de referencia de la UE en el tratamiento de cardiopatías poco frecuentes.

Del total de actuaciones a ejecutar enteramente en 2017, la más desarrollada corresponde a la de dar visibilidad de la información relevante sobre ER en los aplicativos de la historia clínica electrónica (objetivo 12), con un grado de avance del 50% (anexo 1).

No se han iniciado y se encuentran fuera de plazo 3 actuaciones (objetivo 13: unidad de referencia regional para enfermedades raras; objetivo 15: protocolo de coordinación entre Salud Mental Infanto-Juvenil/Genética Médica/Hospitalización de Corta Estancia/Centro de Salud Mental y Protocolo de transición de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa de Adultos).

Cabe destacar que de los objetivos 12, 14 y 15 el desarrollo de 8 actuaciones (protocolos para el manejo de ER, unidades de transición, consultas interdisciplinarias, etc) dependen de la creación de una unidad coordinadora para las ER y de unidades de referencia específicas (objetivo 13).

Línea estratégica de recursos terapéuticos:

Del total de actuaciones previstas con inicio en 2017 (20) un 60% se han puesto en marcha en este año (12). De las iniciadas, 3 se han finalizado y otra 1 se encuentra fuera de plazo por estar prevista su finalización en 2017 (20.01 Formalizar un marco que regule la realización de Programas de AT Hospitalaria, así como la coordinación precisa con otros servicios del sector). Esta línea ha alcanzado un 48,3% de grado de avance, y el 38% de los indicadores de seguimiento el estándar esperado para 2017 (tabla 10).

Para garantizar el acceso equitativo a terapias complejas con medicamentos y conocer la efectividad de estos tratamientos en la práctica clínica (objetivo 16), se ha publicado la normativa del programa regional de autorización, seguimiento y evaluación de medicamentos sujetos a evaluación de resultados, creando una herramienta para su evaluación y un grupo de trabajo para los criterios de utilización. Este objetivo ha iniciado todas sus actuaciones y ha finalizado 3. El 100% de sus indicadores cumplen el estándar.

TABLA 10. RECURSOS TERAPÉUTICOS. AÑO 2017
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

| Cód. | Objetivo | Indicadores | Actuaciones |
|--------|--|-------------|-------------|
| LE.05 | RECURSOS TERAPÉUTICOS | ○ 38 % | 48,3 % |
| Obj.16 | Desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud (MERS). | ○ 100 % | 100 % |
| Obj.17 | Facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara | ○ 100 % | 100 % |
| Obj.18 | Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas | ○ 50 % | 16,67 % |
| Obj.19 | Potenciar la red de servicios de atención temprana | ○ 0 % | 27,4 % |
| Obj.20 | Acelerar la implantación de medidas de atención temprana | ○ 0 % | 44,5 % |
| Obj.21 | Potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras | ○ 0 % | 1,25 % |

■ Adecuado
 ■ Moderado
 ■ Bajo

También se ha conseguido avanzar todo lo esperado en las actuaciones contenidas en el objetivo 17 (facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, etc para las personas afectadas por una ER), habiéndose creado un grupo de trabajo, que ha valorado enfermedades que pudieran catalogarse de especial seguimiento.

Los objetivos 18, 19 y 20 han obtenido peores resultados. Sobre las terapias avanzadas, se ha fomentado la elaboración de informes de posicionamiento del SNS, pero falta establecer un mapa de recursos disponibles en la Región e incrementar los enlaces de colaboración con plataformas europeas de alta producción (anexos 1 y 2).

En relación a la atención temprana (objetivo 19), es inminente la publicación de un decreto que regula los servicios que la prestan en la región. Por otro lado, se dispone de información sobre la red de servicios de valoración de la necesidad de atención temprana (AT) tanto en centros educativos como integrados en la red asistencial sanitaria (Programas de AT hospitalaria), habiéndose iniciado sus actuaciones, pero con un grado de avance y de cumplimiento de sus indicadores bajo. No se dispone de información sobre las 3 actuaciones (19.02, 19.03 y 19.05 en anexo 1) con inicio previsto en 2017 de la red de centros de desarrollo infantil y atención temprana (CDIAT), permaneciendo en su nivel

basal a efectos de esta evaluación y con 1 de estas actividades fuera de plazo de ejecución.

En relación a los servicios de rehabilitación (objetivo 20), se han iniciado las actuaciones necesarias para establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los servicios de rehabilitación y los profesionales de atención temprana en el caso de los niños hospitalizados menores de 6 años con una ER que requiera este abordaje, pero se desconoce el grado de avance y de cumplimiento de indicadores del resto de actividades de este objetivo.

Línea estratégica de educación:

Del total de actuaciones previstas en 2017 (28) un 50% se han puesto en marcha (14). Otras 3 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 29,7%. De los 24 indicadores de seguimiento 4 de ellos han alcanzado los estándares de 2017, lo que supone un nivel de cumplimiento del 17% (tabla 11).

Uno de los pilares del PIER es la formación y la educación adecuada, adaptada a las necesidades de las personas con ER como medio de integración social, y la adquisición de habilidades que fomenten al máximo su autonomía y realización personal (objetivos 24 y 25). El grado de avance de éstos es del 33,3% y 35% respectivamente. En 2017 destaca la identificación y evaluación psicopedagógica de niños con ER, y se han realizado las adaptaciones de los materiales didácticos y de acceso al currículo (sistemas de comunicación alternativos o aumentativos) necesarias según las necesidades identificadas (anexos 1 y 2).

El objetivo 26 es el que mejores resultados en conjunto ha obtenido, con un grado de avance del 40% y de cumplimiento de su indicadores del 50%. Así, se han establecido convenios con la Consejería de Salud para expandir el Programa Experimental de Atención Sanitaria, que contempla la presencia de profesionales sanitarios para atender al alumnado que precise cuidados continuados durante el horario escolar y con las asociaciones de afectados para programas de apoyo al alumnado con ER en centros educativos.

TABLA 11. EDUCACIÓN. AÑO 2017
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

| Cód. | Objetivo | Indicadores | Actuaciones |
|--------|--|-------------|-------------|
| LE.06 | EDUCACIÓN | ○ 17 % | 29,67 % |
| Obj.22 | Informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras | ○ 0 % | 15 % |
| 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 | ○ 20 % | 25 % |
| Obj.24 | Determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras | ○ 0 % | 33,33 % |
| Obj.25 | Ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras | ○ 12 % | 35 % |
| Obj.26 | Coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar | ○ 50 % | 40 % |

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

En esta línea no se ha podido disponer de información específica en 8 indicadores de 2017. En 4 de ellos se han iniciado las actuaciones pertinentes, pero no ha sido posible cuantificar los resultados (centros donde se han realizado campañas de sensibilización sobre las ER, primeras evaluaciones a alumnos con ER realizadas precozmente, registro de actividades enfocadas a las transiciones entre etapas educativas y a la vida laboral/adulta,...). Otros indicadores requieren adaptaciones en Plumier XXI para el registro de la información específica de ER y su cálculo (registro de información socio-sanitaria de alumnos con ER y elaboración de un mapa de recursos necesarios de alumnos con ER en base a esta información, etc).

