

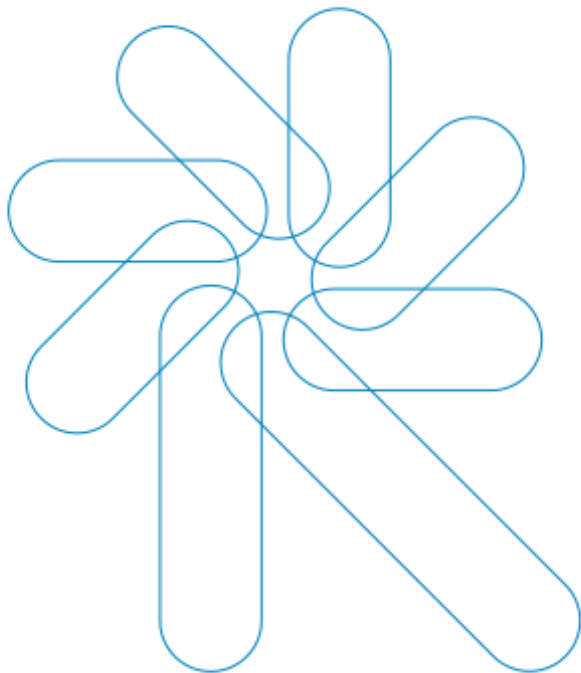


XUNTA
DE GALICIA



ESTRATEGIA
GALEGA EN
ENFERMIDADES
RARAS 2025/2030





Horizonte 2025

Avaliación da Estratexia que remata este ano: primeiro trimestre de 2025



Desenvolvemento da nova estratexia: segundo trimestre do 2025







LIÑA TRANSVERSAL (T): Resultados en saúde, rexistro, formación e investigación

8
ACCIÓNS

- Resultados en saúde: Comité Asesor. Modelo para enfermidades raras
- Rexistro: dimensionar as enfermidades raras en Galicia. Fundación Pública galega de Medicina Xenómica e Rexistro de Enfermidades Raras de Galicia
- Formación, información e investigación



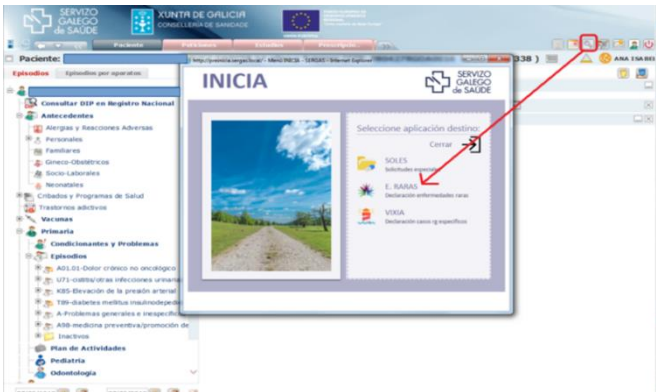
INTERANUAL DAS INSCRICIÓNS NO REXISTRO

I. DISPOSICIONES GENERALES

CONSELLERÍA DE SANIDAD

DECRETO 168/2018, de 20 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro de Pacientes con Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Galicia.

En el ámbito de la Unión Europea, el programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el campo de la salud pública (1999-2003) definió las enfermedades raras o poco comunes como aquellas que, con peligro de muerte o de invalidez crónica, tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. A pesar de constituir un grupo muy heterogéneo de entidades clínicas, las enfermedades raras comparten algunas características: en general, son enfermedades genéticas que habitualmente se inician en la edad pediátrica, de gran complejidad etiológica, con carácter crónico y progresivo y que requieren de un particular manejo terapéutico y de un seguimiento multidisciplinar. El papel de la información sanitaria es particularmente relevante en su caso y se convierte en un desafío para los sistemas de salud.



