



Instituto de Seguridad Social

R.D. N° 1-2/2011.-

Montevideo, 26 de enero de 2011.-

**EQUIPO PARA TRATAMIENTO Y
SEGUIMIENTO DE PACIENTES
CON ENFERMEDADES RARAS
Creación y propuesta de aprobación
como Centro de Referencia Nacional.-**

GCIA.GRAL./844

VISTO: el informe elevado por la Dirección Técnica de Prestaciones acerca de la creación en el ámbito del DEMEQUI, de un Grupo Multidisciplinario destinado a la atención de pacientes portadores de enfermedades raras y la necesidad de que el mismo sea considerado como un Centro de Referencia Nacional;

RESULTANDO: I) que el principal objetivo de la creación de un Centro de Referencia para este tipo de enfermedades es garantizar la equidad en el acceso a la atención médica y brindar cuidados de calidad para aquellas personas con patologías que por sus características precisan cuidados con un elevado nivel de especialización;

II) que no existen otros equipos que brinden asistencia multidisciplinaria a los afectados y sus familias, destacándose que a pesar de constituir un grupo muy heterogéneo de entidades clínicas, las enfermedades raras comparten algunas características como ser habitualmente hereditarias, de carácter crónico, en ocasiones progresivo, con alto grado de discapacidad, de complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstica requiriendo un complejo manejo multidisciplinar;

III) que el Banco de Previsión Social, a través de sus servicios médicos, desde junio de 2010 está trabajando en el tema y cuenta con un equipo técnico multidisciplinario, dada la complejidad de las enfermedades de los pacientes que se asisten;

CONSIDERANDO: I) que siguiendo la experiencia internacional en relación al relevamiento, investigación y tratamiento de las enfermedades raras, resulta adecuado crear un Centro de Referencia Nacional que asuma y coordine tales tareas;

II) que el Banco de Previsión Social, ha reunido un equipo multidisciplinario para la atención de estos casos, que justifica que el Centro de Referencia a crearse funcione en su ámbito;

III) que al proceder de tal forma se da vigencia a los principios de economía, complementariedad y coordinación, que entre otros, inspiran el Sistema Nacional Integrado de Salud;

IV) que la estructura organizacional propuesta resulta ser la mínima necesaria para dar respuesta a los requerimientos básicos del Organismo que se crea;

V) que procede recabar la opinión y aprobación del Ministerio de Salud Pública;



Instituto de Seguridad Social

R.D. N° 1-2/2011.-

ATENCIÓN: a lo expuesto precedentemente;

EL DIRECTORIO DEL BANCO DE PREVISIÓN SOCIAL

RESUELVE:

- 1º) CREAR UN EQUIPO PARA EL TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO DE PACIENTES PORTADORES DE ENFERMEDADES RARAS EN LA ÓRBITA DE LOS SERVICIOS MÉDICOS DEL ORGANISMO, DE ACUERDO AL PROYECTO QUE SE APRUEBA, QUE SE CONSIDERA PARTE INTEGRANTE DE LA PRESENTE RESOLUCIÓN.-
- 2º) PROPONER AL MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA LA APROBACIÓN DE DICHO SERVICIO COMO “CENTRO DE REFERENCIA NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS”.-
- 3º) COMUNÍQUESE A LA DIRECCIÓN TÉCNICA DE PRESTACIONES, Y REMÍTANSE ESTAS ACTUACIONES AL MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA PARA SU CONSIDERACIÓN Y APROBACIÓN.-

ERNESTO MURRO
Presidente

EDUARDO GIORGI BONINI
Secretario General

mc/ek

Proyecto: BPS como Centro Nacional de Referencia para Enfermedades Raras

1 Enfermedades raras

1.1 Definición

“Una enfermedad rara es una enfermedad que aparece poco frecuentemente o raramente en la población”. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica solo puede afectar a un número limitado de la población total, definido en Europa como menos de 1 de entre 2.000 ciudadanos (EC Regulation on Orphan Medicinal Products). Esta cifra también se puede expresar como 500 pacientes por cada enfermedad rara en una población de 1.000.000 de ciudadanos. Aunque 1 de 2.000, parece muy poco, en nuestra población de aproximadamente 3.5 millones de habitantes, más de 1.500 individuos tendrían una enfermedad rara.

Es importante destacar que el número de pacientes portadores de enfermedades raras varía considerablemente de una enfermedad a otra, y que la mayoría de los pacientes registrados en estadísticas o en publicaciones sufre enfermedades aún más raras, enfermedades que afectan solo a una de cada 100,000 personas o menos.