Línea estratégica servicios sociales:

Del total de actuaciones previstas para 2017 (28) un 28,6% (8) se han puesto en marcha, otras 6 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 respecto a lo esperado para 2017 ha sido de 18,3%. De los 28 indicadores de seguimiento en 2017 se dispone de información de 9, habiendo alcanzado los estándares 6 de ellos, lo que supone un nivel de cumplimiento del 21% (tabla 12).

TABLA 12. SERVICIOS SOCIALES. AÑO 2017
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

| Cód. | Objetivo | Indicadores | Actuaciones |
|--------|---|-------------|-------------|
| LE.07 | SERVICIOS SOCIALES | ○ 21 % | 18,33 % |
| Obj.27 | Potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento). | ○ 33 % | 33,33 % |
| 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 % | 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. | ○ 50 % | 50 % |
| Obj.30 | Mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras. | ○ 17 % | 13,33 % |
| Obj.31 | Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras. | ○ 0 % | 0 % |
| Obj.32 | Promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico. | ○ 0 % | 0 % |
| Obj.33 | Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos. | ○ 0 % | 0 % |
| Obj.34 | Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras. | ○ 0 % | 0 % |

■ Adecuado
 ■ Moderado
 ■ Bajo

Los objetivos más avanzados han sido 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, así como la mejora de las ayudas económicas (objetivos 28 y 29), con un 50% de desarrollo y cumplimiento. Se ha mejorado la dotación de los servicios sociales de atención primaria y las coberturas de los servicios de atención a domicilio y teleasistencia, considerándose que estas actuaciones han obtenido un grado

de avance del 100% y se han cumplido sus indicadores de seguimiento (anexos 1 y 2). También se ha incrementado el capital concedido para ayudas individualizadas a personas con discapacidad (PcD) y el número de personas beneficiarias. No es posible sin embargo, obtener información específica de las personas beneficiarias afectadas específicamente por una enfermedad rara.

El objetivo 30 ha alcanzado un grado de desarrollo del 13,3% en sus actuaciones y el 17% de sus indicadores han cumplido el estándar de 2017. Destaca aquí la publicación de la guía de valoración de la discapacidad en afectados por las enfermedades raras, considerándose que su difusión e implantación se encuentran al 70% y se ha iniciado el estudio para la incorporación de nuevas enfermedades a dicha guía. Se ha iniciado también la homogeneización de criterios para la valoración de la discapacidad y dependencia, pero queda pendiente realizar actuaciones para conseguir unificarlos entre administraciones y estamentos.

Por otro lado, no se dispone de información para los objetivos 31 al 34, y por tanto el grado de avance de las actuaciones y de cumplimiento de indicadores con inicio en 2017 permanece en el nivel basal a efectos de esta evaluación (anexos 1 y 2).

Línea estratégica de coordinación socio-sanitaria:

Del total de actuaciones previstas para 2017 (4) se ha iniciado 1 (25%), alcanzando esta línea un 12,5% de grado de avance total (tabla 13).

TABLA 13. COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. AÑO 2017
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

| Cód. | Objetivo | Indicadores | Actuaciones |
|--------|--|-------------|-------------|
| LE.08 | COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA | 0 % | 12,5 % |
| Obj.35 | Elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares. | 0 % | 12,5 % |
| 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 ha iniciado la primera de las actuaciones (creación de la Comisión Técnica de coordinación socio-sanitaria en ER) con un grado de avance del 50%. Al no haberse finalizado en 2017 se considera que esta actuación se encuentra fuera de plazo. Las 3 restantes previstas para 2017 dependen de esta primera, por lo que no han podido llevarse a cabo. Todas las actividades del objetivo 36 tienen previsto su comienzo en 2018 y no han sido tenidas en cuenta en la valoración global de esta línea estratégica.

Línea estratégica de formación:

Del total de actuaciones previstas para 2017 todas pertenecen al objetivo 39, de formación continuada (7). De ellas se han iniciado 2 (28,6%), y están relacionadas con la formación continuada en el ámbito sanitario (anexo 1). El grado de avance registrado por esta línea en conjunto es del 5,7% (tabla 14). Todas las actividades de los objetivos 37 y 38 comienzan en 2018 y no han sido tenidas en cuenta en la valoración de esta línea.

De los 2 indicadores de seguimiento a monitorizar en 2017 (anexo 2), se ha conseguido organizar jornadas de sensibilización sobre las enfermedades raras en cada los ámbitos sanitario, educativo y para la población general.

TABLA 14. COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. AÑO 2017
% DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

| Cód. | Objetivo | Indicadores | Actuaciones |
|--------|--|-------------|-------------|
| LE.09 | FORMACIÓN | ○ 50 % | 5,71 % |
| 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 % |
| 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 % |
| 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. | ○ 50 % | 5,71 % |

■ Adecuado ■ Moderado ■ Bajo

Línea estratégica de investigación:

Del total de actuaciones previstas para 2017 (24) se han iniciado 11 (45,8%), alcanzando esta línea un 16,9% de grado de avance y un 6% de cumplimiento de indicadores. Los indicadores del objetivo 42 comienzan a monitorizarse en 2018, por lo que no han sido tenidos en cuenta en esta evaluación. De las actuaciones iniciadas 2 se encuentran fuera de plazo, ya que debían completarse en 2017. Se dispone de información de 5 de los 17 indicadores a monitorizar en 2017 en esta línea, todos ellos relacionados con el objetivo 41 (tabla 15).

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

| Cód. | Objetivo | Indicadores | Actuaciones |
|--------|---|-------------|-------------|
| LE.10 | INVESTIGACIÓN | ○ 6 % | 16,89 % |
| Obj.40 | Potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras. | ○ 0 % | 11,67 % |
| Obj.41 | Potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras. | ○ 20 % | 39 % |
| Obj.42 | Desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras. | | 0 % |

El objetivo 40 (mejora del diagnóstico de las ER) ha conseguido un avance del 11,67%. Actualmente están en marcha 7 proyectos enmarcados en el mismo.

Para facilitar la autorización de estudios sobre terapias (objetivo 41), se está tramitando la normativa autonómica sobre la realización de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos y la constitución del Comité Ético Regional de Investigación con Medicamentos, habiéndose debido completar estas dos actividades en 2017 (anexos 1 y 2). Este objetivo ha alcanzado un 39% de desarrollo frente a lo previsto en 2017 y un 20% de sus indicadores cumplen el estándar para este año (tabla 15).

Conclusiones y recomendaciones

En el año 2017 el grado de avance y de cumplimiento del PIER ha sido bajo en su conjunto, encontrándose todas sus líneas estratégicas con niveles de avance y cumplimiento inferiores al 60% respecto a lo esperado para este año. No obstante, todas las líneas han iniciado en mayor o menor grado parte de las actuaciones previstas, a pesar de que la aprobación del plan y su entrada en vigor se produjo a principios de 2018.

