





EVALUACIÓN PLAN INTEGRAL DE ENFERMEDADES RARAS 2017-2021

Informe de situación. 2020

Comisión Técnica de Evaluación y Seguimiento del PIER





FDITA

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 2017-2021. Informe de situación, 2020. Murcia: Consejería de Salud; 2021

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

 $\ensuremath{\mathbb{C}}$ Se permite la reproducción parcial o total, siempre que se indique la fuente.

Antes de imprimir este documento, piense si es necesario.

<u>Agradecimientos:</u> 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:

Introducción:	1
Metodología:	3
S	
Resultados:	6
LE-1. Epidemiología:	7
LE-2. Información:	
LE-3. Prevención, detección precoz y diagnóstico:	
LE-4. Atención sanitaria:	
LE-5. Recursos terapéuticos:	
LE-6. Educación:	
LE-7. Servicios sociales:	
LE-8. Coordinación socio-sanitaria:	
LE-9. Formación:	
LE-10. Investigación:	
ANEXO 1: Evaluación de las Actuaciones 2020	27
Epidemiología	27
Información	
Prevención, Detección Precoz Y Diagnóstico	29
Atención Sanitaria	30
Recursos Terapéuticos	31
Educación	32
Servicios Sociales.	34
Coordinación Socio-Sanitaria	36
Formación	37
Investigación	38
ANEXO 2: Evaluación de los Indicadores de Seguimiento 2020	39
Epidemiología	39
Información	40
Prevención, Detección Precoz y Diagnóstico	41
Atención Sanitaria	42
Recursos Terapéuticos	43
Educación	44
Servicios Sociales	45
Coordinación Socio-Sanitaria	
Formación	
Investigación	47





Introducción:

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

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

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

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

Líneas estratégicas	Nº de objetivos	Nº de actuaciones	Nº de indicadores
LE.01-EPIDEMIOLOGÍA	4	15	17
LE.02- INFORMACIÓN	2	7	8
LE-03-PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO	5	18	22
LE.04-ATENCIÓN SANITARIA	4	16	17
LE.05-RECURSOS TERAPÉUTICOS	6	22	22
LE.06-EDUCACIÓN	5	29	27
LE.07-SERVICIOS SOCIALES	8	28	28
LE-08-COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA	2	8	10
LE.09-FORMACIÓN	3	23	3
LE.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 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 cuarto informe con la intención de conocer la evolución del PIER desde su entrada en vigor. El objetivo de este informe es por tanto conocer el grado de cumplimiento del PIER hasta 31 de Diciembre de 2020 para impulsar aquellas actuaciones más retrasadas o con menores grados de cumplimento, especialmente las más prioritarias.

En la anterior evaluación de 2019 se destacaron con el objeto de mejorar los resultados una serie de medidas de mejora. Entre ellas figuran impulsar el las líneas estratégicas más retrasadas, actualizando algunos planes y programas vigentes (PIAM, PANA, etc.) y publicando la normativa prevista, fundamentalmente el marco regulatorio de la Atención Temprana, ya que varias actuaciones están relacionadas con ellas. También recogía la necesidad de avanzar en la elaboración e implantación de los protocolos previstos en el PIER (protocolos asistencia sanitaria, protocolo de coordinación sociosanitaria etc.), así como en la generalización de las experiencias piloto para la atención integral en las etapas de transición (traspasos de expedientes educativos entre primaria, secundaria, ámbito laboral etc. y de pediatría a especialidades médico/quirúrgicas del adulto). Por último, se ponía de manifiesto la falta de información en muchos de los indicadores y su incidencia negativa sobre los resultados globales en la evaluación del PIER.





En las reuniones del Comité de Dirección y Comité Técnico de seguimiento realizadas a lo largo de 2020 se informa del importante avance en la atención integral a las EERR a lo largo del periodo 2017-2020. También se destaca impacto que la pandemia por COVID 19 está teniendo sobre el normal desarrollo de los objetivos previstos para 2020 en las distintas líneas estratégicas. Aunque de la evaluación se desprende que hay un notable desarrollo a nivel de estructura en muchas de las líneas de actuación resta todavía el esfuerzo de lograr finalizarlas para poder implementar sus actividades a nivel real.

Se resaltaron algunas actuaciones a mejorar como prioritarias, ya que de su solución depende el avance de otras líneas en los diferentes ámbitos que constituyen la atención integral a pacientes con EERR. Estas actuaciones prioritarias hacen referencia a la creación de la Unidad Coordinadora de Referencia de ER con designación de responsables de Atención Primaria y Especializada del que depende la creación del protocolo de coordinación socio sanitaria. La publicación del Decreto de Atención Temprana, la integración e impulso de actividades dentro de los programas PIAM y PANA y la mejora en la comunicación entre los distintos responsables respecto de la planificación y puesta en marcha de actuaciones en las que están implicadas diferentes líneas estratégicas del PIER.

Así mismo en la reunión mantenida en Enero de 2020 se decide ampliar el plazo de finalización del PIER a 31 de diciembre de 2021.

Metodología:

Los resultados de la evaluación del plan están organizados en tres niveles. Uno global de todo el PIER, otro intermedio, en el que se valora el cumplimiento de cada una de las líneas estratégicas, y un tercero sobre los objetivos que integran cada línea.

Para cada nivel se evalúan dos ejes, las actuaciones definidas y los indicadores de seguimiento, empleando para ello una escala de colores según su cumplimiento.

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

Grado de avance (GA): Cada una de la/s unidad/es orgánica/s responsable/s de la puesta en marcha valora el desarrollo de cada actividad respecto a lo previsto en el periodo de





evaluación. El resultado de la evaluación de los objetivos se obtiene a partir del sumatorio del GA conseguido en cada una de sus actuaciones frente al total de actuaciones contenidas en los mismos. Para las líneas estratégicas los resultados se obtienen del sumatorio del grado de avance de los objetivos frente al total de objetivos contenidos en cada línea. La tabla 2 muestra la escala de valoración del grado de avance.

Para la evaluación del grado de avance del presente año 2020, al haberse completado el periodo de actividad 2017-2020, se ha consignado como grado de avance la sumatoria del total conseguido a lo largo de estos cuatro años. La intención es tener una visión de la situación real a final de periodo y poder hacer una estimación del grado de avance por conseguir para final de 2021, fecha oficial de terminación del PIER. A fecha 31 de Diciembre de 2020 se tienen en cuenta todas las actuaciones por haberse cumplido su plazo de inicio.

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

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

GA: Grado de avance

Desviación temporal

Como antes se ha referido, actualmente todos los objetivos y líneas de actuación tienen su fecha prevista de finalización el 31/12/2021, incluidas aquellas líneas de actuación con fecha prevista de finalización anterior al 01/01/2020. Por tanto al no haberse rebasado la fecha prevista de finalización todas las actuaciones pasan a tener los siguientes estados: Iniciada, No iniciada y Finalizada. En la tabla 3 se definen las categorías:





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

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

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

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

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

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

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

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



Resultados:

Del total de las 189 actuaciones previstas en el PIER, el 31 de diciembre de 2020 se encuentran iniciadas 134 el 70,5% del total y otras 19 (10%) que se encuentran finalizadas. El grado de avance a 31 de Diciembre de 2020 ha sido del 46,89% y un 34% de sus indicadores de seguimiento han alcanzado el estándar esperado.

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

TABLA 5. EVALUACIÓN PIER 2017-2020 VALORACIÓN DEL CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES Y GRADO DE AVANCE GLOBAL

		Indicadores	GA
PIER 2017	Evaluación PIER - Año 2017	22 %	24,94%
PIER 2018	Evaluación PIER - Año 2018	33 %	40,13%
PIER 2019	Evaluación PIER - Año 2019	31 %	41,56%
PIER 2017-2020	Evaluación PIER 2017-2020	34 %	46,89%

TABLA 6. EVALUACION DEL PIER 2017 - 2020 CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y ACTUACIONES POR LÍNEAS ESTRATÉGICAS (LE)

Cod.	Denominación de las Líneas Estratégicas	Indicadores	Actuación
PIER	Evaluación PIER 2017-2020	34%	46,89%
LE.01	EPIDEMIOLOGÍA	82%	76.88%
LE.02	INFORMACIÓN	38%	30,00%
LE.03	PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO	14%	28,13%
LE.04	ATENCIÓN SANITARIA	12%	41,33%
LE.05	RECURSOS TERAPÉUTICOS	14%	47,81%
LE.06	EDUCACIÓN	26%	46,57%
LE.07	SERVICIOS SOCIALES	64%	50,08%
LE.08	COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA	20%	32,33%
LE.09	FORMACIÓN	67%	72,50%
LE.10	INVESTIGACIÓN	26%	31,15%

Adecuado Moderado Bajo





A Diciembre de 2020 las líneas estratégicas con grado de avance ≥ 50% son Epidemiologia, Formación y Servicios Sociales. Entre el 45 y 49% Recursos terapéuticos y Educación. El resto de las líneas estratégicas muestran GA que oscilan entre el 41% y 28% para el periodo.

Es de señalar que cierto número de registros de distintas líneas de actuación no han sido actualizados y por lo que sus resultados probablemente estén subestimados.

LE-1. Línea estratégica de epidemiología:

Esta línea consta de un total de 4 objetivos, 15 líneas de actuación y 18 indicadores. Del total de actuaciones previstas para el periodo 2017-2020 se encuentran iniciadas el 66,66% (10) y 4 de ellas finalizadas (26,6%). Esta línea en su conjunto presenta un grado de avance del 76,88%. El 82% de sus indicadores de seguimiento han alcanzado el estándar marcado para 2020. (tabla 6 y anexo 2).

TABLA 8. EPIDEMIOLOGÍA. PERIODO 2017 - 2020 % DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.01	EPIDEMIOLOGIA	82%	76,88%
Obj.01	Mejorar la exhaustividad y representatividad del SIER	100%	92,50%
Obj.02	Mejorar los procesos de validación de la información incorporada a SIER	50%	71,67%
Obj.03	Mejorar la calidad de la explotación de la información contenida en SIER	100%	83,33%
Obj.04	Realizar un análisis epidemiológico de los tumores malignos raros y de la mortalidad por enfermedades raras	83%	60,00%
Adecu	ado Moderado Bajo		

Tres de los 4 objetivos que contiene esta línea están relacionados con el Sistema de Información de Enfermedades Raras (SIER), y presentan grados de avance del 71,67% al 92,50% en sus objetivos con niveles de cumplimiento del 50% al 100% en sus indicadores.

Objetivo 1. Presenta un G.A del 92,5% y el 100% de sus indicadores alcanzan el estándar esperado a final de periodo. De las tres actuaciones previstas una se encuentra finalizada, y la relacionada con la inclusión de nuevas fuentes de información a partir del





sector sanitario y social presenta un GA del 100%. Durante estos años se ha incorporado información de nuevas fuentes de información tales como Dependencia y se ha avanzado en el desarrollo de mensajería electrónica. Actualmente se trabaja en la incorporación de notificación por profesionales sanitarios mediante formularios electrónicos, asociaciones de pacientes y extracción de datos de la HCE (formularios Selene).