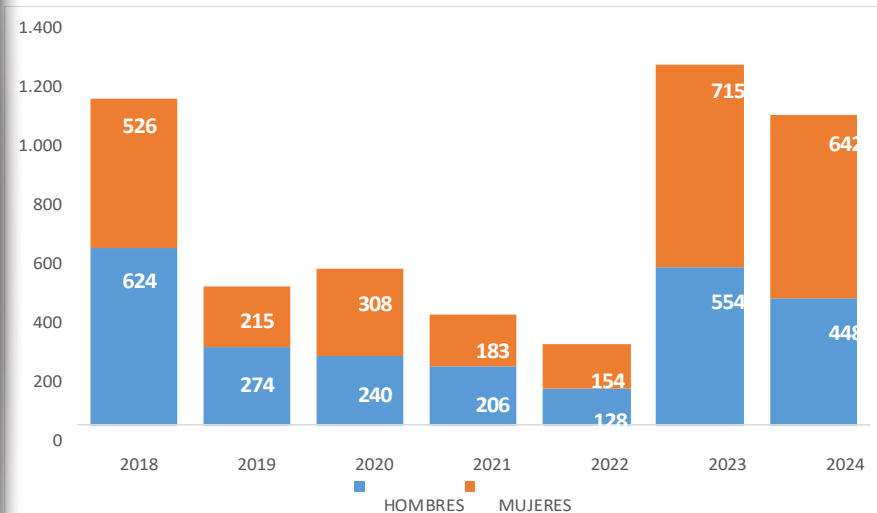
DARLE UNA DIMENSIÓN



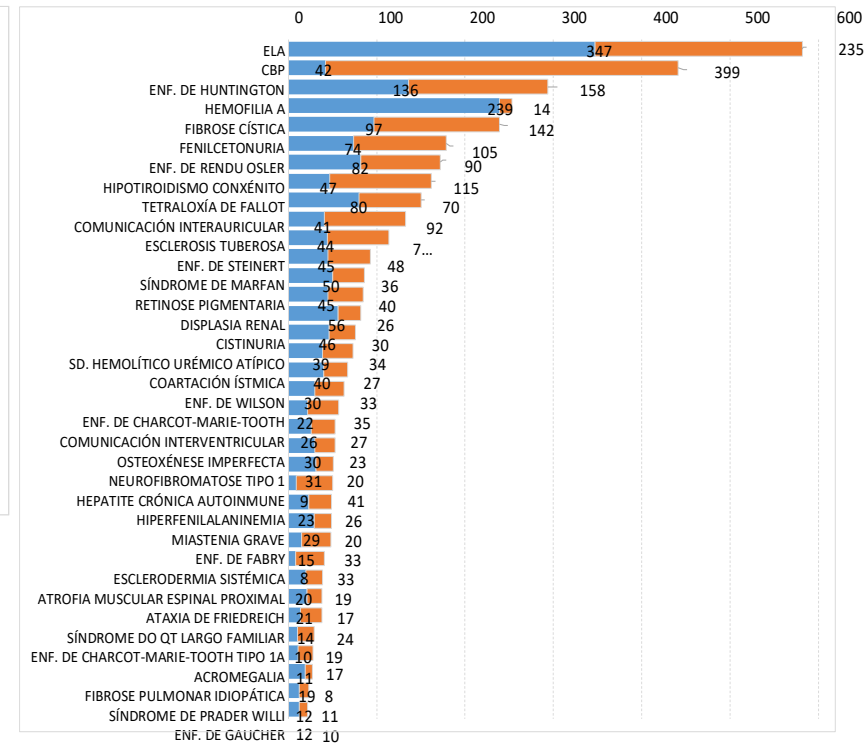
REGISTRO GALEGO ENFERMEDADES RARAS (RERGA)

5.217 casos rexistrados

Casos rexistrados RERGA por sexo/año



Casos con 20 ou máis rexistros



"Un sistema que cuida, un equipo que acompaña"

LIÑA ESTRATÉXICA 1: Reforzo da prevención secundaria en enfermidades raras

3
ACCIÓN

- Avaliar a ampliación da carteira do cribado neonatal (12 patoloxías)
- Modelo de resultados en saúde e risco compartido
- Investigación : cribado neonatal xenético