A pesar de la rareza de cada enfermedad rara, siempre sorprende al público descubrir que, de acuerdo con una bien-aceptada estimación, “unos 30 millones de personas tienen una enfermedad rara en los 25 países europeos”, lo que significa que de 6% a 8% de la población total europea son pacientes con enfermedades raras.

Cita de Background Paper on Orphan Diseases para “WHO Report on Priority Medicines for Europe and the World” – 7 de octubre de 2004: “Desgraciadamente, los datos epidemiológicos que hay disponibles son inadecuados para la mayoría de las enfermedades raras y no se pueden dar detalles seguros sobre el número de pacientes con una específica enfermedad rara. En general la gente con una enfermedad rara no está registrada en la base de datos. Muchas enfermedades raras están resumidas como “otros desórdenes endocrinos y metabólicos” y en consecuencia, con pocas excepciones, es difícil registrar a la gente con una enfermedad rara, sobre una base nacional o internacional, y de una manera fiable y armonizada”. En el caso de cánceres raros, muchos registros no publican datos suficientes que echen abajo cifras de tumores raros por tipo, aun cuando esta información podría estar disponible por el examen anatómico patológico del tejido.

1.2 Frecuencia

Aunque es difícil precisar el número de Enfermedades Raras (ER), se estima que podría oscilar entre 6.000 y 8.000, si bien tan sólo unas 100 se acercan a las cifras de prevalencia que establecen el límite para considerar una enfermedad como rara (Orphanet). A pesar de tratarse de enfermedades poco frecuentes de forma aislada, en su conjunto son importantes ya que afectan a un 5-7% de la población de países desarrollados.

1.3 Paradoja de la rareza en la población que asiste el BPS

Si tenemos en cuenta las cifras anteriormente mencionadas, esto significa que aunque estas “enfermedades son raras, los pacientes de enfermedades raras son muchos”.

Más frecuente aún es “estar afectado” por una enfermedad rara, cuando toda la familia de un paciente está en mayor o menor medida afectada. Los individuos de la familia que no están afectados se consideran “raros” dentro de la familia.

En la población es “rara” la familia en la que nadie está – o ningún antepasado ha estado – afectado por una enfermedad rara.

Si tenemos en cuenta que los individuos afectados de una enfermedad congénita, muchas de las cuales son de causa genética y consideradas raras por frecuencia, tienen derecho a ser asistidos en el BPS, es frecuente que la mayoría de los pacientes que se asisten sean portadores de una enfermedad rara.

1.4. Diversidad y heterogeneidad de las enfermedades raras.

Desde el punto de vista médico, las enfermedades raras están caracterizadas por el gran número de síntomas y signos que, varían no solo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma enfermedad. La misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona afectada a otra. Para muchos desórdenes, hay una gran diversidad de subtipos de la misma enfermedad. Se estima que existen hoy entre 5,000 y 7,000 enfermedades raras distintas, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus calidades sensoriales y de comportamiento. Es frecuente que muchas discapacidades coexistan en un paciente.

Las enfermedades raras también se diferencian ampliamente en términos de gravedad, pero en general la esperanza de vida de los pacientes de enfermedades raras se reduce significativamente. Como se comprenderá el pronóstico vital depende de cada enfermedad y es variable, algunas producen la muerte en el período neonatal, otras debutan en la edad adulta pero son rápidamente evolutivas y finalmente otras son compatibles con una vida normal si son diagnosticadas a tiempo y tratadas adecuadamente.

A pesar de constituir un grupo muy heterogéneo de entidades clínicas, las enfermedades raras comparten algunas características:

- .- En general, son enfermedades hereditarias que habitualmente se inician en la edad pediátrica.
- .- Tienen carácter crónico, en muchas ocasiones progresivo, contando con una elevada morbi-mortalidad y alto grado de discapacidad.
- .- Son de gran complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstica.
- .- Requieren un manejo y seguimiento multidisciplinar.

1.5. Situación de las Enfermedades Raras en Europa y en Uruguay

El «Plan de Salud Pública de la Unión Europea» ha contemplado la inclusión de las Enfermedades Raras como objetivo prioritario de sus acciones. Las enfermedades poco

comunes son ahora una de las prioridades del «2º Programa de acción comunitaria en el ámbito de la salud (2008-2013)».