Objetivo 2. Presenta un G.A del 71,67% y el 50% de sus indicadores alcanzan el estándar esperado a final de periodo. De las 3 actuaciones de este objetivo 2 presentan un 100% de GA. Una actuación relacionada con la elaboración de indicadores de gravedad para ER y las actuaciones relacionadas con la normalización del envío de información de las fuentes al SIER alcanza un 100% de grado de avance. Prácticamente la totalidad de las fuentes aportan la información según una estructura normalizada.

Objetivo 3. Presenta un G.A del 83,33% y el 100% de sus indicadores alcanzan el estándar esperado a final de periodo. El Desarrollo de informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades alcanza el 100% de G.A. Desde el inicio del período evaluado se ha publicado 1 informe monográfico de ER y 5 informes por patologías (fibrosis quística, esclerosis tuberosa, osteogénesis imperfecta, enfermedad de Huntington y síndrome de Marfan).

Objetivo 4. Presenta un G.A del 60,00% y el 83% de sus indicadores alcanzan el estándar esperado a final de periodo. De las 6 actuaciones de este objetivo 3 se encuentran finalizadas. Las dos líneas de actuación con mayor grados de avance, 50% en ambos casos, están relacionadas con la elaboración indicadores e informes sobre tumores malignos raros (TMR) en general y TMR específicos de la infancia. Se han publicado informes sobre las tasas de incidencia de TMR en general que comprenden el número de casos, tasas brutas y ajustadas, estratificados por edad, sexo y año. Queda pendiente el informe sobre mortalidad. También se ha publicado un informe sobre incidencia de cáncer en la infancia.

LE-2. Línea estratégica de información:

Esta Línea Estratégica consta de 2 objetivos, 7 líneas de actuación y 8 indicadores. Del total de actuaciones previstas para el periodo 2017-2020, un 75% (5) se encuentran





iniciadas. Esta línea presenta un grado de avance del 30,00%, y el 38% de los indicadores de seguimiento superan el estándar esperado en 2020.

TABLA 9. INFORMACIÓN. PERIODO 2017 - 2020 % DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.02	INFORMACION	38%	30,00%
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	75%	60,00%
Adec	uado Moderado Bajo		

Informe de situación: Continúa con retraso el objetivo 5, que depende de la formación de un grupo de trabajo que coordine la información sobre las ER y la designación de su responsable. Las actividades de sensibilización y formación a la ciudadanía vienen desarrollándose con normalidad desde el inicio del PIER quedando por impulsar específicamente el tema de las cuidadoras/es de pacientes con ER.

Informe por objetivos:

Objetivo 5. No presenta grado de avance informado ni valor en indicadores sin embargo durante 2020 se han llevado a cabo actividades relacionadas con el objetivo. Se realizó reunión con para la creación de un grupo de trabajo que coordine la información sobre ER durante el año 2020, y está ya planificado un cronograma de acción para avanzar en los contenidos de la página web, incluyendo información de la parte social y educativa entre otras acciones, no se le pudo dar continuidad a este objetivo por las dificultades ocasionadas por la pandemia. También las dificultades de avance en esta línea se deben a no tener página web para visibilizar la información; debiendo además, avanzar en la creación de contenidos para que ello sea posible.

Objetivo 6. Presenta un grado de avance del 60% con un 75% de nivel de cumplimiento de sus indicadores. La línea de actuación con mayor de grado de avance (100%) ha sido la celebración el Día Internacional de las Personas con Discapacidad. Las actividades relacionadas con la sensibilización y formación sobre ER dirigidas a la población



general presentan un G.A. del 70%. Estas actividades se han desarrollado en los Ayuntamientos de Molina y Cartagena, promovidas por FEDER al ser miembro integrante del grupo de servicios sociales.

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

Esta línea estratégica consta de un total cinco objetivos, 18 actuaciones y 22 indicadores de seguimiento. A Diciembre de 2020 se encuentran iniciadas el 55% (10) de las actuaciones y una más se encuentra finalizada. El grado de avance es del 28,13% y un 14% de sus indicadores superan el estándar establecido.

TABLA 10.PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO. PERIODO 2017 - 2020 % DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.03	PREVENCIÓN, DETECCIÓN PRECOZ Y DIAGNÓSTICO	14%	28,13%
Obj.07	Reducir la incidencia de aquellas enfermedades raras susceptibles de beneficiarse de programas de prevención primaria	20%	24,00%
Obj.08	Mejorar el diagnóstico prenatal de las enfermedades raras	12%	37,50%
Obj.09	Mejorar los programas de cribado neonatal de enfermedades raras	25%	36,67%
Obj.10	Mejorar el diagnóstico y asesoramiento genético	0%	37,50%
Obj.11	Mejorar el diagnóstico de sospecha de enfermedades raras en niños en el ámbito de atención primaria	0%	5%
Adecu	ado Moderado Bajo		

Informe de situación: esta línea estratégica no ha avanzado más en su conjunto porque la mayoría de las actuaciones implican la coordinación con otros servicios y su grado de avance no depende exclusivamente del Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Hay actuaciones que todavía no se han llevado a cabo por falta de recursos humanos que por otra parte ya venían reflejados en el PIER o por falta en la toma de decisiones como normalizar la prueba de cribado combinado en el primer trimestre o de aquellas otras de prevención en las etapas preconcepcionales, prenatal y postnatal que se pretenden impulsar a través de los programas PIAM y PANA. Se destaca la necesidad de mejorar la cartera de servicios, aunque los objetivos ya están incluidos en los contratos de gestión y la importancia de la creación de una Unidad de Genómica y Cáncer Hereditario que dirigiera





y coordinara la actividad de diagnóstico genómico.

Informe por objetivos:

Los objetivos 8, 9 y 10 presentan un grado de avance similar situado entre el 36,67% y el 37,50% pero con distinto nivel de cumplimiento de indicadores.

Objetivo 8. Las actuaciones más avanzadas están en relación con la definición a través del PIAM de los circuitos asistenciales para el asesoramiento a la pareja en la toma de decisiones ante la detección de una ER en la etapa prenatal con un G.A. del 75%. A 2020 se han elaborado los circuitos asistenciales para derivación de estos casos pero queda pendiente de actualizarlos en el PIAM.

Otra de las actuaciones es ampliar la cartera de servicios del CBGC a los test genéticos prenatales de aCGH y secuenciación masiva, junto al diagnóstico genético preimplantacional (DGP) de ER con el 70% de GA. Durante 2018 se ha incorporó un panel de NGS para el estudio de más de 30 enfermedades raras y se amplió la oferta del CBGC a los test genéticos prenatales de aCGH. Sin embargo para incluir el DGP en la cartera se servicios requiere RRHH y que esté funcionando el laboratorio FIV en el HCUVA

Objetivo 9 La actuación más destacada con el 90% de GA es la mejora en la toma, calidad y transporte de la 1ª muestra en las plantas de maternidad, no así para las segundas muestras en los centros de salud a pesar de estar disponibles los resultados del PCN en Agora+/Agora Lab desde el verano de 2020. Se requiere para conseguir este objetivo otra serie de actuaciones, como que se genere un aviso al pediatra del recién nacido a través de OMI y un sms al móvil de los padres o tutores cuando se requiera tomar una segunda muestra y que el envío de las muestras al Laboratorio de Metabolopatías se realice mediante valija interna.

Objetivo 10. Se han ampliado la acreditación por ENAC, bajo la Norma 15189 de Laboratorio Clínico, las técnicas genómicas para el diagnóstico de ER: arrayCGH y el panel de NGS, esta actuación presenta un 50% de G.A. La actualización de la cartera de servicios del CBGC a la demanda de diagnóstico genético de ER, también con un 50% de G.A., requiere RRHH para la ampliación de pruebas genómicas (secuenciación de exoma/genoma completo)



Los objetivos 7 y 11 relacionados con la prevención primaria y el diagnostico posnatal en atención primaria tienen un G.A. del 24% y 5% respectivamente con un 20% y 0% de nivel de cumplimiento de sus indicadores.

Objetivo 7. La revisión y actualización de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo es la línea más avanzada con un 50% de G.A. El protocolo de Consulta Pre-concepcional del PIAM en atención primaria sigue pendiente la actualización del PIAM y presenta un 22% de G.A.

LE-4. Línea estratégica de atención sanitaria:

Esta línea de actuación consta de 4 objetivos, 16 líneas de actuación y 17 indicadores de seguimiento. Del total de actuaciones se encuentran iniciadas a Diciembre de 2020 el 87,5% (14). El grado de avance obtenido para la línea estratégica es del 41,33%, con un 12% de nivel de cumplimiento de indicadores.

TABLA 11. ATENCIÓN SANITARIA. PERIODO 2017 - 2020 % DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.04	ATENCIÓN SANITARIA	12%	41,33%
Obj.12	Garantizar la mejor asistencia a las personas con enfermedades raras.	14%	66,67%
Obj.13	Establecer el modelo regional para la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras.	0%	33,33%
Obj.14	Asegurar la continuidad asistencial a las personas con enfermedades raras.	0%	28,33%
Obj.15	Garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con enfermedades raras.	25%	37,50%
Adec	uado Moderado Bajo		

Informe de situación: En general ha habido un notable avance en la atención integral a la ER, aunque no se haya registrado del todo en el aplicativo de evaluación (Midenet). A nivel de Atención Primaria se destaca la puesta en marcha de la consulta no presencial que mejora la capacidad de diagnóstico rápido, la comunicación y que da impulso a la telemedicina. A nivel hospitalario se destaca el desarrollo de las consultas interdisciplinares que se ha iniciado con dos grupos de ER (displasias ectodérmicas y





displasias óseas) pero que se está extendiendo progresivamente y el avance en coordinación interdisciplinar gracias a la incorporación de la enfermera gestora de casos. Así mismo se realizan consultas telefónicas con otros hospitales para la mejora del diagnóstico y se está abordando un mayor avance de la telemedicina para pacientes en situaciones de urgencia o con dificultades de desplazamiento. En Selene ya se dispone de formularios específicos de recogida de datos.

Informe por objetivos:

Los objetivos con mayor grado de avance durante el periodo son el objetivo 12 (garantizarla mejor asistencia a las personas con ER) con el 66,67% de G.A. y 14% de nivel de cumplimiento de indicadores y el objetivo 15 (garantizar el acceso a otros dispositivos de atención sanitaria para las personas con ER) que presenta un 37,50% de avance y el 25% de sus indicadores alcanzan el estándar previsto.

Objetivo 12. Las actuaciones con mayor nivel de desarrollo son la creación y difusión de un protocolo guía de atención a las ER sin diagnóstico orientado a su valoración inicial con un 60% de G.A. y asegurar la visibilidad de la información sobre ER en los aplicativos de HCE con el 50%.

Objetivo 15. La actuación más avanzada es la que establece los criterios de inclusión y protocolos de actuación en cuidados paliativos para ER con el 100% de G.A. Se está trabajando en un Programa del Paciente crónico complejo-enfermedad rara pediátrico y la Unidad hospitalización domiciliaria y paliativos pediátricos (UHD y CPP) apostando por un programa centrado en el paciente: se ha avanzado en la coordinación entre los Servicios de Pediatría hospitalaria y la Unidad domiciliaria ,creando en el año 2020 la figura de gestor de casos pediátricos de pacientes crónico complejo-enfermedad rara y facilitando la transición de la UHD y CPP pediátrica a la de adultos.