Tres líneas han obtenido mejores resultados (recursos terapéuticos, epidemiología y educación):

Se ha avanzado en la adaptación del Sistema de Información de Enfermedades Raras (SIER) al nuevo sistema de Clasificación Internacional de Enfermedades y la ampliación de su número de fuentes. La inclusión de información en SIER sobre el grado de dependencia, permitirá valorar mejor el impacto de estas enfermedades sobre la calidad de vida de las personas que las padecen. Además, en 2018 se está elaborando un informe monográfico con datos actualizados y detallados del SIER, que se publicará en los próximos meses, donde se analizará en profundidad las diferentes enfermedades y su impacto.

El PIER contempla también como una prioridad asegurar un acceso rápido y equitativo al diagnóstico, impulsando medidas que garanticen el acceso a pruebas genéticas y técnicas de cribado neonatal. Durante 2017, se ha actualizado parcialmente la cartera de servicios del Centro de Bioquímica y Genética Clínica, incluyendo las técnicas de secuenciación masiva (NGS) de diagnóstico genómico y se han introducido mejoras en el Programa de Cribado Neonatal, sobre todo en lo referente a la toma y envío de muestras.

Para agilizar el diagnóstico es esencial además establecer circuitos asistenciales de derivación más ágiles, mediante el desarrollo de protocolos específicos. Para ello, y en primera instancia, es necesario desarrollar la estructura asistencial prevista, con una unidad de referencia regional y unidades con experiencia en patologías o grupos de patologías específicas. Se ha avanzado en la integración de CSUR existentes en las Redes Europeas, como garantes de servicios de máxima calidad y también en el adecuado registro de la información clínica relevante de las personas con ER para incrementar la calidad de

su asistencia. En 2018 se están desarrollando actividades de formación en atención especializada y primaria para dar a conocer estas mejoras y los procedimientos a seguir.

La línea más avanzada es la de recursos terapéuticos, sobre todo en las actuaciones para garantizar el acceso equitativo a terapias complejas con medicamentos y conocer la efectividad de los tratamientos para ER en la práctica clínica, así como en el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, productos dieto-terapéuticos, etc a las personas afectadas por enfermedades raras.

Las cinco líneas con los resultados más bajos tienen un carácter inter-departamental y contienen actuaciones donde intervienen profesionales de distintos organismos y consejerías. Se requiere en ellas un mayor esfuerzo de coordinación e integración del trabajo a nivel técnico, que a su vez sea favorecido e impulsado desde la Comisión de Dirección del PIER.

Las líneas de Información, Atención sanitaria y Coordinación socio-sanitaria, contienen algunas actuaciones secuenciales en el tiempo. Así, la constitución inicial de comisiones o grupos de trabajo o la definición de una estructura de atención sanitaria para las personas afectadas por enfermedades raras ha condicionado la puesta en marcha de otras actuaciones posteriores (elaboración de mapas de recursos, desarrollo de protocolos, etc). Sería prioritario el desarrollo de estas actuaciones indicadas, ya que la demora en las primeras retrasa el avance e impide el cumplimiento de las posteriores.

Algunas actuaciones no han podido llevarse a cabo por no disponer del presupuesto estimado para su realización, pese a haber sido sometido el PIER al correspondiente proceso de auditoría, incluido el impacto económico de su puesta en marcha, y haber sido aprobado previamente a su publicación por las diferentes unidades orgánicas implicadas. Tal es el caso algunas actividades de la línea de Prevención, detección precoz y diagnóstico. Es recomendable en estos casos impulsar la incorporación de las actividades previstas en los Contratos de Gestión anuales formalizados por los diferentes organismos implicados (SMS, IMAS, EELL, etc.) e identificar en los próximos años partidas finalistas para aquellas actividades que así lo requieran.

ANEXO 1: EVALUACIÓN DE LAS ACTUACIONES

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

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

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

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

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

| Cód. | Actuaciones | Inicio | Fin | Grado de avance | Estado de las actuaciones |
|-------|---|--------|------|-----------------|---------------------------|
| 07.01 | Revisar y actualizar la implantación de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo. | 2017 | 2020 | 25 % | Iniciado |
| 07.02 | Colaborar con el ECEMC, desde los servicios de Neonatología de la Región e integrar esta información en otros registros relacionados (SIER). | 2017 | 2020 | 0 % | 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. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 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. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 08.02 | Potenciar a través del PIAM la normalización de procedimientos del cribado de cromosopatías en el 1er trim. | 2017 | 2018 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 08.03 | Valorar la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado. | 2018 | 2018 | - | Sin medición |
| 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. | 2017 | 2017 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 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. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 08.06 | Posibilitar la confirmación clínica, bioquímica, metabólica, genética o patológica de fetos diagnosticados de ER. | 2017 | 2020 | 0 % | 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. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 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. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 09.02 | Mejorar la toma, calidad y transporte de 1ª muestra en las plantas de maternidad y de 2as muestras en centros salud. | 2017 | 2020 | 66,7 % | Iniciado |
| 09.03 | Ampliar el número de enfermedades a detectar en el cribado neonatal (Hiperplasia Adrenal Congénita y enfermedades Lisosomales). | 2018 | 2018 | - | Sin medición |
| 10.01 | Ampliar la acreditación por ENAC a todos los ensayos que se realizan en el CBGC. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 10.02 | Actualizar la cartera de servicios del CBGC a la demanda de diagnóstico genético de ER. | 2017 | 2020 | 5 % | Iniciado |
| 10.03 | Identificar laboratorios de análisis genéticos y servicios de asesoramiento genético con actividad en la Región | 2017 | 2017 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 10.04 | Elaborar el Plan de Genética de la Región de Murcia. | 2017 | 2017 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 11.01 | Ampliar intervenciones del PANA para mejorar la detección precoz de ER en niño. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |

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

| Cód. | Actuaciones | Inicio | Fin | Grado de avance | Estado de las actuaciones |
|-------|--|--------|------|-----------------|---------------------------|
| 12.01 | Estudiar el tiempo medio de diagnóstico de las ER y determinar mecanismos para monitorizarlo y reducirlo. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 12.02 | Implantar en OMI algoritmos de sospecha en atención primaria. | 2017 | 2019 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 12.03 | Establecer y difundir un protocolo guía de atención a las ER sin diagnóstico orientando su valoración inicial. | 2017 | 2019 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 12.04 | Establecer protocolos específicos para ER orientando su atención y derivación a la unidad de experiencia correspondiente. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 12.05 | Crear consultas interdisciplinarias (valoración del paciente por los distintos especialistas implicados en su patología el mismo día). | 2017 | 2018 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 12.06 | Asegurar la visibilidad de la información relevante sobre ER en los aplicativos de HCE. | 2017 | 2019 | 50 % | Iniciado |
| 13.01 | Definir una unidad coordinadora de referencia para las ER | 2017 | 2017 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 13.02 | Definir la unidades de referencia regionales específicas de ER. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 13.03 | Facilitar la creación de CSUR regionales y su participación en las redes internacionales de ER. | 2017 | 2020 | 100 % | 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. | 2017 | 2019 | 11 % | Iniciado |
| 14.02 | Implantar las consultas de transición para pacientes con ER trabajando de forma interdisciplinar entre los servicios implicados en pediatría y adultos. | 2017 | 2020 | 5 % | Iniciado |
| 14.03 | Sesiones médico-quirúrgicas entre pediatras y adultos sobre casos de la consulta de transición. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 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 Salud Mental en el caso de pacientes con ER. | 2017 | 2017 | 0 % | 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. | 2017 | 2017 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 15.03 | Crear grupos psicoeducativos de entrenamiento de padres en los Centros de Salud Mental Infanto-Juvenil. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 15.04 | Establecer criterios de inclusión y protocolos de actuación en cuidados paliativos para ER. | 2017 | 2018 | 0 % | No iniciado y desviado |