Se han creado en varios países Centros de Referencia de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias cuyas prioridades son: mejorar la atención de los pacientes con enfermedades raras, lograr la capacitación de los profesionales que trabajan con respecto a estas enfermedades, facilitar información, poner a disposición de enfermos y familiares con enfermedades raras servicios de orientación y apoyo, servicios de formación y entrenamiento en cuidados, servicios intensivos de rehabilitación.

En nuestro país existe una propuesta realizada por la Asociación de acondroplasia del Uruguay, que sugiere:

- Integrar las redes de pacientes en estructuras de investigación, diagnóstico y tratamiento para participar en el proceso de elaboración de diseños.
- Utilizar al máximo nuestro conocimiento actual sobre la atención médica y paramédica, de los programas de educación y rehabilitación.
- Publicar y divulgar las directrices sobre mejores prácticas, cuando las haya.
- Implicar a los pacientes en todas las etapas: protocolos de ensayos clínicos, difusión de los enlaces clínicos de la investigación y los ensayos clínicos.

Finalmente propone:

- Promover planes nacionales para las enfermedades raras.
- Apoyar a los centros de información con más financiación pública.
- Formar y educar a profesionales sanitarios, además de a los voluntarios y al personal de los grupos de pacientes.
- Crear y apoyar a los centros de referencia para las enfermedades raras nacionales o regionales.
- Facilitar el acceso a la atención médica y paramédica, a dispositivos y equipos.
- Mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos ya comercializados, impulsando la elaboración de otros fármacos huérfanos y pediátricos.
- Compensar mejor las discapacidades: recursos humanos y ayuda técnica.
- Ayudar a que los grupos de pacientes con enfermedades raras alcancen su objetivo, informando mejor y educando a los pacientes.

2. Objetivos estratégicos

2.1 Reconocimiento

La terminología bajo la cual se conocen estas enfermedades, “enfermedades raras”, sólo hace referencia a una característica de las mismas que es su baja frecuencia pero de alguna manera genera una gran brecha entre estos pacientes y la población restante que se siente “protegida” de padecerla por lo poco frecuente que son.

Es en este punto donde adquieren gran relevancia las Asociaciones de Padres o Pacientes que con su esfuerzo han logrado el reconocimiento y/o tratamiento y/o ayuda económica para los enfermos.

El Background Paper on Orphan Diseases para un informe elevado a la Organización Mundial de la Salud, dice: “a pesar de la creciente conciencia pública de las enfermedades raras en las dos últimas décadas, todavía hay muchas lagunas en el conocimiento relacionado con el desarrollo del tratamiento de las enfermedades raras.”

En este contexto es un desafío para los profesionales de la salud de nuestro país reconocer a estos pacientes.

2.2 Registro

Un informe preliminar de un reciente estudio bibliográfico desarrollado por Orphanet, puso de manifiesto la escasez de información documentada sobre la epidemiología de las enfermedades raras. A pesar de que éstas contribuyen mucho a la morbilidad y la mortalidad de la población, son invisibles en los sistemas de información sanitaria dada la falta de sistemas apropiados de codificación y clasificación.

Es conocido a nivel mundial la importancia de un registro nacional de algunas patologías lo que con el tiempo permite conocer la incidencia, prevalencia, evolución y pronóstico de cada enfermedad.

Los registros sanitarios son una herramienta de incalculable valor en el caso de enfermedades de baja frecuencia dada la dispersión de la información y el grado de desconocimiento de las mismas.

Existe en nuestro país un Registro Nacional de Defectos Congénitos, estrategia impulsada por la Dra. Mariela Larrandaburu que tiene como objetivo reducir la incidencia de los defectos congénitos en los fallecimientos de los menores de un año y contar con elementos que permitan actuar preventivamente.

En el Banco de Previsión Social el diagnóstico de paciente se registra en la historia clínica electrónica utilizando la clasificación internacional de enfermedades de la OMS (CIE)

En este tipo de codificación, el primer nivel es de carácter nosológico (Ej., Enfermedades endocrinas «E00-E90»), el segundo define los distintos grupos de enfermedades (Ej., Trastornos del metabolismo de los aminoácidos aromáticos «E70») y el tercero recoge las enfermedades específicas.

2.3 Prevención

Son muy pocas las enfermedades raras que permiten una prevención primaria, se limita a aquellas en las que los teratógenos se encuentra en su base etiológica subyacente. Muchas de estas medidas son llevadas a cabo por el Programa Nacional de la Mujer y Género del Ministerio de Salud Pública.