Objetivo 13. Presenta un 33,33% de GA durante el periodo. Se ha trabajado en la definición de una unidad coordinadora de referencia para las ER, alcanzándose el 90% de G.A. En 2019 y una vez definida la unidad coordinadora de referencia de ER se inició la definición de las unidades regionales específicas para las ER. También se ha puesto en marcha la elaboración de 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.

Objetivo 14. Presenta un grado de avance del 28,33%. La actuación más destacada va dirigida a conseguir la implantación de un gestor de casos en todas las áreas de salud como figura que facilite la coordinación de la atención sanitaria interdisciplinar con un 45% de G.A. para el periodo, se han contratado profesionales de enfermería para la gestión de casos en las áreas 1, 3 y 9, y durante 2020 se ha creado la figura de gestor de casos pediátricos de pacientes crónico complejo-enfermedad rara, dicho puesto está cubierto por personal de enfermería, ubicado en el área I para la coordinación de todas las áreas de salud.

LE-5. Línea estratégica de recursos terapéuticos:

Esta línea estratégica consta de 6 objetivos, 22 líneas de actuación y 22 indicadores de seguimiento. A Diciembre de 2020 se encuentran iniciadas el 36,66% (8) de las actuaciones y el 27,27% (6) se encuentran finalizadas. El grado de avance para el periodo es del 47,81% y el 14% de sus indicadores superan el estándar establecido.

TABLA 12. RECURSOS TERAPÉUTICOS. PERIODO 2017 - 2020 % DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.05	RECURSOS TERAPÉUTICOS	14%	47,81%
Obj.16	Desarrollar e implantar un programa de autorización, seguimiento y evaluación de Medicamentos sujetos a Evaluación de Resultados en Salud.	33%	100%
Obj.17	Facilitar el acceso a productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, dispositivos médicos y productos dieto-terapéuticos a las personas afectadas por una enfermedad rara.	0%	66,67%
Obj.18	Fomentar el acceso seguro de las personas afectadas por enfermedades raras a terapias avanzadas.	0%	16,67%
Obj.19	Potenciar la red de servicios de atención temprana.	33%	50%
Obj.20	Acelerar la implantación de medidas de atención temprana.	0%	52,50%
Obj.21	Potenciar el área de rehabilitación en la atención a las personas con enfermedades raras	0%	1%

Adecuado Moderado Bajo





Informe de situación: Se encuentra implantado el programa previsto de evaluación de medicamentos sujetos a resultados en salud (MERS) este objetivo se encuentra finalizado. Se dispone de protocolos de dispensación hospitalaria de productos dietéticos y de medidas de financiación para otros de difícil acceso. Se ha creado un grupo de trabajo para hacer un informe sobre necesidades y mejora de acceso a productos sanitarios por parte de personas con ER. En Atención Temprana se ha finalizado la tramitación del proyecto del Decreto y queda pendiente su aprobación en Consejo de Gobierno, así mismo ha aumentado la a financiación de los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana (CDIAT) y el número de horas de atención disponibles. Se está trabajando para aumentar la cobertura regional de consultas y tratamiento rehabilitador en la ER más frecuentes.

Informe por objetivos:

Los objetivos con mayor grado de avance durante el periodo son el objetivo 16 con un 100% y 33% de nivel de cumplimiento de sus indicadores, el objetivo 17 y el 20 con un grado de avance del 66,67% y el 52,50% respectivamente.

Objetivo 16. A fecha actual todas las actividades de este objetivo se encuentran finalizadas.

Objetivo 17. De las tres actuaciones una se encuentra finalizada y otra presenta un 100% de G.A. para el periodo: la creación de un grupo de trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER.

Objetivo 19. La actuación con mayor nivel de desarrollo, un 50% de G.A. está en relación con la consolidación y aumento la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles. Se ha aumentado la a financiación de los CDIAT mediante subvenciones nominativas a lo largo del periodo y en concreto en 2020 ha habido incremento de un 5'8% con respecto al ejercicio anterior. Además se ha apoyado económicamente a las entidades del sector de la discapacidad con una aportación especial para apoyar los gastos ocasionados por la pandemia a través de un decreto de concesión directa. También se está aumentando las horas de atención a través de la financiación de prestación vinculada para menores en situación de dependencia.

Objetivo 20. Formalizar un marco que regule la realización de Programas de



Atención Temprana Hospitalaria, así como la coordinación precisa con otros servicios del sector, presenta un 50% de G.A. Entre los años 2018 y 2019 se ha desarrollado el marco normativo y ha sido publicado en 2019. Este marco regula las actividades en el HUVA. La cobertura geográfica de los EOEP es del 55%.

El resto de objetivos 18 y 21 no presentan información actualizada y sus grados de avance similares a los obtenidos en 2019.

LE-6. Línea estratégica de educación:

Esta línea contiene 5 objetivos, 29 líneas de actuación y 27 indicadores de seguimiento. Del total de actuaciones previstas para el periodo, a Diciembre de 2020 el 93,1% (27) se encuentran iniciadas. El grado de avance de esta línea en conjunto es del 46,57% y un 26% de nivel de cumplimiento de sus indicadores.

TABLA 13. EDUCACIÓN. PERIODO 2017 - 2020 % DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación							
LE.06	EDUCACION	26%	46,57%							
Obj.22	Informar y sensibilizar a la comunidad educativa sobre las enfermedades raras.	40%	47,00%							
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%	47%							
Obj.24	Determinar lo más tempranamente posible las necesidades educativas del alumnado con enfermedades raras.	33%	60%							
Obj.25	Ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con enfermedades raras.	11%	30,45%							
Obj.26	Coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con enfermedades raras en el contexto escolar.	40%	49,40%							
Adecua	do Moderado Bajo									

Resumen de Situación en 2020: Durante 2020 la línea de educación se ha visto muy afectada por la pandemia y las suspensión de las actividades lectivas, aunque si existió actividad lectiva on line. Durante el año 2020 se ha trabajado en el desarrollo de acciones formativas dirigidas al profesorado y a los servicios de orientación relacionados con la atención temprana y la inclusión educativa entre otros con la colaboración de FEDER. Uno

de los objetivos que se pretende lograr es identificar las necesidades educativas de





alumnos con ER antes de su escolarización y se ha iniciado un estudio para conocer la respuesta educativa a las necesidades detectadas.

También se ha puesto en marcha un plan de trabajo individualizado para que todos los orientadores del centro educativo intenten identificar las necesidades, recursos específicos y eliminar el estigma de alumnos con algún tipo de ER de manera personalizada. Otros objetivos durante el presente año han sido añadir la insistencia en que el plan de convivencia y de acción tutorial tenga especial dedicación para alumnado con necesidad educativa, inicio del plan de acción socio-emocional desde septiembre y se van a intensificar las sesiones de trabajo interdisciplinar en los centros educativos.

Análisis por objetivos 2020:

El objetivo 22 presenta un grado de avance del 47%, la línea de actuación más destacada con el 80% de avance es la inclusión 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. En Julio de 2020 se ha publicado la resolución en la que quedan expuestas las actuaciones integradas en la LE de Educación del PIER, a desarrollar por los centros educativos.

Los objetivos 23 y 24 mejorar la información disponible en centros educativos sobre necesidades específicas de alumnado con ER y su detección temprana presentan el 47% y 60% de grado de avance. La actividades más destacada con el 100% de GA son la realización sesiones de trabajo trans-disciplinares, de presentación de casos y la realización de evaluaciones psicopedagógicas o pedagógicas en el alumnado con ER que lo requiera.

El objetivo 25, ofrecer una atención educativa adaptada al alumnado con ER obtiene un 30,45%. La actuación más desarrollada con el 100% de GA consiste en el asesoramiento a los tutores, para el apoyo y acompañamiento en el acceso y la transición entre etapas educativas. (LA actualizada en 2019)

Desde la resolución de 29 de mayo de 2018 de la Secretaria general de la Consejería de Educación, Juventud y Deportes los centros de educación primaria deben remitir copia del historial académico a los centros de educación secundaria y en el caso de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo copia del Plan de Trabajo Individualizado del





alumno y en su caso el informe psicopedagógico inicial y los informes de revisión que se hayan realizado a lo largo de la etapa.

El objetivo 26, (coordinar las actuaciones educativas, sanitarias y sociales del alumnado con ER) presenta un grado de avance del 49,40%. La líneas de actuación más destacadas con el 100% de GA concreta actividades para la incorporación en centros educativos de profesionales con perfil sanitario para atender al alumnado que precise cuidados continuados durante el horario escolar. Se inició un programa experimental con 4 CEIP y un IES en los que se escolarizaba preferentemente al alumnado con necesidades específicas. Estos centros cuentan con un enfermero y con un auxiliar técnico educativo para la atención de las necesidades específicas de estos alumnos (situación a Diciembre de 2019).

Con el 90% de GA las actividades de información a los centros educativos de la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario. En Octubre de 2018 se había informado a los 70 centros en los que se detectaron las necesidades más intensas o perentorias.

LE-7. Línea estratégica servicios sociales:

Esta línea estratégica consta de 8 objetivos y 28 líneas de actuación y 28 indicadores de seguimiento. A Diciembre de 2020 se encuentran iniciadas el 82,14% (23) de sus líneas de actuación. El grado de avance de esta línea en conjunto ha sido de 50,08%, los indicadores de seguimiento el 64% han alcanzado el estándar esperado.





TABLA 14. SERVICIOS SOCIALES. PERIODO 2017 - 2020 % DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.07	SERVICIOS SOCIALES	64%	50,08%
Obj.27	Potenciar el acceso de los afectados por las enfermedades raras a los servicios sociales de atención primaria (información, orientación y asesoramiento).	67%	70,00%
Obj.28	Mejorar la cobertura de servicios y centros orientados a la integración en la comunidad, el incremento de la autonomía personal y el soporte de la red familiar y social de los afectados por enfermedades raras en situación de dependencia.	100%	82,50%
Obj.29	Mejorar las ayudas económicas para entender las necesidades socio-familiares o las Ayudas Individualizadas a Personas con enfermedades raras en situación de discapacidad.	50%	85%
Obj.30	Mejorar la valoración de la discapacidad y la dependencia en los afectados por enfermedades raras.	67%	62,50%
Obj.31	Promover y apoyar el movimiento asociativo de las personas con enfermedades raras.	60%	34,00%
Obj.32	Promover la accesibilidad universal a nivel local y autonómico.	67%	46,67%
Obj.33	Promover la detección precoz de situaciones de riesgo social en familias de menores afectados por una enfermedad rara para una valoración y abordaje tempranos.	0%	0%
Obj.34	Realizar procesos de intervención familiar dirigidos a disminuir los indicadores de riesgo en menores afectados de enfermedades raras.	100%	20%
Adecu	ado 🦳 Moderado 🚾 Bajo		

Informe de situación y por objetivos:

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

Se han reforzado los servicios de proximidad de carácter domiciliario para garantizar los cuidados, el apoyo, la vinculación al entorno, especialmente los dirigidos a personas mayores, con discapacidad o en situación de dependencia. Estos servicios comprenden la ayuda a domicilio, teleasistencia, respiro familiar y cualquier otro de análoga naturaleza que se preste en el domicilio de la persona usuaria.