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

| Cód. | Actuaciones | Inicio | Fin | Grado de avance | Estado de las actuaciones |
|-------|--|--------|------|-----------------|---|
| 16.01 | Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS. | 2017 | 2020 | 100% | Iniciado |
| 16.02 | Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT. | 2017 | 2017 | 100% | 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. | 2017 | 2017 | 100% | 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. | 2017 | 2017 | 100% | Finalizado |
| 17.01 | Crear un grupo de trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER. | 2017 | 2020 | 100% | Iniciado |
| 17.02 | Elaborar un informe que recoja el análisis de necesidades y las propuestas de mejora en el acceso a estos productos. | 2018 | 2020 | - | Sin medición |
| 17.03 | Valorar las patologías que, en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales, pudieran catalogarse de especial seguimiento. | 2017 | 2020 | 100% | 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. | 2017 | 2020 | 0% | 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. | 2017 | 2020 | 0% | 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. | 2017 | 2020 | 50% | Iniciado |
| 19.01 | Publicar la normativa regional de la atención temprana. | 2017 | 2018 | 90% | Iniciado |
| 19.02 | Establecer la cobertura regional de los CDIAT diseñando un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados para ampliarla. | 2017 | 2018 | 0% | No iniciado y desviado |
| 19.03 | Elaborar una cartera de servicios ofrecidos por los CDIAT amplia y abierta | 2017 | 2018 | 0% | 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. | 2017 | 2020 | 47% | Iniciado |
| 19.05 | Consolidar y aumentar la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles. | 2017 | 2020 | 0% | No iniciado y desviado |
| 20.01 | Formalizar un marco que regule la realización de Programas de AT Hospitalaria, así como la coordinación precisa con otros servicios del sector. | 2017 | 2017 | 22% | Iniciado con actuaciones fuera de plazo |
| 20.02 | Establecer una red regional de EOEP de AT con cobertura a todos los sectores educativos | 2017 | 2018 | 67% | Iniciado |

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

| Cód. | Actuaciones | Inicio | Fin | Grado de avance | Estado de las actuaciones |
|-------|--|--------|------|-----------------|---------------------------|
| 21.01 | Apertura consulta específica de RHB para ER frecuentes en cada Área de Salud. | 2017 | 2020 | 0% | No iniciado y desviado |
| 21.02 | Apertura consulta específica de RHB para ER infrecuentes, de Referencia Regional. | 2018 | 2018 | - | Sin medición |
| 21.03 | Potenciar los servicios de rehabilitación de los hospitales para que puedan atender a personas con ER. | 2017 | 2018 | 0% | No iniciado y desviado |
| 21.04 | Establecer mecanismos de comunicación y coordinación entre los Servicios de rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER >= de 6 años de edad. | 2017 | 2020 | 0% | No iniciado y desviado |
| 21.05 | Establecer mecanismos de comunicación y 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 requiera este abordaje. | 2017 | 2020 | 5% | Iniciado |

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

| Cód. | Actuaciones | Inicio | Fin | Grado de avance | Estado de las actuaciones |
|-------|---|--------|------|-----------------|---------------------------|
| 22.01 | Difundir los recursos educativos, económicos y sociales disponibles para la atención del alumnado que padece una enfermedad rara. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 22.02 | Crear un foro permanente de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias y buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 22.03 | Participar en redes educativas vinculadas con la atención del alumnado con enfermedades raras. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 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. | 2017 | 2020 | 75 % | 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 | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 23.01 | Crear equipos de soporte al Centro escolar, desde el ámbito sanitario y social. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 23.02 | Realizar sesiones de trabajo trans-disciplinares, de presentación de casos. | 2017 | 2020 | 100 % | 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. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 23.04 | Elaborar mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registr en PLUMIER XXI. | 2017 | 2020 | 25 % | 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. | 2017 | 2020 | 0 % | Iniciado |

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

| Cód. | Actuaciones | Inicio | Fin | Grado de avance | Estado de las actuaciones |
|-------|---|--------|------|-----------------|---------------------------|
| 24.01 | Realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, del alumnado con ER que requiera. | 2017 | 2020 | 100 % | 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. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 24.03 | Incorporar en los Planes de Actuación General de los Equipos de Orientación de Sector, programas específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con enfermedades raras. | 2017 | 2020 | 0 % | Iniciado |
| 25.01 | Desarrollar normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER. | 2017 | 2017 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 25.02 | Estudiar la escolarización del alumnado con ER a través de la Comisión Específica de Escolarización. | 2017 | 2020 | 100 % | Iniciado |
| 25.03 | Realizar un análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función del mapa de necesidades identificadas entre los alumnos con ER. | 2017 | 2020 | 50 % | Iniciado |
| 25.04 | Estudiar y, en su caso, mejorar las instalaciones y equipamientos escolares. | 2017 | 2020 | 100 % | Iniciado |
| 25.05 | Asesorar a los tutores, para el apoyo y acompañamiento en el acceso y la transición entre etapas educativas. | 2017 | 2020 | 50 % | Iniciado |
| 25.06 | Crear itinerarios escolares para el alumnado con enfermedades raras. | 2017 | 2020 | 0 % | 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. | 2017 | 2017 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 25.08 | Realizar sesiones conjuntas con los centros de orientación profesional del Servicio de Formación y Empleo para mejorar la transición a la vida laboral y adulta. | 2017 | 2020 | 50 % | 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. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 25.10 | Instar a las universidades a que contemplen las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 25.11 | Establecer un convenio entre las consejerías competentes para coordinar y complementar las prestaciones socioeducativas (becas, ayudas técnicas individualizadas). | 2018 | 2020 | - | Sin medición |
| 26.01 | Informar a los centros educativos de la red de centros sanitarios que les corresponden para atención sanitaria. | 2017 | 2020 | 50 % | 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. | 2017 | 2020 | 50 % | Iniciado |
| 26.03 | Conciliar el horario escolar con las necesidades de atención sanitaria a través del gestor de casos. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 26.04 | Elaborar guías de orientaciones educativas y sanitarias sobre aquellas enfermedades raras que se vaya requiriendo destinadas a la comunidad educativa. | 2017 | 2017 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 26.05 | Establecer un convenio con FEDER para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros. | 2017 | 2020 | 100 % | Iniciado |