2.4 Diagnóstico precoz

Una de las principales dificultades que tienen los pacientes con una enfermedad rara es el retraso del diagnóstico en un plazo aceptable. Este hecho puede provocar consecuencias trágicas, privando a los pacientes de intervenciones terapéuticas oportunas cuando existen, con el consiguiente empeoramiento clínico, secuelas físicas, y en ocasiones intelectuales y psicológicas, que podrían haberse evitado o paliado con un diagnóstico

temprano. En el caso de las enfermedades genéticas, la ausencia de diagnóstico implica el desconocimiento del riesgo de recurrencia y el paciente y su familia no puede acceder a un asesoramiento genético adecuado.

La comisión nacional estadounidense sobre enfermedades huérfanas, en un estudio detallado realizado hace diez años sobre los problemas de las personas con enfermedades raras señaló que:

- el diagnóstico correcto del 30 % de los pacientes tardaba entre 1 y 5 años.
- El 15 % de los pacientes no recibieron un diagnóstico durante seis o más años.

Aunque el 80% de estas enfermedades tiene un origen genético, según estimaciones de Eurordis, menos del 50% de pacientes recibe asesoramiento genético.

El diagnóstico genético de muchas de estas enfermedades requiere una correcta evaluación clínica del paciente. Esta debe ser realizada finalmente por un facultativo con experiencia en genética clínica y dismorfología.

La mayoría de las enfermedades raras identificadas son trastornos genéticos, por lo que los análisis genéticos constituyen un elemento esencial del diagnóstico y asesoramiento genético.

El diagnóstico genético de una enfermedad permite, en la mayoría de los casos, el diagnóstico prenatal. En la actualidad existe en el BPS una Unidad de Diagnóstico Prenatal integrada por un equipo multidisciplinario capacitado para realizar diagnóstico prenatal.

2.5 Pesquisa neonatal

La Pesquisa Neonatal, considerados como una actividad esencial en el contexto de la Salud Pública, están dirigidos a «la identificación pre-sintomática de determinados estatus genéticos, metabólicos o infecciosos mediante el uso de pruebas que puedan aplicarse a toda la población de recién nacidos» siendo su objetivo «la identificación temprana y el tratamiento de las personas afectadas, de forma que la intervención médica a tiempo reduzca la morbilidad, mortalidad y las posibles discapacidades asociadas a dichas enfermedades».

Las modificaciones de los programas de cribado neonatal han de estar basadas en el conocimiento actualizado y en la evidencia científica, y por lo que, es recomendable realizar el cribado neonatal para aquellas enfermedades que supongan una seria amenaza para la salud del recién nacido, su historia natural sea bien comprendida y dispongamos del tratamiento oportuno y eficaz, de manera que la intervención en su conjunto proporcione substanciales beneficios a los afectados.

Lo expuesto con anterioridad implica que para de tomar decisiones acerca de la incorporación de una enfermedad a un programa de pesquisa neonatal es necesario que exista un consenso de todos los profesionales que intervienen: profesionales de la pesquisa, pediatría, epidemiología, sociedades científicas, asociaciones de padres de niños afectados, etc.

2.6. Atención sanitaria

Existen a nivel mundial básicamente dos modelos:

- Centros de referencia que agrupan muchas y muy diversas patologías (Dinamarca).
- Centros muy especializados en una o pocas patologías (Italia, Reino Unido, Francia). El centro de referencia está definido para categorías de enfermedades que requieren cuidados multidisciplinarios específicos y que comparten características comunes.

2.7 Tratamiento

Muchas de las denominadas Enfermedades Raras disponen de medicamentos, otros están en etapas de investigación y algunos aun no existe tratamiento.

Debido a las características de rareza de estas enfermedades, los medicamentos normalmente no son de público acceso y/o de precios accesibles, denominándose por ello a nivel de la comunidad medica como “Medicamentos Huérfanos”.

Los pacientes con una enfermedad rara merecen el mismo acceso al tratamiento que los demás.

El objetivo de una normativa sobre medicamentos huérfanos debe responder a las necesidades médicas no cubiertas de los pacientes que sufren enfermedades raras en el Uruguay, reconociendo que los pacientes con una enfermedad rara merecen el mismo acceso al tratamiento que el resto de los pacientes.

2.8 Rehabilitación

Más allá del abordaje farmacológico, el tratamiento de muchas ER requiere la aplicación de servicios de atención temprana, rehabilitación y prótesis.

La rehabilitación motora y las prótesis se traducen en mejoras funcionales y neurológicas, prolongando la autonomía de los pacientes e incrementando, por tanto, su calidad de vida. Según estadísticas, el 68% de los enfermos con tratamiento rehabilitador mejoran sus capacidades físicas y coordinadoras.