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

Se ha avanzado en la elaboración del decreto de Atención Temprana, pendiente de aprobación. En relación con la consolidación y aumento de la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles; se ha incrementado el presupuesto para mejorar el número de menores atendidos en atención temprana.

La realización del estudio de viabilidad para asignar a los Centros de Desarrollo Infantil y Atención Temprana en la Región, (CDIAT) sectores geográficos concretos, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER, esta actuación se ha dado por finalizada.

Se ha ampliado la dotación de las partidas destinadas a garantizar ingresos suficientes a las familias, para asegurar la cobertura de sus necesidades básicas. Las líneas de actuación destinadas a convocar ayudas económicas individualizadas a personas con discapacidad (PcD) y a situar el importe de las ayudas Individualizas concedidas en el 100% de la cantidad presupuestaria o el importe establecido por la orden de convocatoria, presentan un importante grado de avance.

Con el 70% de Grado de Avance figuran las actividades encaminadas a priorizar en las Ayudas Individualizadas a PcD, a personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social, atendiendo el 100% de la demanda.

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

Se ha incentivado el objetivo 31, promover el movimiento asociativo de las personas con ER, mediante el apoyo técnico y económico a las entidades que las representan y el promover la accesibilidad universal, con el desarrollo y aplicación de la normativa para la



supresión de barreras arquitectónicas y fomento de la accesibilidad universal. Se pretende impulsar la información y, la participación comunitaria a través de las asociaciones de personas afectadas, y la coordinación interinstitucional.

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

Así mismo el impulso a la formación con numerosas actuaciones cuya finalidad es dar respuesta a las necesidades de formación en esta materia de los profesionales de atención primaria de los servicios sociales y salud

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

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

Esta línea consta de 2 objetivos, 8 líneas de actuación y 10 indicadores. Del total de actuaciones previstas durante el periodo se han iniciado el 37,50% (3), y el 25% (2) están finalizadas. Presenta un 32,33% de grado de avance con un 20% de nivel de cumplimiento de sus indicadores.

TABLA 15. COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. PERIODOD 2017 - 2020 % DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

	70 DE COMI ENVIENTO DE INDICADORES I DE 707 MICE DE 707 CIONES I ON OBJETIVOS									
Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación							
LE.08	COORDINACION SOCIO-SANITARIA	20%	32,33%							
Obj.35	Elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención a las personas que padecen una enfermedad rara y sus familiares.	29%	58,00%							
Obj.36	Mejorar la comunicación entre profesionales y favorecer el trabajo en red para el abordaje integral de las personas con enfermedades raras y sus familiares.	0%	6.67%							

Adecuado Moderado Bajo



Informe por objetivos:

Objetivo 35 (elaborar un protocolo de coordinación socio-sanitaria en la atención de personas con ER y sus familiares) alcanza un grado de avance del 58,00%. Se han iniciado totas las actuaciones y dos se encuentran finalizadas. La actuación con mayor grado de avance es el diseño un marco jurídico y administrativo de coordinación y asistencia socio-sanitaria para la atención a personas con ER y sus familiares, con un 40% de G.A. Se ha trabajo mucho en este sentido y la Comisión Regional de Coordinación Socio Sanitaria ha aprobado la elaboración del Decreto. Sin embargo, debido a la pandemia todavía no se ha iniciado.

Objetivo 36 Se ha iniciado la elaboración de una plataforma de coordinación sociosanitaria en la que se compartirá de forma segura la información necesaria para asegurar una adecuada coordinación de la atención. Esta actuación presenta un 20% de G.A.

LE-9. Línea estratégica de formación:

Esta línea dispone de 3 objetivos, 23 líneas de actuación y 3 indicadores de seguimiento. Del total de actuaciones previstas durante el periodo, a Diciembre de 2020 se encuentran iniciadas el 69,56% (16) y finalizadas el 8% (2). El grado de avance de esta línea en conjunto es del 72,50% y el cumplimiento de sus indicadores del 67%.

TABLA 16. FORMACIÓN. AÑO PERIODO 2017 - 2020 % DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.09	FORMACION	67%	72,50%
Obj.37	Aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras en la formación de grado de las carreras de ciencias de salud, ciencias sociales y educación.	100%	100%
Obj.38	Profundizar en la noción y manejo de las enfermedades raras en la formación postgrado universitaria en los ámbitos de la salud, social y educativo y en la formación sanitaria especializada (residencia).	100%	57,5%
Obj.39	Fomentar la formación continuada relacionada con las enfermedades raras en los profesionales sanitarios de educación, de servicios sociales y en los empleados públicos de la Administración Local y Regional.	50%	60,00%
Adecua	ado Moderado E Bajo		





Informe de situación: La LE presente un importante avance en la mayoría de sus actuaciones y en la integración de contenidos sobre ER en los programas de formación de los diferentes grados universitarios y se han conseguido acuerdos para la inclusión en los planes de estudios. En formación continuada también se han conseguido avances importantes pero en menor grado debido a que este objetivo depende de la aprobación de guías y protocolos por parte de otros organismos. Está en desarrollo la inclusión de los contenidos sobre fármaco vigilancia y pediatría en ER, de forma transversal dentro de la formación sanitaria especializada. También se está trabajando para implementar acciones conjuntas con los sectores de educación y política social.

Informe por objetivos:

El objetivo 37 (aumentar el nivel de conocimiento de las ER en la formación de grado) ha alcanzado un GA del 100%. En 2019 se finalizó una línea de actuación (Incrementar los contenidos docentes acerca de ER en los distintos grados universitarios de la Salud, ciencias sociales y educación). A pesar de tener conseguido el objetivo se ha realizado un seguimiento para ver cómo se desarrolla. Vemos que se ha concretado ya con la inclusión de un seminario sobre EERR en la guía docente de la titulación de Enfermería y dos seminarios en la de Educación. La segunda línea activa en 2020 relacionada con la sensibilización a los profesores y estudiantes en la importancia de mejorar la atención sanitaria, social y educativa y la investigación en ER presenta también un grado de avance del 100%. Este año se ha celebrado el XIII Congreso internacional de Enfermedades Raras (on-line) con distintos contenidos sobre ER, medicamentos huérfanos, diagnostico e investigación en ER.

El objetivo 38 (profundizar en el conocimiento y manejo de las ER en la formación de posgrado) alcanza el 57,5% de GA. Se finalizó en 2019 una actuación (Incluir unidades didácticas sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado). En esta actuación se ha realizado un seguimiento igual que en el objetivo 37, viendo que se ha materializado en la realización de 2 tesis doctorales y 2 TFG relacionados con EERR. Destaca también con el 75% de GA las actividades relacionadas con la introducción en los programas docentes de FSE contenidos relacionados con diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de ER. Rotación: este año se han introducido rotaciones en Genética y Dismorfología,





Reumatología Infantil y Neuropediatría.

El objetivo 39 en relación con la formación continuada sobre ER en distintos colectivos alcanza el 60,00% de G.A. De las 18 líneas de actuación de este objetivo cuatro de ellas presentan un G.A del 100% en 2019. En 2020 se apuntan con un 95% de G.A. las acciones de información sobre el Plan estratégico de ER y las necesidades y limitaciones de las personas con ER y sus familias (calidad de vida). Se ha celebrado la 4ª Jornada para Pacientes y Familiares con Enfermedades Inflamatorias y Autoinmunes Sistémicas, con contenidos sobre el cuidado dermatológico, ejercicio físico y alimentación de estos pacientes.

En este objetivo hay 5 líneas de actuación cuyo grado de avance es de 0% (39.05, 39.08, 39.09, 39.15 y 39.17). Esto se debe a que las actuaciones de la Línea de Formación es la de difusión de diferentes documentos y guías que no se han realizado todavía y estamos a la espera de su recepción.

Es preciso ultimar los documentos siguientes:

- Documento guía de la asistencia sanitaria a las personas con EERR (corresponde al 39.05). Pueden existir algunas guías editadas por FEDER pero no hay ninguna oficial de la Región de Murcia.
- Decreto de Atención Temprana (corresponde al 39.08 y 39.09). Existe un borrador
 y se está gestionando su aprobación definitiva.
- Guías de estilo de atención y buen trato a personas con EERR (corresponde al 39.15). Como con el primer documento reseñado pueden existir guías editadas por FEDER pero no hay oficiales.

La actuaciones relacionadas con la información sobre aspectos básicos clínicos y sanitarios de las enfermedades raras a personal de centros educativos y servicios sociales, presenta un 70%. En 2020 se ha trabajado realizando propuestas de acciones transversales de formación continuada dentro de la Línea Estratégica de Formación del PIER que afecten a los ámbitos, educativo, social y sanitario, que se contemplarían dentro del Plan de Formación Interadministrativo de la Escuela de Formación e Innovación. Se planteó la posibilidad de Jornadas o una acción formativa única dentro del Programa de Calidad de



las Unidades (PCU), quedando definidos tanto contenidos como cronograma. Será una actividad para ser desarrollada en el segundo semestre del ejercicio 2021. También se han llevado a cabo acciones formativas sobre ER en el Ayuntamiento de Molina y Cartagena. Además, en 2021 se están desarrollando acciones formativas de Fármaco-vigilancia, de Cuidados Paliativos en personas con EERR y del Plan de Cribado Neonatal para el personal sanitario. Asimismo, en 2021, se ha desarrollado una acción formativa, incluida dentro del Plan Regional del Profesorado, cuyas temáticas centrales han sido: servicios de atención directa destinados a los afectados por enfermedades raras, recursos disponibles sobre el adecuado tratamiento de las enfermedades raras, necesidades de afectados por enfermedades raras y Programa de Atención Temprana Hospitalario.

LE-10. Línea estratégica de investigación:

Esta línea se compone de 3 objetivos, 23 líneas de actuación y 23 indicadores de seguimiento. Del total de actuaciones previstas, a Diciembre de 2020 se encuentran iniciadas el 78,26% (18) y el 13,04% (3) se encuentran finalizadas. Esta línea presenta un 31,15% de grado de avance y un 13% de cumplimiento de indicadores.

TABLA 17. INVESTIGACIÓN. AÑO 2020 % DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES Y DE AVANCE DE ACTUACIONES POR OBJETIVOS

Cod.	Objetivo	Indicadores	Actuación
LE.10	INVESTIGACION	26%	31,15%
Obj.40	Potenciar proyectos de investigación encaminados a mejorar el diagnóstico de enfermedades raras.	25%	29,44%
Obj.41	Potenciar la realización de estudios de investigación relacionados con la mejora en el tratamiento de las enfermedades raras.	40%	39%
Obj.42	Desarrollar líneas de investigación en relación con la epidemiología de las enfermedades raras.	17%	25%
Adecu	nado Moderado Bajo		

Informe de situación: A diciembre de 2020 se han iniciado todas las actuaciones previstas excepto dos, y tres se encuentran finalizadas. Sin embargo el grado de avance no es mayor debido a que son proyectos plurianuales. Las publicaciones sobre trabajos realizados sobre ER están todas en marcha. Como línea de investigación con especial impulso desde esta Dirección General se destaca el estudio de terapias personalizadas para





personas con ER, el dirigido a medicamentos huérfanos y el presentado a través del IMIB y CIBERER sobre la red de posicionamiento terapéutico.