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

| Cód. | Actuaciones | Inicio | Fin | Grado de avance | Estado de las actuaciones |
|-------|--|--------|------|-----------------|---------------------------|
| 27.01 | Mejorar la cobertura y estabilizar la dotación de los Centros de Servicios Sociales Municipales en la Región. | 2017 | 2020 | 100% | Iniciado |
| 27.02 | Mejorar el acceso a la información y a los recursos, servicios y prestaciones sociales, procurando asesoramiento, orientación adecuada y valoración a las personas con ER y a sus familiares, a través de la Red Pública de servicios sociales de atención primaria. | 2017 | 2017 | 0% | No iniciado y desviado |
| 27.03 | Mejorar la difusión periódica y sistemática de información accesible a las entidades de personas con ER, sobre servicios, prestaciones y programas sociales de carácter general y específicos de ER. | 2017 | 2020 | 0% | No iniciado y desviado |
| 28.01 | Incrementar la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio. | 2017 | 2020 | 100% | Iniciado |
| 28.02 | Incrementar la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio, a personas afectadas por ER y otras personas con graves dificultades. | 2017 | 2020 | 0% | No iniciado y desviado |
| 28.03 | Incrementar la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio a personas afectadas por ER | 2017 | 2020 | 100% | Iniciado |
| 28.04 | Incrementar la cobertura del Servicio de Respiro Familiar a personas con ER | 2017 | 2020 | 0% | No iniciado y desviado |
| 29.01 | Convocar Ayudas económicas individualizadas a personas con discapacidad (PcD). | 2017 | 2020 | 100% | Iniciado |
| 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. | 2017 | 2020 | 0% | 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. | 2017 | 2020 | 100% | Iniciado |
| 29.04 | Ofrecer desde los servicios sociales de atención primaria 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. | 2017 | 2020 | 0% | No iniciado y desviado |
| 30.01 | Difusión e implementación de una Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER sobre 30 ER existentes en la Región de Murcia. | 2017 | 2020 | 75% | Iniciado |
| 30.02 | Incorporar anualmente 12 ER nuevas a la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad. | 2017 | 2020 | 5% | Iniciado |
| 30.03 | Unificar criterios en la evaluación de la discapacidad en personas con ER entre administraciones y estamentos. | 2017 | 2020 | 0% | 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. | 2017 | 2017 | 0% | No iniciado y desviado |
| 30.05 | Realizar un estudio conjunto 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 >=3 años que precisan estas medidas. | 2017 | 2017 | 0% | No iniciado y desviado |

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

| Cód. | Actuaciones | Inicio | Fin | Grado de avance | Estado de las actuaciones |
|-------|--|--------|------|-----------------|---------------------------|
| 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. | 2017 | 2020 | 0% | No iniciado y desviado |
| 31.01 | Impulsar la creación de Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en Entidades Locales de más de 50.000 habitantes. | 2017 | 2020 | 0% | 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. | 2017 | 2017 | 0% | 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. | 2017 | 2020 | 0% | 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. | 2017 | 2020 | 0% | 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. | 2017 | 2020 | 0% | No iniciado y desviado |
| 32.01 | Coordinar un Grupo de Trabajo estable con Técnicos de diferentes departamentos implicados en la elaboración del Plan de accesibilidad | 2017 | 2020 | 0% | No iniciado y desviado |
| 32.02 | Potenciar la administración electrónica en aquellos servicios afectados por la ley de Emergencia Social, (eliminación de tasas para reconocimiento de situación de dependencia) dotando de recursos humanos y materiales a dichos servicios con el objeto de poder garantizar el cumplimiento de las distintas normativas. | 2017 | 2020 | 0% | No iniciado y desviado |
| 32.03 | Desarrollo y aplicación de la normativa para la supresión de barreras arquitectónicas y fomento de la accesibilidad universal. | 2017 | 2020 | 0% | No iniciado y desviado |
| 33.01 | Delimitar en el marco de la Situación de Riesgo, los indicadores específicos relacionados con la afectación del menor por una ER. | 2017 | 2017 | 0% | No iniciado y desviado |
| 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 la valoración y diagnóstico precoz. | 2017 | 2020 | 0% | 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. | 2017 | 2017 | 0% | No iniciado y desviado |

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

| Cód. | Actuaciones | Inicio | Fin | Grado de avance | Estado de las actuaciones |
|-------|---|--------|------|-----------------|------------------------------------|
| 35.01 | Crear la Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER dentro de la Comisión Regional de Coordinación Socio-Sanitaria. | 2017 | 2017 | 50 % | Iniciado con tareas 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. | 2017 | 2020 | 0 % | 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 (mapa de recursos salud, servicios sociales, educación, empleo, entidades locales y tercer sector). | 2017 | 2018 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 35.04 | Elaborar el protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares, y establecer indicadores para su evaluación. | 2017 | 2018 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 35.05 | Establecer acuerdos inter-institucionales operativos para implementar el Protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las ER y sus familiares. | 2018 | 2019 | - | Sin medición |
| 36.01 | Diseñar informes estandarizados para compartir información relativa a una persona con una ER, su situación y sus necesidades entre dispositivos de intervención de diferentes ámbitos de actuación. | 2018 | 2019 | - | Sin medición |
| 36.02 | Fomentar el trabajo en red, facilitando la creación de espacios inter-institucionales de encuentro entre profesionales. | 2018 | 2019 | - | Sin medición |
| 36.03 | Desarrollar una plataforma, en la que se compartirá de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención. | 2018 | 2019 | - | Sin medición |