2.9. Apoyo social y psicológico

La mayoría de las enfermedades raras son entidades complejas y de curso crónico que generan una gran morbilidad y un alto grado de discapacidad y/o dependencia y precisan de cuidados prolongados e intervenciones multidisciplinarios.

Los pacientes con enfermedades raras sufren casi siempre de discriminación por el resto de los ciudadanos, empleados, empresas aseguradoras y bancos, etc. Pero lo más llamativo es que el sistema sanitario también puede discriminar a los pacientes con enfermedades raras: la falta de conocimientos, las dificultades de diagnóstico y de tratamiento, además de la escasez de historias de éxito, estos pacientes generan una gran inseguridad a los trabajadores sanitarios.

Esto hace que los pacientes requieran prestaciones sanitarias, sociales y cuidados no profesionales, a efectos de garantizar la continuidad y coherencia de los múltiples cuidados requeridos por las personas con enfermedades raras y sus familias.

2.10. Investigación

El principal problema en el campo de la investigación radica en la “rareza”.

Este lamentablemente no es la única limitación que existe, en nuestro medio es sumamente difícil encontrar financiación para trastornos que pueden afectar sólo a un número limitado de personas en contraposición con otras enfermedades frecuentes, como las cardiopatías o el cáncer.

En general, es limitado el interés de la comunidad médica e investigadora en las enfermedades raras, que puede tener más interés en las enfermedades habituales, las cuales afectan a más personas.

La puesta a punto de una técnica diagnóstica o evaluar la eficacia de una terapéutica requiere de la participación de los pacientes pero la morbi – mortalidad que generan estas enfermedades en ocasiones no permite la integración de un paciente a un protocolo de investigación.

Obviamente, por tratarse de enfermedades poco frecuentes, los beneficios que se obtienen de la investigación se pueden aplicar a un escaso número de personas.

Muchas veces son las organizaciones de pacientes tienen la posibilidad de acceder a la financiación de Fundaciones Humanitarias para investigación. Aún consiguiendo rubros económicos, éstos no serán suficientes para la investigación de todas las enfermedades y lamentablemente esta decisión es tomada normalmente por personas afectadas y sin la capacidad técnica para tomar la decisión de que línea de investigación o que proyecto de mejora en la calidad de vida de un afectado.

Por otro lado en general, se trata de enfermedades complejas que afectan a diferentes órganos o sistemas o sentidos o capacidades. Requieren perspectivas diversas (biológica, psicológica, social) porque no puede tratarse una enfermedad rara exclusivamente con fármacos, pero, fundamentalmente necesitan un enfoque ético específico que generalmente no está regulado ni contemplado en la política sanitaria de los países.

Se podría resumir que la problemática con respecto a la investigación de estas enfermedades no es simple, es multifactorial.

2.11. Formación académica

Como se ha señalado en apartados anteriores, el abordaje de las enfermedades raras requiere de una serie de conocimientos y habilidades de todo tipo por parte de los profesionales. Es necesario resaltar la importancia del abordaje de las ER en el proceso formativo de los profesionales sanitarios, tanto de Atención Primaria como Especializada.

Se debe desarrollar una estrategia formativa que comprenda la formación de pregrado, postgrado y continuada con contenidos específicos de enfermedades raras y que contemple medidas que tengan como fin potenciar la sensibilización y el interés hacia el problema de las mismas. Fundamentalmente se debe promover la rotación de profesionales de medicina, psicología, enfermería, asistentes sociales, etc por dependencias que asistan a estos pacientes.

3. Propuesta

Las razones por las que las enfermedades raras en su conjunto han sido ignoradas durante tanto tiempo se comprenden mejor hoy en día. Claramente, es imposible desarrollar una política nacional de salud pública específica para cada enfermedad rara. Sin embargo una aproximación global – mejor que gradual – puede dar origen a soluciones apropiadas.

Fácilmente olvidadas por los médicos, científicos de investigación y políticos, solo las enfermedades raras que han logrado atraer la atención pública se benefician de una política de investigación pública y / o de cobertura médica. Son principalmente las asociaciones de pacientes las que han mejorado la conciencia pública. Y cuando esto fue posible, se progresó en el tratamiento de la enfermedad. Los pacientes y las familias junto con profesionales de la salud – médicos, científicos y políticos – están produciendo conjuntamente una base de conocimiento.