Objetivo 40 (desarrollar proyectos de investigación para la mejora del diagnóstico de ER) presenta un grado de avance del 29,44%. Las investigaciones llevadas a cabo sobre la aplicación la NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas presente un 100% de G.A, se ha publicado un artículo en 2020 y hay más en colaboración. El estudio la asociación entre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer presenta un 50% de G.A.

Objetivo 41 presenta el mayor grado de avance con el 39%. La investigación sobre medicamentos huérfanos presenta un 100% de G.A. Se ha publicado un estudio sobre Girosivan en 2020 y continúan actualmente los ensayos clínicos en distintas unidades.

Objetivo 42 La actuación con mayor G.A. 100% es: Realizar un estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región. Se ha publicado un estudio sobre las mutaciones asociadas a la Porfiria Aguda Intermitente.





ANEXO 1: EVALUACIÓN DE LAS ACTUACIONES

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

Cód.	Actuaciones	Grado	Grado de avance (año en curso)				Fin	Estado de las
cou.	- Actual Cones	2017	2018	2019	2020	Inicio		actuaciones
01.01	Adaptar el actual listado de enfermedades raras a CIE10ES.	25%	100%	100%	100%	2017	2021	Finalizado
01.02	Desarrollar un listado propio de enfermedades raras para el SIER.	5%	100%	85%	85%	2017	2021	Iniciado
01.03	Incluir nuevas fuentes de información a partir del sector sanitario y social.	100%	50%	100%	100%	2017	2021	Iniciado
02.01	Normalizar el envío de información de las fuentes al SIER.	0%	0%	95%	95%	2017	2021	Iniciado
02.02	Monitorizar el rendimiento y validez de las fuentes.	25%	50%	50%	50%	2017	2021	Iniciado
02.03	Desarrollar nuevos procesos de validación automática de la información.	100%	100%	70%	50%	2017	2021	Iniciado
03.01	Monitorizar la calidad de la información contenida en SIER.	15%	20%	20%	50%	2017	2021	Iniciado
03.02	Desarrollar nuevos indicadores de gravedad de la enfermedad.	100%	100%	100%	100%	2017	2021	Iniciado
03.03	Desarrollar informes monográficos por patologías y grupos de enfermedades.	50%	90%	100%	100%	2017	2021	Iniciado
04.01	Establecer una definición de "Tumor Maligno Raro" en la Región de Murcia.	0%	90%	100%	100%	2017	2021	Finalizado
04.02	Definir criterios que identifiquen las ER que causan mortalidad en la Región de Murcia.	0%	10%	10%	100%	2017	2021	Finalizado
04.03	Consensuar los indicadores epidemiológicos los TMR y la mortalidad por ER.	0%	50%	50%	50%	2017	2021	Iniciado
04.04	Elaborar informes generales periódicos de los TMR en la Región de Murcia.	0%	5%	100%	100%	2017	2021	Finalizado
04.05	Elaborar informes periódicos generales de la mortalidad por ER en la Región de Murcia.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado
04.06	Elaborar un Informe específico de los tumores raros infantiles.	0%	50%	50%	50%	2017	2021	Iniciado





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

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





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

Cód	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)			curso)	Inicio	Fin	Estado de las	
Coa	Actuaciones	2017	2018	2019	2020	Inicio	Fin	actuaciones	
07.01	Revisar y actualizar la implantación de las guías para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo.	25%	25%	25%	50%	2017	2021	Iniciado	
07.02	Colaborar con el ECEMC, desde los servicios de Neonatología de la Región y a su vez integrar esta información en otros registros relacionados (SIER).	0%	0%	0%	0%	2017	2021	Retirado	
07.03	Actualizar e impulsar el protocolo de Consulta Pre-concepcional del PIAM en atención primaria para potenciar la identificación de riesgos relacionados con la salud materno-infantil, y minimizarlos antes del embarazo.	0%	5%	22%	22%	2017	2021	Iniciado	
08.01	Reforzar la captación precoz de embarazadas con mayor riesgo de ER y establecer protocolos de derivación preferente a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado	
08.02	Potenciar a través del PIAM la normalización de los procedimientos del cribado de cromosomopatías en el 1er trimestre.	0%	50%	50%	50%	2017	2021	Iniciado	
08.03	Valorar la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	0%	100%	100%	100%	2018	2021	Finalizado	
08.04	Definir a través del PIAM los circuitos asistenciales para el asesoramiento a la pareja para la toma de decisiones ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	0%	100%	0%	75%	2017	2021	Iniciado	
08.05	Establecer las vías para posibilitar la interrupción legal de la gestación en las mejores condiciones de seguridad sobre la salud física y mental de la madre con diagnóstico prenatal de una ER dentro de la red asistencia pública regional.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado	
08.06	Posibilitar la confirmación de los fetos diagnosticados de ER.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado	
08.07	Ampliar la cartera de servicios del CBGC a los test genéticos prenatales de aCGH y secuenciación masiva, y al diagnóstico genético preimplantacional (DGP) de ER.	0%	100%	100%	70%	2017	2021	Iniciado	
09.01	Asegurar a través del PIAM la adecuada información a las mujeres embarazadas y a sus parejas acerca del Programa de Detección Precoz y sus procedimientos.	0%	0%	0%	20%	2017	2021	Iniciado	
09.02	Mejorar la toma, calidad y transporte de la 1ª muestra en las plantas de maternidad y de segundas muestras en los centros de salud.	66%	75%	75%	90%	2017	2021	Iniciado	
09.03	Ampliar el nº de enfermedades a detectar en el cribado neonatal (HAC y Lisosomales).	-	0%	0%	0%	2018	2021	No iniciado	
10.01	Ampliar la acreditación por ENAC a todos los ensayos que se realizan en el CBGC.	0%	100%	100%	50%	2017	2021	Iniciado	
10.02	Actualizar la cartera de servicios del CBGC a la demanda de diagnóstico genético de ER.	5%	100%	10%	50%	2017	2021	Iniciado	
10.03	Identificar los laboratorios de análisis genéticos y serv. de asesoramiento con actividad (RM)	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado	
10.04	Elaborar el Plan de Genética de la Región de Murcia.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado	
11.01	Ampliar intervenciones del PANA para mejorar la detección precoz de ER en niño.	0%	0%	5%	5%	2017	2021	Iniciado	





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

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





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

Cód.	Actualismos	Grado	de avanc	e (año en	curso)	Inicio	Fin	Estado de las
Coa.	Actuaciones	2017	2018	2019	2020	inicio	FIII	actuaciones
16.01	Desarrollar e implementar normativa de regulación del programa MERS.	100%	100%	100%	100%	2017	2021	Finalizado
16.02	Crear un grupo de trabajo para que establezca los criterios de utilización de MERS en la CRFT.	100%	-	-	100%	2017	2021	Finalizado
16.03	Desarrollar una plataforma informática para la obtención y registro de datos clínicos necesarios para evaluar los resultados de los tratamientos con MERS, integrada en los sistemas de información del SMS.	100%	-	-	100%	2017	2021	Finalizado
16.04	Elaborar formularios en la historia clínica informatizada de Selene, para registro de datos clínicos y emisión de informe de inicio y de renovaciones de los medicamentos que la CRFT catalogue como MERS.	100%	-	-	100%	2017	2021	Finalizado
17.01	Crear un grupo de trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER.	100%	100%	100%	100%	2017	2021	Iniciado
17.02	Elaborar un análisis de necesidades y las propuestas de mejora en el acceso a estos productos.	0%	0%	0%	0%	2018	2021	No iniciado
17.03	Valorar las patologías que, en función de las dificultades de acceso a los recursos nutricionales, pudieran catalogarse de especial seguimiento.	100%	100%	100%	100%	2017	2021	Finalizado
18.01	Crear un mapa de recursos de terapias avanzadas disponibles en la Región de Murcia y sus aplicaciones en enfermedades raras, así como las modalidades de acceso.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado
18.02	Incrementar los enlaces de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y el uso de bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado
18.03	Promover el desarrollo de protocolos de posicionamiento terapéutico en el SNS en relación a las terapias avanzadas y valorar la necesidad de desarrollar normativa autonómica posterior.	50%	50%	50%	50%	2017	2021	Iniciado
19.01	Publicar la normativa regional de la atención temprana.	90%	90%	50%	70%	2017	2021	Iniciado
19.02	Establecer la cobertura regional de los CDIAT diseñando un mapa sectorizado de CDIAT públicos y privados para ampliarla.	0%	50%	100%	100%	2017	2021	Finalizado
19.03	Elaborar una cartera de servicios ofrecidos por los CDIAT amplia y abierta	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado
19.04	Crear y dotar servicios de valoración de la necesidad de AT y de certificación de dicha necesidad, de manera sectorizada, que cubran adecuadamente todo el territorio.	47%	55%	30%	30%	2017	2021	Iniciado
19.05	Consolidar y aumentar la red regional de CDIAT y el número de horas de atención disponibles.	0%	50%	100%	100%	2017	2021	Iniciado
20.01	Formalizar un marco que regule la realización de Programas de AT Hospitalaria.	22%	50%	50%	50%	2017	2021	Iniciado
20.02	Establecer una red regional de EOEP de AT con cobertura a todos los sectores educativos	68%	55%	55%	55%	2017	2021	Iniciado





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

Cód.	Actuaciones	Grado	de avance	(año en c	urso)	Inicio	Fin	Estado de las
Cou.	Actuaciones	2017	2018	2019	2020	Inicio	FIII	actuaciones
21.01	Apertura consulta específica de RHB para ER frecuentes en cada Área de Salud.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado
21.02	Apertura consulta específica de RHB para ER infrecuentes, de Referencia Regional.	0%	0%	0%	0%	2018	2021	No iniciado
21.03	Potenciar los servicios de rehabilitación hospitalarios para que puedan atender a personas con ER.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado
21.04	Establecer mecanismos de coordinación entre los servicios de rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER > de 6 años.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado
21.05	Establecer mecanismos coordinación entre los servicios de rehabilitación y los profesionales de atención temprana en el caso de los niños hospitalizados <de 6="" años="" con="" er="" los="" que="" requieran.<="" td="" una=""><td>5%</td><td>5%</td><td>5%</td><td>5%</td><td>2017</td><td>2021</td><td>Iniciado</td></de>	5%	5%	5%	5%	2017	2021	Iniciado

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

Código	Actuaciones		o de avance (año en curso)			Inicio	Fin	Estado de las
courso	Actuationes	2017	2018	2019	2020	micio		actuaciones
22.01	Difundir los recursos educativos, económicos y sociales disponibles para la atención del alumnado que padece una enfermedad rara.	0%	0%	0%	50%	2017	2021	Iniciado
22.02	Crear un foro de profesionales del ámbito educativo que recopilen y compartan experiencias de inclusión del alumnado con ER.	0%	0%	0%	30%	2017	2021	Iniciado
22.03	Participar en redes educativas vinculadas con la atención del alumnado con enfermedades raras.	0%	5%	0%	30%	2017	2021	Iniciado
22.04	Colaborar en campañas informativas y de sensibilización sobre ER dirigida a la comunidad educativa, a través de convenios de con federaciones y asociaciones.	75%	100%	0%	40%	2017	2021	Iniciado
22.05	Incluir en los Planes de Convivencia y en los Planes de Acción Tutorial de los centros educativos, la lucha contra el estigma y exclusión del menor con ER	0%	0%	0%	80%	2017	2021	Iniciado
23.01	Crear equipos de soporte al Centro escolar, desde el ámbito sanitario y social.	0%	0%	0%	20%	2017	2021	Iniciado
23.02	Realizar sesiones de trabajo trans-disciplinares, de presentación de casos.	100%	100%	100%	100%	2017	2021	Iniciado
23.03	Mejorar el registro de la información socio-sanitaria relevante de cada alumno con una ER en la sección de alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por condiciones personales de PLUMIER XXI.	0%	25%	25%	25%	2017	2021	Iniciado