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

| Cód. | Actuación | Inicio | Fin | Grado de avance | Icono estado de la línea de actuación |
|-------|---|--------|------|-----------------|---------------------------------------|
| 37.01 | Incrementar los contenidos docentes acerca de ER en grados universitarios de la Salud, ciencias sociales y educación. | 2018 | 2020 | - | Sin medición |
| 37.02 | Sensibilizar (profesores/estudiantes) en la importancia de la atención sanitaria, social, educativa e investigación en ER. | 2018 | 2020 | - | Sin medición |
| 38.01 | Incluir en la formación transversal de los médicos internos residentes la materia de fármaco-vigilancia. | 2018 | 2020 | - | Sin medición |
| 38.02 | Introducir en los programas docentes de FSE contenidos de diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de ER. | 2018 | 2020 | - | Sin medición |
| 38.03 | Incluir unidades didácticas sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado. | 2018 | 2020 | - | Sin medición |
| 39.01 | Mantener las competencias básicas en fármaco-vigilancia en el personal sanitario. | 2017 | 2020 | 10 % | Iniciado |
| 39.02 | Iniciar y mantener formación básica en el PCN en el personal sanitario. | 2017 | 2020 | 30 % | Iniciado |
| 39.03 | Actualizar las competencias en genética básica en facultativos de atención primaria y especializada. | 2018 | 2020 | - | Sin medición |
| 39.04 | Actualizar en competencias en ER en el personal sanitario. | 2018 | 2020 | - | Sin medición |
| 39.05 | Informar del documento guía de la asistencia sanitaria a las personas con ER. | 2018 | 2020 | - | Sin medición |
| 39.06 | Sensibilizar en ER a los profesionales que trabajan en cuidados paliativos. | 2018 | 2020 | - | Sin medición |
| 39.07 | Actualizar en cuidados paliativos en ER a personal sanitario que atiende población con alta prevalencia con las ER. | 2019 | 2020 | - | Sin medición |
| 39.08 | Informar de los sistemas de información y coordinación de AT a los profesionales implicados. | 2018 | 2020 | - | Sin medición |
| 39.09 | Incluir en actividades formativas a profesionales de centros privados colaboradores en los protocolo de AT (CDIAT,...). | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 39.10 | Informar sobre aspectos básicos clínicos/sanitarios de las ER a personal de centros educativos y servicios sociales. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 39.11 | Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal docente. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 39.12 | Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal no docente. | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |
| 39.13 | Actualizar en ER a los técnicos valoradores de la situación de dependencia/discapacidad. | 2018 | 2020 | - | Sin medición |
| 39.14 | Formar en necesidades de autocuidado de personas con ER a profesionales de servicios sociales. | 2018 | 2020 | - | Sin medición |
| 39.15 | Sensibilizar y divulgar guías de estilo de atención y buen trato a personas con ER. | 2018 | 2020 | - | Sin medición |
| 39.16 | Formar a profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar en mejorar la calidad de la atención a las ER. | 2018 | 2020 | - | Sin medición |
| 39.17 | Sensibilizar a los profesionales implicados de los ámbitos educativo, social y sanitario sobre el protocolo de coordinación socio-sanitaria en enfermedades raras y el uso de la plataforma compartida. | 2019 | 2020 | - | Sin medición |
| 39.18 | Informar y debatir sobre el Plan estratégico de ER y las necesidades y limitaciones de las personas con ER y sus familias (calidad de vida). | 2017 | 2020 | 0 % | No iniciado y desviado |

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

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

ANEXO 2: EVALUACIÓN DE LOS INDICADORES DE SEGUIMIENTO

EPIDEMIOLOGÍA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES

| Cód | Indicador | Estándar 2017 | Dato 2017 |
|-------|---|---------------|--------------|
| 01.00 | Representatividad teórica de SIER | 70% | 67% |
| 01.01 | Casos validados en SIER codificados con CIE-10ES. | 10% | 0% |
| 01.02 | Casos registrados en SIER codificados con listado propio. | 10% | 0% |
| 01.03 | Incremento del nº de fuentes nuevas incorporadas al SIER | 43 | 43 |
| 02.00 | Casos validados de los registrados en el SIER. | 40% | 42% |
| 02.01 | Fuentes que envían información al SIER normalizada. | 10% | 0% |
| 02.02 | Nº de indicadores de rendimiento y validez de las fuentes analizadas en SIER. | 3 | 1 |
| 02.03 | Casos incorporados al SIER que se confirman o descartan automáticamente. | 5% | 6% |
| 03.01 | Nº de nuevos indicadores de calidad de la información monitorizados. | 3 | 2 |
| 03.02 | Casos con grado de dependencia reconocido del total de casos valorados registrados en SIER. | 83% | 83% |
| 03.03 | Nº de informes monográficos por patologías y grupos de ER publicados. | - | Sin medición |
| 04.01 | Definición de "Tumor Maligno Raro" en la Región de Murcia y la lista de TMR. | Sí | No |
| 04.02 | Definición de criterios que identifiquen las ER que causan mortalidad en la Región de Murcia y definición de una lista. | Sí | No |
| 04.03 | Disponibilidad de indicadores epidemiológicos para el análisis de los TMR y de la mortalidad por enfermedades raras | Sí | No |
| 04.04 | Nº de informes epidemiológicos generales publicados sobre la epidemiología de los TMR en la Región de Murcia. | - | Sin medición |
| 04.05 | Nº de informes epidemiológicos publicados sobre la mortalidad por enfermedades raras en la Región de Murcia. | - | Sin medición |
| 04.06 | Nº de Informes específicos publicados de los tumores raros infantiles. | - | Sin medición |



INFORMACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES

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

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

| Cód | Indicador | Estándar 2017 | Dato 2017 |
|----------|---|---------------|--------------|
| 07.01.01 | % Implantación de la prescripción asistida en asistencia especializada. | 20% | 50% |
| 07.01.02 | Guía para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo actualizada. | Sí | Sin medición |
| 07.02.01 | Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al ECEMC** | 100 | Sin medición |
| 07.02.02 | Nº de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al SIER. | 100 | Sin medición |
| 07.03 | Cobertura de implantación de la consulta pre-concepcional. | 25% | Sin medición |
| 08 | Recién nacidos con malformaciones congénitas diagnosticadas en la etapa prenatal. | 25% | 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 |
| 08.02 | Actualización y normalización en el PIAM de los procedimientos del cribado de aneuploidías en el 1er trimestre en los hospitales. | - | 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. | - | 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 | Sin medición |
| 08.05 | ILE anuales realizadas por la red asistencial pública regional a mujeres con diagnóstico prenatal de una ER*. | 25% | Sin medición |
| 08.06 | % de fetos muertos con diagnóstico de ER estudiados para confirmación. | 25% | Sin medición |
| 08.07 | Test genéticos con aCGH y secuenciación masiva, y diagnóstico genético preimplantacional (DGP) incluidos en cartera de servicios del CBGC. | 33% | 0% |
| 09.02.01 | Muestras no validas* | 2% | 1,6 % |
| 09.02.02 | Muestras recibidas en el laboratorios antes de los 4 días de la extracción* | 95% | 96,5 % |
| 09.02.03 | Resultados de segundas muestras antes de los 20 días del recién nacido* | 95% | 30,1 % |
| 09.03 | Inclusión de técnicas para diagnósticos de Hiperplasia Adrenal Congénita y enfermedades Lisosomales en el PCN. | 50% | 0% |
| 10.01 | Técnicas o ensayos realizados en el CBGC acreditados por ENAC. | 50% | 36% |
| 10.02 | Análisis genéticos para diagnóstico de ER solicitados por facultativos del SMS incluidos en cartera del CBGG. | 20% | 0% |
| 10.03 | Informe sobre laboratorios de análisis genéticos y servicios de asesoramiento genético identificados y autorizados en la Región. | Sí | Sin medición |
| 10.04 | Plan de Genética de la Región de Murcia. | Sí | Sin medición |
| 11.01 | Incremento del nº de diagnósticos de ER en niños derivados desde atención primaria. | 5% | Sin medición |