Del Centro Agrenska de Suecia, podemos citar las reacciones siguientes de pacientes y familias que han participado en el Programa Family:

- Nosotros finalmente obtenemos una perspectiva verdadera sobre la discapacidad de nuestros hijos;
- Ahora nos sentimos “normales”;
- El intercambio de experiencias es tan importante como los conocimientos técnicos.

Para la gran mayoría de enfermedades raras, no existe protocolo para las buenas prácticas clínicas. Donde existen, la compleción de la difusión puede no ser óptima: no todos los profesionales de la salud pública están siempre adecuadamente preparados, no todos los países han adoptado y compartido los protocolos. Además, la segmentación de las especialidades médicas es una barrera para el cuidado comprensivo de un paciente que sufre una enfermedad rara.

Las familias y los trabajadores sociales se enfrentan con frecuencia a una extrema dificultad para dar los pasos administrativos necesarios requeridos para recibir los beneficios sociales.

Existe en nuestro país una gran disparidad en cuanto al diagnóstico, control y tratamiento de los pacientes con una enfermedad rara. En la actualidad el FONASA ha permitido el acceso al sistema sanitario privado que no tiene la obligación de cubrir los exámenes genéticos ni determinados tratamientos. Este hecho lleva a una disparidad en la asistencia de los pacientes, en su mayoría en edad pediátrica, quitándole calidad a nuestro sistema sanitario.

En términos de logística, queda mucho por hacer para asegurar igualdad real entre ciudadanos discapacitados y ciudadanos sanos. Esta diferencia se ha visto acortada en referencia fundamentalmente al tratamiento de rehabilitación con la creación del Centro TELETÓN, pero aún no es suficiente.

Un primer paso para poder lograr los objetivos establecidos por los Programas Nacionales de Salud para las Enfermedades Raras puestos en marcha en varios países de la

Comunidad Europea y en Estados Unidos, es crear un centro de Referencia para las Enfermedades Raras.

El principal objetivo de la creación de un Centro, Servicio o Unidad de Referencia es garantizar la equidad en el acceso y una atención de calidad, segura y eficiente a las personas con patologías que, por sus características, precisan de cuidados de elevado nivel de especialización que requieren para su atención concentrar los casos a tratar en un único centro.

El BPS presenta determinadas características que permiten plantear sea un Centro, Servicio o Unidad referencia ya que:

- Tiene conocimiento y experiencia suficientes en el manejo de los pacientes con enfermedades raras.
- Tiene un volumen de actividad suficiente en la asistencia de estos pacientes por las características de la población que asiste.
- Cuenta con el equipamiento y el personal necesario para brindar diagnóstico, tratamiento y control evolutivo de los pacientes con enfermedades raras.
- Dispone de un sistema de información que permite el conocimiento de la actividad y la evaluación de la calidad de los servicios prestados.
- Cuenta con un soporte informático que permite la clasificación y registro de las enfermedades raras.
- Cuenta con la posibilidad de realizar convenios con instituciones públicas y/o privadas para la realización de diagnósticos, intercambio de experiencia, formación académica, etc.
- Es Centro de Referencia para los pacientes con Fibrosis Quística y con enfermedades metabólicas, es decir, tiene experiencia en la formación de equipos interdisciplinarios asistenciales y ha demostrado que posee una capacidad multidisciplinar.
- Tiene la capacidad de proporcionar consejo experto en diagnóstico y cuidados para estas enfermedades.
- Posee la capacidad de generar e implementar medidas de control de calidad y resultados.

La designación del BPS como Centro Nacional de Referencia para las Enfermedades Raras permitirá:

- Definir planes de intervención para estos pacientes con la participación de la atención primaria y especializada.

- Fomentar la coordinación entre los profesionales que asistan a pacientes con enfermedades raras.
- Asegurar la continuidad asistencial cuando el paciente supere la edad pediátrica.
- Identificar las necesidades de formación de los profesionales que asisten a estos pacientes.
- Fomentar la participación de los pacientes en proyectos de investigación nacional y/o internacional.
- Fomentar la participación y colaboración de las asociaciones de pacientes y de sociedades científicas.
- Elaborar guías de atención para poder homogenizar la atención de los pacientes.
- Mejorar el registro de las enfermedades raras para poder determinar prevalencia e incidencia de estas enfermedades.
- Asegurar que todos los pacientes reciban el tratamiento adecuado independientemente de su nivel socio-económico y cultural.

Dra. Rosario Gueçaimburú
Pediatra, neonatólogo, genetista