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

Código	Actuaciones	Grado de avance (año en curso)				Inicio	Fin	Estado de las
		2017	2018	2019	2020	IIIICIO		actuaciones
23.04	Elaborar un mapa regional de necesidades del alumnado con ER a partir de la información registrada en PLUMIER XXI.	25%	40%	40%	40%	2017	2021	Iniciado
23.05	Incorporar en la memoria de actividades anual de la Consejería de Educación y Universidades, un apartado específico con datos y actividades desarrolladas con el alumnado con ER.	0%	50%	50%	50%	2017	2021	Iniciado
24.01	Realizar una evaluación psicopedagógica o pedagógica, lo más temprana posible, del alumnado con ER que lo requiera.	100%	100%	100%	100%	2017	2021	Iniciado
24.02	Crear/desarrollar modelos e instrumentos para la evaluación psicopedagógica o pedagógica de la población en educación infantil y educación obligatoria con ER.	0%	0%	0%	30%	2017	2021	Iniciado
24.03	Incorporar en los Planes de Actuación General de los EOEP de Sector, programas específicos para la identificación y respuesta educativa al alumnado con ER.	0%	50%	50%	50%	2017	2021	Iniciado
25.01	Desarrollar normativa específica sobre la respuesta educativa al alumnado con ER.	0%	0%	0%	30%	2017	2021	Iniciado
25.02	Estudiar la escolarización del alumnado con ER a través de la Comisión Específica de Escolarización.	100%	Sin medición	Sin medición	30%	2017	2021	Iniciado
25.03	Realizar un análisis de recursos materiales y humanos disponibles y faltantes en función las necesidades identificadas en alumnos con ER.	50%	50%	50%	50%	2017	2021	Iniciado
25.04	Estudiar y, en su caso, mejorar las instalaciones y equipamientos escolares.	100%	50%	50%	50%	2017	2021	Iniciado
25.05	Asesorar a los tutores, para el apoyo y acompañamiento en el acceso y la transición entre etapas educativas.	50%	100%	100%	100%	2017	2021	Iniciado
25.06	Crear itinerarios escolares para el alumnado con enfermedades raras.	0%	0%	0%	10%	2017	2021	Iniciado
25.07	Establecer nuevas vías de formación reglada y no reglada que aporten opciones de transición a la vida laboral y adulta.	0%	0%	0%	10%	2017	2021	Iniciado
25.08	Realizar sesiones conjuntas con los centros de orientación profesional del SEF para mejorar la transición a la vida laboral y adulta.	50%	50%	50%	50%	2017	2021	Iniciado
25.09	Instar a la Comisión de Pruebas de acceso, para que se contemplen las ER en el protocolo que se tiene establecido para apoyar el acceso a la universidad de personas con discapacidad.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado
25.10	Instar a las universidades a que contemplen las ER en sus protocolos de atención a la discapacidad.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado
25.11	Establecer un convenio entre las consejerías competentes para coordinar y complementar las prestaciones socioeducativas (becas, ayudas técnicas individualizadas).	-	0%	0%	5%	2018	2021	Iniciado





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

Código	Actuaciones	Grad	o de avanc	e (año en o	curso)	Inicio	Fin	Estado de las
Courgo	Accuaciones	2017	2018	2019	2020	micro	• • • • •	actuaciones
26.01	Informar a los centros educativos de la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario.	50%	90%	90%	90%	2017	2021	Iniciado
26.02	Incorporar en los centros educativos que lo necesiten, profesionales de perfil sanitario para atender al alumnado que precise cuidados continuados durante el horario escolar.	50%	100%	100%	100%	2017	2021	Iniciado
26.03	Conciliar el horario escolar con las necesidades de atención sanitaria cuando así se requiera a través del gestor de casos.	0%	15%	0%	2%	2017	2021	Iniciado
26.04	Elaborar guías de orientaciones educativas y sanitarias sobre aquellas enfermedades raras que se vaya requiriendo destinadas a la comunidad educativa.	0%	100%	50%	50%	2017	2021	Iniciado
26.05	Establecer un convenio con FEDER para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros.	100%	100%	0%	5%	2017	2021	Iniciado

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

Cód.	Actuaciones	Grado d	le avance	(año en	curso)	Inicio	Fin	Estado de las actuaciones	
Cou.	Actuaciones	2017	2018	2019	2020	IIIICIO	FIII		
27.01	Mejorar la cobertura y estabilizar la dotación de los Centros de Servicios Sociales Municipales en la Región.	100%	100%	90%	70%	2017	2021	Iniciado	
27.02	Mejorar el acceso a la información y a los recursos, servicios y prestaciones sociales, procurando asesoramiento, orientación y valoración a las personas con ER, a través de la Red Pública se SS de AP.	0%	50%	20%	70%	2017	2021	Iniciado	
27.03	Mejorar la difusión periódica y sistemática de información a las entidades de personas con ER, sobre servicios, prestaciones y programas sociales de carácter general y específicos de ER.	0%	0%	50%	50%	2017	2021	Iniciado	
28.01	Incrementar la cobertura del Servicio de Ayuda a Domicilio.	100%	100%	100%	90%	2017	2021	Iniciado	
28.02	Incrementar la cobertura del Servicio de Comidas a Domicilio, a personas afectadas por ER y otras personas con graves dificultades.	0%	0%	50%	80%	2017	2021	Iniciado	
28.03	Incrementar la cobertura del Servicio de Tele-asistencia a Domicilio a personas afectadas por ER	100%	100%	100%	50%	2017	2021	Iniciado	
28.04	Incrementar la cobertura del Servicio de Respiro Familiar a personas con ER	0%	0%	50%	50%	2017	2021	Iniciado	
29.01	Convocar Ayudas económicas individualizadas a personas con discapacidad (PcD).	100%	100%	100%	100%	2017	2021	Iniciado	





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

Cód.	Actuaciones	Grado	de avance	e (año en	curso)	Inicio	Fin	Estado de las
Coa.	Actuaciones	2017	2018	2019	2020	Inicio	FIII	actuaciones
29.02	Priorizar en las Ayudas Individualizadas a PcD, a personas afectadas por ER en situación de vulnerabilidad social, atendiendo el 100% de la demanda.	0%	0%	90%	50%	2017	2021	Iniciado
29.03	Situar el importe de las ayudas Individualizas concedidas en el 100% de la cantidad presupuestaria o el importe establecido por la orden de convocatoria, en su caso.	100%	100%	100%	70%	2017	2021	Iniciado
29.04	Ofrecer desde los servicios sociales de AP de todos los municipios de la región, una ayuda económica (bonotaxi) a personas con ER y discapacidad física que no pueden utilizar los transportes públicos colectivos.	0%	0%	50%	30%	2017	2021	Iniciado
30.01	Difusión e implementación de Guía para la Valoración de la Discapacidad en ER en la Región de Murcia.	75%	100%	100%	100%	2017	2021	Iniciado
30.02	Incorporar anualmente 12 ER nuevas a la Guía de Orientación para la Valoración de la Discapacidad.	5%	75%	90%	100%	2017	2021	Iniciado
30.03	Unificar criterios de evaluación de la discapacidad en personas con ER entre administraciones y estamentos.	0%	90%	75%	60%	2017	2021	Iniciado
30.04	Realizar un estudio conjunto con FEDER sobre las medidas de soporte de funciones vitales y movilidad en la escala de valoración específica contempladas en el baremo de discapacidad.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado
30.05	Realizar un estudio con FEDER para incluir las medidas de soporte para ER que no están contempladas en la normativa y proponer la consideración de apoyo especial a quienes las precisan y sean > de 3 años.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado
30.06	Actualizar conocimientos y normativas que incluyan el enfoque de las ER, respecto de la valoración de la dependencia y el proceso de reconocimiento, calificación y declaración de del grado de discapacidad.	0%	0%	100%	50%	2017	2021	Iniciado
31.01	Impulsar la creación de Mesas de Trabajo sobre Discapacidad en EELL de más de 50.000 habitantes.	0%	0%	80%	50%	2017	2021	Iniciado
31.02	Contemplar la presencia de Entidades de personas afectadas por ER en el Consejo Regional de Servicios Sociales de Personas con Discapacidad.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado
31.03	Fomentar la participación social de las personas con ER mediante el apoyo técnico y económico a las entidades que las representan.	0%	0%	90%	70%	2017	2021	Iniciado
31.04	Establecer cauces de coordinación entre el tejido asociativo del municipio y las entidades de personas con ER, en el conjunto de las Entidades de personas con discapacidad.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado
31.05	Continuar el Programa de voluntariado municipal, apoyado por el colectivo de personas con ER y de sus familias, y las entidades que les representan.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado





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

Cód.	Actuaciones	Grado	de avance	(año en	curso)	Inicio	Fin	Estado de las
cou.	Actuationes	2017	2018	2019	2020	IIIICIO	• • • • •	actuaciones
32.01	Coordinar un Grupo de Trabajo estable con Técnicos de diferentes departamentos implicados en la elaboración del Plan de accesibilidad	0%	30%	50%	60%	2017	2021	Iniciado
32.02	Potenciar la administración electrónica en los servicios afectados por la ley de Emergencia Social, dotándolos de RRHH y materiales para garantizar el cumplimiento de las distintas normativas afectadas.	0%	0%	20%	20%	2017	2021	Iniciado
32.03	Desarrollo y aplicación de la normativa para fomento de la accesibilidad universal.	0%	40%	60%	60%	2017	2021	Iniciado
33.01	Delimitar en el marco de la Situación de Riesgo, indicadores relacionados con la afectación del menor por una ER.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	Iniciado
33.02	Orientar y derivar hacia los servicios sanitarios a los menores en situación de riesgo social con sospecha de indicadores de ER para una la valoración y diagnóstico precoz.	0%	0%	0%	0%	2017	2021	Iniciado
34.01	Contemplar e incorporar las especificidades derivadas de la afectación de los menores por ER en la elaboración de la Estrategia de actuación ante posibles Situaciones de Riesgo en la Infancia.	0%	100%	20%	20%	2017	2021	Iniciado