ATENCIÓN SANITARIA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

| Cód | Indicador | Estándar 2017 | Dato 2017 |
|----------|--|---------------|--------------|
| 12.01.01 | Estudio para determinar el tiempo medio de diagnóstico de las ER en la Región de Murcia. | Sí | No |
| 12.01.02 | Reducción del tiempo medio de acceso a atención especializada (unidades con experiencia en el manejo) | 10 % | Sin medición |
| 12.02 | Implantación en OMI de algoritmos de sospecha de casos de ER en los centros de atención primaria. | 30 % | 0% |
| 12.03 | Porcentaje de profesionales que han recibido la sesión de difusión del protocolo guía ER genérico. | 50 % | 0% |
| 12.04 | Nº de protocolos específicos de ER establecidos. | 3 | 0 |
| 12.05 | Nº de visitas en consultas por paciente con ER y año. | 16 | 20 |
| 12.06 | Porcentaje de campos visibles de ER en cada aplicativo (obligatorios y críticos o alertas proactivas) | 30 % | 50% |
| 13.01 | Constitución una unidad coordinadora de referencia para las ER. | Sí | No |
| 13.02 | Nº de unidades de referencia regional específicas de ER. | 5 | 3 |
| 13.03 | Nº de CSUR de nuestra Región integrados en una red europea (ERN) | 1 | 1 |
| 14.01 | Áreas de salud con un profesional de enfermería que desarrolla la gestión de casos. | 2 | 1 |
| 14.02 | Cobertura de Unidades de transición en Especialidades pediátricas por cada hospital. | 10 % | 5% |
| 14.03 | Cobertura de sesiones médico-quirúrgicas de transición en ER. | 10 % | 5% |
| 15.01 | Protocolo de interconsultas entre el Programa de salud mental Infanto-Juvenil y Sección de Genética Médica del hospital de referencia de ER existente y difundido. | Sí | No |
| 15.02 | Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años existente y difundido. | Sí | No |
| 15.03 | Nº padres integrados en grupos psicoeducativos de ER. | 20 | Sin medición |
| 15.04 | Cobertura de servicios de cuidados paliativos en ER. | 90 % | 80% |

RECURSOS TERAPÉUTICOS. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES.

| Cód | Indicador | Estándar 2017 | Dato 2017 |
|----------|--|---------------|--------------|
| 16.01 | Nº Medicamentos incluidos en Resoluciones MERS. | 10 | 12 |
| 16.02 | Creación del grupo de trabajo ER para uso de MERS en la CRFT. | Sí | Sí |
| 16.03 | Módulo informático integrado con sistemas de información del SMS para registro de datos clínicos y evaluación de resultados de MERS. | Sí | Sí |
| 17.01 | Constitución del Grupo de Trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER. | Sí | 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. | - | 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 |
| 18.01 | Mapa de recursos de terapias avanzadas para ER en la Región y modalidades de acceso disponible. | - | 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 |
| 18.03.01 | Nº de protocolos de posicionamiento terapéutico desarrollados. | 15 | 17 |
| 18.03.02 | Nº de desarrollos normativos autonómicos relacionados con el uso de terapias avanzadas. | Sí | No |
| 19.01 | Publicación de la normativa regional reguladora de la atención temprana. | - | 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 |
| 19.03 | Cartera de Servicios para los CDIAT ampliada. | No | Sin medición |
| 19.04 | Nº de Servicios Valoración AT operativos en la Región | 7 | 4 |
| 19.05.01 | Número de CDIAT integrados en la red pública. | 33 | Sin medición |
| 19.05.02 | Aumento del 2% en el número de horas de atención dispensadas en los CDIAT. | 4.272 | Sin medición |
| 20.01 | Nº de servicios hospitalarios que desarrollan programas de atención temprana hospitalaria regulados. | 1 | 0 |
| 20.02 | Cobertura geográfica de la red regional de EOEP de AT. | 80% | 55% |
| 21.01 | Cobertura Regional de tratamiento rehabilitador en los pacientes con las ER más frecuentes que lo precisen (consultas en áreas de salud). | 2 | Sin medición |
| 21.02 | Disponibilidad de una consulta de RHB especializada para las ER más infrecuentes o de mayor complejidad. | - | 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 |
| 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 |

EDUCACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

| Cód | Indicador | Estándar 2017 | Dato 2017 |
|-------|---|---------------|--------------|
| 22.01 | Informe anual sobre difusión de recursos en centros educativos relativos a las ER. | Si | No |
| 22.02 | Foro permanente y activo de profesionales del ámbito educativo sobre buenas prácticas para la inclusión del alumnado con ER. | Si | No |
| 22.03 | Centros que atienden alumnado con una ER* que participan en redes vinculadas con la atención educativa a ER. | 25% | Sin medición |
| 22.04 | Centros educativos que atienden alumnado con ER* en los que se han realizado campañas informativas y de sensibilización sobre ER en cada curso escolar. | 25% | 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. | 25% | Sin medición |
| 23.01 | Centros con alumnos con ER que han sido atendidos por equipos de soporte del ámbito sanitario y social. | 25% | 0% |
| 23.02 | Centros con alumnos con ER que han desarrollado sesiones trans-disciplinares de presentación de casos. | 25% | 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. | 25% | 0% |
| 23.04 | Elaboración anual de un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI. | Si | 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. | Si | No |
| 24.01 | Primeras evaluaciones realizadas en niños con ER menores de 3 años. | 25% | Sin medición |
| 24.02 | Nº de nuevos protocolos de coordinación de las actuaciones educativas y sanitarias para la detección e intervención temprana en ER. | - | 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. | 25% | 0% |
| 25.01 | Disponibilidad de normativa específica sobre respuesta educativa al alumnado con ER | Sí | No |
| 25.02 | Nº de alumnos con ER escolarizados a través de la Comisión Específica | Sí (evaluar) | 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. | Si | No |
| 25.04 | Informe anual con las actuaciones de mejora de accesibilidad arquitectónica y de adaptación de puestos de trabajo en la región | Si | Si |
| 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. | Si | Sin medición |
| 25.06 | 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. | Si | 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. | Si | Sin medición |
| 25.08 | Informe anual con las actuaciones educativas realizadas en cada curso escolar que favorezcan la transición a la vida laboral y adulta. | Si | Sin medición |
| 25.09 | Informe anual con universidades que contemplan las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad. | Si | Sin medición |



| | | | |
|-------|--|----|--------------|
| 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. | Si | Sin medición |
| 25.11 | Convenio de coordinación de prestaciones socioeducativas. | Si | 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. | Si | No |
| 26.02 | Nº de centros educativos incluidos en el Programa Experimental de Atención Sanitaria. | 4 | 6 |
| 26.03 | Informe anual con el nº de faltas de asistencia por acudir a visitas médica en niños con ER. | - | Sin medición |
| 26.04 | Informe anual con el nº de guías elaboradas de orientaciones educativas y sanitarias sobre ER para la comunidad educativa. | Si | 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. | Si | Si |