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

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





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

Cód.	Actuaciones	Grad	o de avanc	e (año en o	curso)	Inicio	Fin	Estado de las
Cou.	Actuaciones	2017	2018	2019	2020	IIIICIO	FIII	actuaciones
37.01	Incrementar contenidos docentes acerca de ER en los grados univers. (Salud, ciencias sociales y educación.	-	50%	100%	100%	2018	2021	Finalizado
37.02	Sensibilizar a los profesores y estudiantes en la importancia de mejorar la atención sanitaria, social y educativa y la investigación en ER.	-	75%	100%	100%	2018	2021	Iniciado
38.01	Incluir en la formación transversal de los médicos internos residentes la materia de fármaco-vigilancia.	-	40%	40%	40%	2018	2021	Iniciado
38.02	Introducir en los programas docentes de FSE contenidos relacionados con diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de ER.	-	40%	40%	75%	2018	2021	Iniciado
38.03	Incluir unidades didácticas sobre las enfermedades raras en los programas de master y doctorado.	-	40%	100%	100%	2018	2021	Finalizado
39.01	Mantener las competencias básicas en fármaco-vigilancia en el personal sanitario.	10%	100%	100%	100%	2017	2021	Iniciado
39.02	Iniciar y mantener formación básica en el PCN en el personal sanitario.	30%	85%	85%	85%	2017	2021	Iniciado
39.03	Actualizar las competencias en genética básica en facultativos de atención primaria y especializada.	-	100%	100%	100%	2018	2021	Iniciado
39.04	Actualizar las competencias en ER en el personal sanitario.	-	100%	100%	100%	2018	2021	Iniciado
39.05	Informar del documento guía de la asistencia sanitaria a las personas con ER.	-	0%	0%	0%	2018	2021	No iniciado
39.06	Sensibilizar en ER a los profesionales que trabajan en cuidados paliativos.	-	60%	60%	60%	2018	2021	Iniciado
39.07	Actualizar en cuidados paliativos en ER a los pediatras, médicos de familia y otros sanitarios hospitalarios.	-	-	100%	100%	2019	2021	Iniciado
39.08	Informar de los sistemas de información y coordinación de AT a los profesionales implicados.	-	0%	0%	10%	2018	2021	No iniciado
39.09	Incluir en actividades formativas a los profesionales de centros privados colaboradores que forman parte del protocolo de AT (CDIAT,).	0%	0%	0%	10%	2017	2021	No iniciado
39.10	Informar sobre aspectos clínicos y sanitarios de las ER a personal de centros educativos y servicios sociales.	0%	50%	70%	70%	2017	2021	Iniciado
39.11	Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal docente.	0%	50%	90%	90%	2017	2021	Iniciado
39.12	Actualizar sobre la respuesta educativa al alumnado con ER para personal no docente.	0%	0%	50%	50%	2017	2021	Iniciado
39.13	Actualizar en ER a los técnicos valoradores de la situación de dependencia/discapacidad.	-	90%	75%	20%	2018	2021	Iniciado
39.14	Formar en necesidades de autocuidado de personas con ER a profesionales de servicios sociales.	-	75%	75%	10%	2018	2021	Iniciado
39.15	Sensibilizar y divulgar guías de estilo de atención y buen trato a personas con ER.	-	0%	0%	10%	2018	2021	No iniciado
39.16	Formar a profesionales de ayuda a domicilio y respiro familiar para mejorar atención a las ER.	-	0%	50%	10%	2018	2021	Iniciado
39.17	Sensibilizar a profesionales de los 3 ámbitos sobre el protocolo de coordinación socio-sanitaria.	-	-	-	0%	2019	2021	No Iniciada
39.18	Informar sobre el PIER y las necesidades y limitaciones de las personas con ER y sus familias.	0%	60%	95%	95%	2017	2021	Iniciado





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

Cód.	Actuaciones	Grade	o de avanc	e (año en o	curso)	Inicio	Fin	Estado de las
Cou.	Actuaciones	2017	2018	2019	2020	IIIICIO		actuaciones
40.01	Valorar análisis del cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular	5%	5%	5%	5%	2017	2021	Iniciado
40.02	Estudiar la asociación entre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.	50%	50%	50%	50%	2017	2021	Iniciado
40.03	Caracterizar fenotípica y genotípicamente la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.	20%	50%	50%	100%	2017	2021	Finalizado
40.04	Estudiar las mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica.	20%	20%	20%	100%	2017	2021	Finalizado
40.05	Caracterizar clínica y molecularmente las Enfermedades Renales Hereditarias en la Región de Murcia.	0%	100%	0%	0%	2017	2021	Iniciado
40.06	Estudiar las mutaciones en el gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la Región.	5%	5%	5%	5%	2017	2021	Iniciado
40.07	Estudiar la asociación de nuevos genes al Síndrome de PTEN-tumores hamartomatosos.	5%	5%	5%	5%	2017	2021	Iniciado
40.08	Aplicar la secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica.	35%	100%	100%	100%	2017	2021	Finalizada
40.09	Aplicar la NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas.	0%	100%	100%	100%	2017	2021	Iniciado
40.10	Evaluar el uso de agonistas de los receptores de trombopoyetina en pacientes adultos con trombocitopenia inmune primaria en España	0%	100%	0%	0%	2017	2021	Iniciado
40.11	Estudiar la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI	0%	100%	100%	100%	2017	2021	Iniciado
40.12	Identificar los aspectos clínicos para la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis	0%	100%	0%	0%	2017	2021	Iniciado
41.01	Desarrollo de legislación autonómica que facilite la realización de Ensayos Clínicos con Medicam. Huérfanos	5%	15%	5%	5%	2017	2021	Iniciado
41.02	Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional	5%	80%	90%	90%	2017	2021	Iniciado
41.03	Fomento de la realización de Ensayos Clínicos con medicamentos huérfanos.	95%	100%	0%	0%	2017	2021	Iniciado
41.04	Fomento de la realización de Estudios Post-autorización con medicamentos huérfanos	90%	26%	0%	0%	2017	2021	Iniciado
41.05	Promover líneas de investigación para el desarrollo de nuevos abordajes en la atención temprana o evaluación del impacto de las medidas adoptadas en niños con enfermedades raras.	0%	100%	0%	0%	2017	2021	Iniciado
42.01	Estudio epidemiológico de letalidad/supervivencia de algunas enfermedades raras seleccionadas.	0%	5%	0%	0%	2017	2021	Iniciado
42.02	Investigación epidemiológica en fact. riesgo medioambientales causantes de malformaciones congénitas.	0%	100%	0%	0%	2017	2021	Iniciado
42.03	Explorar el uso de herramientas de evaluación de la CVRS de los afectados por ER.	0%	50%	50%	50%	2017	2021	Iniciado
42.04	Estudio de prevalencia de ER en salud mental en base a un sistema de codificación único	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado
42.05	Investigación en mejora de costes no cuantificables por asistencia en cuidados paliativos pediátricos	0%	0%	0%	0%	2017	2021	No iniciado
42.06	Realizar un estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región	0%	90%	100%	100%	2017	2021	Iniciado





ANEXO 2: EVALUACIÓN DE LOS INDICADORES DE SEGUIMIENTO 2020

EPIDEMIOLOGÍA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

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





INFORMACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

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





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

Cód	Indiandon	Valor		Valor ob	servado	
Coa	Indicador	esperado 2020	2020	2019	2018	2017
07.01.01	% Implantación de la prescripción asistida en asistencia especializada.	100%	Sin medición	Sin medición	50%	50%
07.01.02	Guía para profesionales sanitarios sobre la utilización de medicamentos durante el embarazo actualizada.	Retirado	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
07.02.01	$N^{\underline{o}}$ de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al ECEMC**	Retirado	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
07.02.02	$N^{\underline{o}}$ de casos diagnosticados con defectos o malformaciones en neonatos enviados al SIER.	500	922	Sin medición	Sin medición	Sin medición
07.03	Cobertura de implantación de la consulta pre-concepcional.	100%	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
08	Recién nacidos con malformaciones congénitas diagnosticadas en la etapa prenatal.	100%	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
08.01	Protocolos de derivación preferente para embarazadas con mayor riesgo de tener un hijo afectado por una ER a la Sección de Genética Médica en el PIAM.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
08.02	Actualización y normalización en el PIAM de los procedimientos del cribado de aneuploidías en el 1er trimestre en los hospitales.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
08.03	Informe de valoración de la introducción del diagnóstico prenatal no invasivo en el cribado a mujeres con resultados de riesgo intermedio en el test combinado.	Sí	Sí	Sí	Sí	Sin medición
08.04	Informe que contemple los circuitos asistenciales propuestos para el asesoramiento a la pareja ante la detección de una ER en la etapa prenatal.	Sí	Sin medición	Sin medición	No	Sin medición
08.05	ILE anuales realizadas por la red asistencial pública regional a mujeres con diagnóstico prenatal de una ER*.	100%	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
08.06	% de fetos muertos con diagnóstico de ER estudiados para confirmación.	100%	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
08.07	Test genéticos con aCGH y secuenciación masiva, y diagnóstico genético preimplantacional (DGP) incluidos en cartera de servicios del CBGC.	100%	66%	66%	66%	0%
09.02.01	Muestras no validas*	0,50%	0,80%	1,30%	1,16%	1,60%
09.02.02	Muestras recibidas en el laboratorios antes de los 4 días de la extracción*	99%	95%	96,03%	95,79%	96,55%
09.02.03	Resultados de segundas muestras antes de los 20 días del recién nacido*	99%	35%	31,13%	34,44%	30,05%
09.03	Inclusión de técnicas para diagnósticos de Hiperplasia Adrenal Congénita y enfermedades Lisosomales en el PCN.	100%	0%	0%	0%	0%
10.01	Técnicas o ensayos realizados en el CBGC acreditados por ENAC.	100%	90%	80%	60%	36%
10.02	Análisis genéticos para diagnóstico de ER solicitados por facultativos del SMS incluidos en cartera del CBGG.	80%	Sin medición	40%	40%	0%
10.03	Informe sobre laboratorios de análisis genéticos y servicios de asesoramiento genético identificados y autorizados en la Región.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
10.04	Plan de Genética de la Región de Murcia.	Sí	Sin medición	Sin medición	No	Sin medición
11.01	Incremento del nº de diagnósticos de ER en niños derivados desde atención primaria.	25%	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición





ATENCIÓN SANITARIA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

Cád	Indiandan	Valor		Valor ob	servado	
Cód.	Indicador	esperado 2020	2020	2019	2018	2017
12.01.01	Estudio para determinar el tiempo medio de diagnóstico de las ER en la Región de Murcia.	Sí	Sí	Sin medición	No	No
12.01.02	Reducción del tiempo medio de acceso a atención especializada (unidades con experiencia en el manejo	50%	10%	Sin medición	Sin medición	Sin medición
12.02	Implantación en OMI de algoritmos de sospecha de casos de ER en los centros de atención primaria.	100%	0%	Sin medición	0%	0%
12.03	Porcentaje de profesionales que han recibido la sesión de difusión del protocolo guía ER genérico.	100%	60%	Sin medición	0%	0%
12.04	Nº de protocolos específicos de ER establecidos.	15	3	Sin medición	Sin medición	0
12.05	Nº de visitas en consultas por paciente con ER y año.	8	Sin medición	Sin medición	Sin medición	20
12.06	Porcentaje de campos visibles de ER en cada aplicativo (obligatorios y críticos o alertas proactivas	100%	50%	Sin medición	50%	50%
13.01	Constitución una unidad coordinadora de referencia para las ER.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sí	No
13.02	Nº de unidades de referencia regional específicas de ER.	15	Sin medición	4	3	3
13.03	Nº de CSUR de nuestra Región integrados en una red europea	4	Sin medición	Sin medición	1	1
14.01	Áreas de salud con un profesional de enfermería que desarrolla la gestión de casos.	9	5	Sin medición	3	1
14.02	Cobertura de Unidades de transición en Especialidades pediátricas por cada hospital.	100%	70%	Sin medición	11%	5%
14.03	Cobertura de sesiones médico-quirúrgicas de transición en ER.	100%	11%	Sin medición	11%	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	Sin medición	No	No
15.02	Protocolo de transición y derivación desde el Programa de Salud Mental Infanto-Juvenil al Programa Salud Mental de Adultos, a partir de los 15 años existente y difundido.	Sí	No	Sin medición	No	No
15.03	Nº padres integrados en grupos psicoeducativos de ER.	50	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
15.04	Cobertura de servicios de cuidados paliativos en ER.	100%	100%	Sin medición	100%	80%





RECURSOS TERAPÉUTICOS. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES.

Cód.	Indicador	Valor esperado		Valor ob	servado	
cou.	marada:	2020	2020	2019	2018	2017
16.01	№ Medicamentos incluidos en Resoluciones MERS.	25	Sin medición	17	12	12
16.02	Creación del grupo de trabajo ER para uso de MERS en la CRFT.	Sí	Sin medición	No	No	Sí
16.03	Módulo informático integrado con sist. de información del SMS para registro de datos clínicos y evaluación de resultados de MERS.	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
17.01	Constitución del Grupo de Trabajo de material sanitario, coadyuvantes, material cura y dispositivos para las ER	Sí	No	No	No	Sí
17.02	Emisión de un informe sobre análisis de necesidades en ER relacionado con productos sanitarios, coadyuvantes, material de cura, productos dietéticos y dispositivos médicos	Sí	No	No	Sin medición	Sin medición
17.03	Resolución anual del Director Gerente del SMS en relación a las ayudas a la adquisición de productos nutricionales de difícil acceso en patologías de especial seguimiento.	Sí	Sin medición	Sí	Sí	Sin medición
18.01	Mapa de recursos de terapias avanzadas para ER en la Región y modalidades de acceso disponible.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
18.02	Nº de acuerdos de colaboración con plataformas europeas de alta producción, de reciente creación y con bancos europeos de productos basados en terapias avanzadas.	2	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
18.03.01	Nº de protocolos de posicionamiento terapéutico desarrollados.	30	Sin medición	Sin medición	11	17
18.03.02	Nº de desarrollos normativos autonómicos relacionados con el uso de terapias avanzadas.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sí	No
19.01	Publicación de la normativa regional reguladora de la atención temprana.	Sí	No	No	No	Sin medición
19.02	Estudio de viabilidad para asignar a los CDIAT sectores geográficos concretos, con determinación, en su caso, de posibles especialidades/especificidades en ER	Sí	Sí	Sí	Sin medición	Sin medición
19.03	Cartera de Servicios para los CDIAT ampliada.	Sí	Sí	No	Sin medición	Sin medición
19.04	Nº de Servicios Valoración AT operativos en la Región	10	4	4	4	4
19.05.01	Número de CDIAT integrados en la red pública.	40	33	33	33	Sin medición
19.05.02	Aumento del 2% en el número de horas de atención dispensadas en los CDIAT.	4.533	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
20.01	Nº de servicios hospitalarios que desarrollan programas de atención temprana hospitalaria regulados.	3	Sin medición	Sin medición	1	0
20.02	Cobertura geográfica de la red regional de EOEP de AT.	100%	Sin medición	Sin medición	55%	55%
21.01	Cobertura Regional de tratamiento rehabilitador en los pacientes con las ER más frecuentes (consultas en áreas de salud).	9	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
21.02	Disponibilidad de una consulta de RHB especializada para las ER más infrecuentes o de mayor complejidad.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
21.04	Nº de actividades de coordinación (por paciente y año) entre los Servicios de Rehabilitación y los centros que prestan tratamientos rehabilitadores de mantenimiento a personas afectadas por ER > 6 años de edad.	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
21.05	Nº de actividades de coordinación realizadas (por niño y año) entre los Servicios de rehabilitación y los profesionales de atención temprana en niños con ER hospitalizados < 6 años.	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición



EDUCACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

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



EDUCACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

		Valor		Valor ob	Valor observado		
Cód.	Indicador	esperado 2020	2020	2019	2018	2017	
25.10	Informe anual con las actuaciones para que se contemplen las ER en el protocolo de acceso a la universidad de personas con discapacidad en la Comisión de Pruebas de acceso.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	
25.11	Convenio de coordinación de prestaciones socioeducativas.	Sí	No	Sí	No	Sin medición	
26.01	Difusión del listado de centros educativos y la red de centros sanitarios que les corresponden para la atención sanitaria en caso necesario a todos los centros educativos de la Región.	Sí	Sí	Sí	Sí	No	
26.02	Nº de centros educativos incluidos en el Programa Experimental de Atención Sanitaria.	8	7	7	6	6	
26.03	Informe anual con el nº de faltas de asistencia por acudir a visitas médica en niños con ER.	Sí	No	Sin medición	Sin medición	Sin medición	
26.04	Informe anual con el nº de guías elaboradas de orientaciones educativas y sanitarias sobre ER para la comunidad educativa.	Sí	Sí	Sí	Sí	No	
26.05	Convenio con la Federación Española de Enfermedades Raras para el desarrollo de programas de apoyo al alumnado con ER en centros educativos.	Sí	Sin medición	Sí	Sí	Sí	

SERVICIOS SOCIALES. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

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



SERVICIOS SOCIALES. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

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

COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES.

		Valor		Valor observado		
Cód.	Indicador	esperado 2020	2020	2019	2018	2017
35.01	Comisión Técnica de Coordinación Socio-Sanitaria de ER	Sí	Sí	Sí	Sí	No Disponible
35.02	Marco jurídico y administrativo de coordinación socio-sanitaria para la atención a personas con ER y sus familiares	Sí	No	No	Sin medición	No Disponible
35.03	Mapa de recursos actualizado y disponible.	Sí	Sí	No	Sin medición	Sin medición
35.04	Protocolo de coordinación socio-sanitaria para la atención a las personas con ER y sus familiares aprobado por la Comisión Regional de coordinación socio-sanitaria.	Sí	No	No	Sin medición	Sin medición
35.05.01	Cobertura de implantación del protocolo de coordinación para la atención socio-sanitaria de las personas con enfermedades raras por área sanitaria.	100%	0%	0%	0%	Sin medición
35.05.02	Informe de evaluación del protocolo de coordinación sociosanitario en la atención a personas con ER y familiares.	Sí	Sin medición	No	Sin medición	Sin medición
35.05.03	Informe de la Comisión de Coordinación Socio-sanitaria sobre el establecimiento de acuerdos inter-institucionales.	Sí	Sí	No	Sin medición	Sin medición
36.01	Diseño de informes estandarizados para el traspaso de información relativa a una persona con una ER.	Sí	No	No	Sin medición	Sin medición



COORDINACIÓN SOCIO-SANITARIA. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE INDICADORES.

		Valor Valor o		Valor ob	bservado		
Cód.	Indicador	esperado 2020	2020	2019	2018	2017	
36.02	Nº de sesiones entre equipos de diferentes sectores para discusión de casos y jornadas informativas entre los sectores.	Sí	Sin medición	No	Sin medición	Sin medición	
36.03	Desarrollo de una plataforma para compartir de forma segura la información necesaria para la coordinación de la atención.	Sí	No	No	Sin medición	Sin medición	

FORMACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

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

INVESTIGACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

		Valor		Valor of	servado	
Cód.	Indicador	esperado 2020	2020	2019	2018	2017
40.01	$N^{\underline{o}}$ de artículos publicados sobre mutaciones desmosómicas germinales, causantes de miocardiopatía arritmogénica y cáncer.	1	Sin medición	Sin medición	1	Sin medición
40.02	Nº de artículos publicados: cariotipo vs aCGH para el control de células mesenquimales utilizadas en terapia celular	Sin objetivo	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
40.03	Nº de artículos sobre fenotipo y genotipo de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica.	1	1	Sin medición	1	Sin medición
40.04	Nº de artículos publicados sobre mutaciones en el gen EDA en la población con Displasia Ectodérmica.	1	1	Sin medición	0	Sin medición
40.05	Nº de artículos publicados sobre la caracterización clínica y molecular de las Enfermedades Renales Hereditarias en la Región.	1	Sin medición	Sin medición	1	Sin medición
40.06	Nº de artículos publicados sobre mutaciones en el gen HMBS, responsables de PAI, en carcinoma hepatocelular en la Región.	Sin objetivo	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición
40.07	$N^{\underline{o}}$ de artículos publicados sobre genes asociados al Síndrome de PTEN-tumores hamartomatosos.	Sin objetivo	Sin medición	Sin medición	0	Sin medición
40.08	Nº de artículos publicados sobre secuenciación masiva (NGS) en el estudio genético de la Displasia Ectodérmica.	1	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición
40.09	Nº de artículos publicados sobre aplicación de NGS para el estudio de la discapacidad intelectual y anomalías congénitas.	Sin objetivo	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición
40.10	Nº artículos publicados sobre agonistas de receptores de trombopoyetina en adultos con trombocitopenia inmune primaria	1	Sin medición	Sin medición	1	Sin medición
40.11	$N^{\underline{o}}$ de artículos publicados sobre la variabilidad interindividual de los niveles plasmáticos de FXI.	1	Sin medición	1	1	Sin medición
40.12	Nº de artículos publicados sobre aspectos clínicos que conducen a la toma de decisiones terapéuticas en pacientes con mielofibrosis.	1	Sin medición	Sin medición	1	Sin medición
41.01	Publicación de legislación autonómica para EC con MH.	Sí	Sin medición	Sin medición	No	No





INVESTIGACIÓN. NIVEL DE CUMPLIMIENTO DE LOS INDICADORES.

		Valor		Valor ob	oservado		
Cód.	Indicador	esperado 2020	2020	2019	2018	2017	
41.02	Creación del Comité Ético de Investigación con Medicamentos Regional.	Sí	Sin medición	Sin medición	Sí	No	
41.03	№ de Ensayos Clínicos con Medicamentos Huérfanos.	27	26	Sin medición	21	18	
41.04	Nº de Estudios Post-Autorización s con Medicamentos Huérfanos.	25	Sin medición	Sin medición	6	18	
41.05	Nº de estudios sobre la atención temprana a niños con ER.	1	1	1	1	Sí	
42.01	Publicación del estudio letalidad/supervivencia.	1	0	Sin medición	Sin medición	Sin medición	
42.02	Publicación del estudio factores de riesgo medioambientales.	1	Sin medición	Sin medición	1	Sin medición	
42.03	Publicación de informe sobre calidad de vida.	1	0	Sin medición	Sin medición	Sin medición	
42.04	Publicación del estudio prevalencia ER mentales.	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	
42.05	Publicación del estudio sobre costes de los cuidados pediátricos paliativos.	1	Sin medición	Sin medición	Sin medición	Sin medición	
42.06	Publicación de estudio de ER de base genética con efecto fundador en la Región.	1	1	1	Sin medición	Sin medición	