SERVICIOS SOCIALES. . NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

| Cod. Indicador | Estándar 2017 | Dato 2017 | |
|----------------|---|-----------|--------------|
| 27.01 | Incremento anual de la dotación de los Centros de Servicios Sociales. | 3 % | 16 % |
| 27.02 | Procedimiento para el registro de personas atendidas con ER. | Sí | No |
| 27.03 | Informe anual sobre las actuaciones de difusión de información sobre ER. | Sí | Sin medición |
| 28.01 | Incremento anual de la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio. | 2 % | 2 % |
| 28.02 | Incremento anual de la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio. | 2 % | Sin medición |
| 28.03 | Incremento anual de la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio. | 2 % | 12 % |
| 28.04 | Incremento anual de la cobertura del Servicio de Respiro Familiar. | 2 % | Sin medición |
| 29.01 | Convocatoria anual de Ayudas Individualizadas a PcD. | Sí | Sí |
| 29.02 | Atención de las solicitudes de Ayudas Individualizadas a PcD procedentes de personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social. | 25 % | Sin medición |
| 29.03 | Importe concedido a PcD afectadas por una ER en situación de vulnerabilidad social en relación al establecido en la Convocatoria. | 25 % | 240 % |
| 29.04 | Cobertura regional de la ayuda Bonotaxi en los municipios. | 25 % | Sin medición |
| 30.01 | Grado de Difusión de la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER | 25 % | 75 % |
| 30.02 | Nº de Enfermedades Raras nuevas incorporadas anualmente en la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en ER. | 12 | 0 |
| 30.03 | Informe anual sobre la realización de actuaciones para unificar criterios en la evaluación de la discapacidad en personas con ER. | Sí | No |
| 30.04 | Estudio conjunto con FEDER sobre medidas de soporte para ER contempladas en la escala de valoración específica del baremo de discapacidad. | Sí | Sin medición |
| 30.05 | Estudio conjunto con FEDER para incluir medidas de soporte para ER no contempladas en la normativa actual. | Sí | Sin medición |
| 30.06 | Informe anual sobre las acciones para actualizar los conocimientos y la normativa sobre ER. | Sí | Sin medición |
| 31.01 | Informe anual sobre las actuaciones para la creación de Mesas de Trabajo sobre la Discapacidad incluyendo ER. | Sí | Sin medición |
| 31.02 | Participación de Entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad. | Sí | Sin medición |
| 31.03 | Informe anual sobre el apoyo económico y técnico a Entidades de personas afectadas por ER. | Sí | Sin medición |
| 31.04 | Informe anual sobre las actuaciones de coordinación entre entidades del municipio y Entidades de personas con ER. | Sí | Sin medición |
| 31.05 | Informe anual sobre el mantenimiento del Programa de voluntariado municipal incluyendo las Entidades de personas con ER. | Sí | Sin medición |
| 32.01 | Constitución de Grupo de trabajo para elaboración del Plan Accesibilidad estable. | Sí | Sin medición |
| 32.02 | Informe anual sobre las actuaciones de impulso para potenciar la administración electrónica en servicios afectados por la ley de Emergencia Social. | Sí | Sin medición |
| 32.03 | Informe anual sobre las acciones para mejora y aplicación de la normativa de fomento de accesibilidad universal | 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 |
| 33.02 | Informe anual sobre las actuaciones de derivación a servicios sanitarios para valoración de menores en situación de riesgo social con posible afectación de ER. | Sí | 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 | Sin medición |



COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES

| Cód | Indicador | Estándar 2017 | Dato 2017 |
|----------|---|---------------|--------------|
| 35.01 | Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER | Si | No |
| 35.02 | Marco jurídico y administrativo de coordinación socio-sanitaria para la atención a personas con ER y sus familiares | Si | No |
| 35.03 | Mapa de recursos actualizado y disponible. | - | Sin medición |
| 35.04 | Protocolo de coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER aprobado por la Comisión Regional de coordinación socio-sanitaria. | - | 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. | - | Sin medición |
| 35.05.02 | Informe de evaluación del protocolo de coordinación socio-sanitario en la atención a personas con ER y familiares. | - | Sin medición |
| 35.05.03 | Informe anual de la Comisión Regional de Coordinación Socio-sanitaria sobre el establecimiento de acuerdos inter-institucionales operativos en base a la estructura de coordinación propuesta para la atención a personas con ER. | - | Sin medición |
| 36.01 | Diseño de informes estandarizados para el traspaso de información relativa a una persona con una ER. | - | Sin medición |
| 36.02 | Nº de sesiones entre los equipos de diferentes sectores para discusión de casos y jornadas informativas entre los sectores implicados. | - | Sin medición |
| 36.03 | Desarrollo de una plataforma para compartir de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención. | - | Sin medición |

FORMACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

| Cód. | Indicador | Estándar 2017 | Valor 2017 |
|-------|---|---------------------|---------------------|
| 39.01 | % de actividades formativas ejecutadas respecto a las programadas por año en formación continuada (ámbito sanitario, educativo y social). | 50 % | 28 % |
| 39.02 | Realización de jornadas (ámbito sanitario, educativo y social). | 3 (1 por ámbito) | 3 (1 por ámbito) |

INVESTIGACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

| Cód | Indicador | Estándar 2017 | Dato 2017 |
|-------|--|---------------|--------------|
| 40.01 | Nº artículos publicados sobre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer. | NC | Sin medición |
| 40.02 | Nº artículos publicados: cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular | NC | Sin medición |
| 40.03 | Nº artículos sobre fenotipo y genotipo de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica. | NC | Sin medición |
| 40.04 | Nº artículos publicados sobre mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica. | NC | Sin medición |
| 40.05 | Nº artículos publicados sobre la caracterización clínica y molecular de las Enfermedades Renales Hereditarias en la Región de Murcia. | NC | Sin medición |
| 40.06 | Nº artículos publicados sobre mutaciones en el gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la Región de Murcia | NC | Sin medición |
| 40.07 | Nº artículos sobre genes asociados al Síndrome de PTEN. | NC | Sin medición |
| 40.08 | Nº artículos publicados sobre secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica. | NC | Sin medición |
| 40.09 | Nº de artículos publicados sobre aplicación de NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas | NC | Sin medición |
| 40.10 | Nº artículos sobre el uso de agonistas de los receptores de trombopoyetina en pacientes adultos con trombocitopenia inmune 1aria en España | NC | Sin medición |
| 40.11 | Nº artículos sobre la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI | NC | Sin medición |
| 40.12 | Nº artículos publicados sobre aspectos clínicos que conducen a la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis | NC | Sin medición |
| 41.01 | Publicación de legislación autonómica para EC con MH | Sí | No |
| 41.02 | Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional | Sí | No |
| 41.03 | Nº de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos | 19 | 18 |
| 41.04 | Nº de EPAs con Medicamentos Huérfanos | 20 | 18 |
| 41.05 | Nº de estudios relacionados con la atención temprana a niños con una ER | 1 | 1 |
| 42.01 | Publicación del estudio letalidad/supervivencia. | - | Sin medición |
| 42.02 | Publicación del estudio factores de riesgo medioambientales. | - | Sin medición |
| 42.03 | Publicación de informe sobre calidad de vida. | - | Sin medición |
| 42.04 | Publicación del estudio prevalencia ER mentales. | - | Sin medición |
| 42.05 | Publicación del estudio sobre costes cuidados pediátricos paliativos. | - | Sin medición |
| 42.06 | Publicación de estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región | - | Sin medición |