CRIBADO NEONATAL LÍDER A NIVEL NACIONAL



PROGRAMA GALEGO PARA A DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMIDADES CONXÉNTAS NA PROBA DO TALÓN



Diario Oficial de Galicia

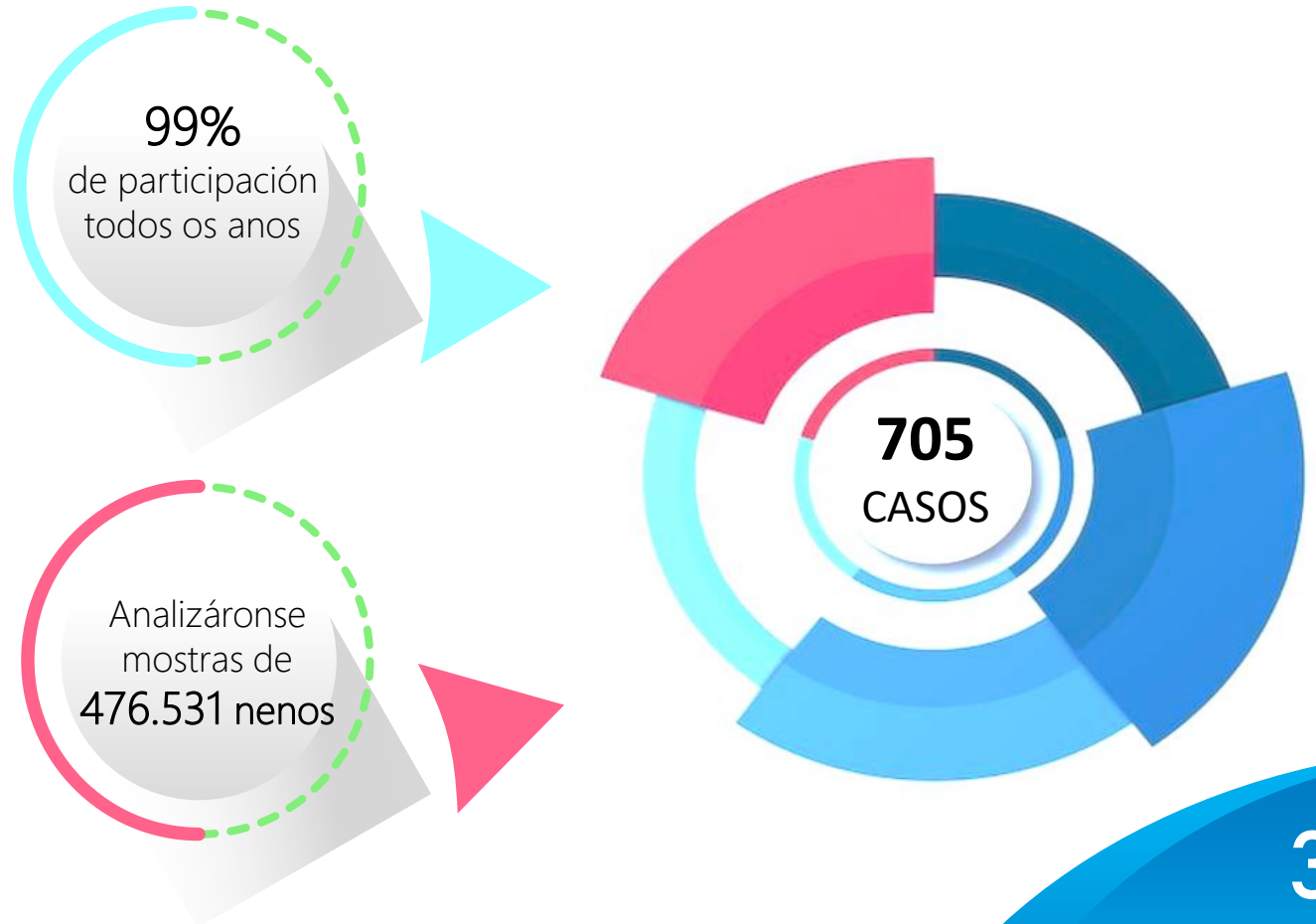
DOG Núm. 235 Miércoles, 13 de diciembre de 2023 Pág. 68204

I. DISPOSICIONES GENERALES

CONSELLERÍA DE SANIDAD

DECRETO 148/2023, de 23 de noviembre, por el que se regula el Programa gallego para la detección precoz de enfermedades genéticas, endocrinas y metabólicas en período neonatal y se crea el Comité asesor del programa.

Los programas de cribado neonatal están considerados como una actividad esencial dentro del contexto de la medicina preventiva, cuyo objetivo es la identificación precoz y el tratamiento de las personas neonatas afectadas por enfermedades congénitas, susceptibles de beneficiarse del diagnóstico y tratamiento precoz. La intervención sanitaria adecuada, en el momento oportuno, reduce la morbilidad, la mortalidad y las discapacidades asociadas a dichas enfermedades.



ENFERMIDADES CONXÉNTAS INCLUÍDAS NO PROGRAMA GALEGO DE CRIBADO NEONATAL

“Un sistema que cuida, un equipo que acompaña”

LIÑA ESTRATÉXICA 2: Reorganización do circuío asistencial relacionado cos estudos e asesoramento xenético

11
ACCIÓN

- Tempos de diagnóstico xenético
- Coordinación funcional: unidades funcionais multidisciplinares/expertos en xenética
- Ordenación de estudos e asesoramento xenético
- SiGenes e plataforma xénica. IMPaCT-Xenómica e consorcio CERTERA.



30%

TEMPOS DE DIAGNÓSTICO

LIÑA ESTRATÉXICA 3: **Atención integral ás persoas con enfermidades raras**

11
ACCIÓNS

- Unidades Funcionais Multidisciplinares de enfermidades raras e CSUR
- Rehabilitación funcional. Modelo de atención domiciliaria
- Incorporación tecnolóxica (robotización, nodo autónomo – Rede ÚNICAS)
- Transición da asistencia sanitaria pediátrica a adulta

MODELO DE REHABILITACIÓN DOMICILIARIA

ORDENACIÓN E CONSTITUCIÓN DAS UNIDADES FUNCIONAIS MULTIDISCIPLINAIS DE ENFERMIDADES RARAS

As Unidades Funcionais Multidisciplinares das Enfermidades Raras establécense na Estratexia Galega en Enfermidades Raras, estando polo este plan sometido ás revisións e actualizacións que dita estratexia determine.

Dirección xeral de Asistencia Sanitaria
Santiago de Compostela, 14 de outubro de 2021

PLAN FUNCIONAL

UNIDADES FUNCIONAIS MULTIDISCIPLINAIS DE ENFERMIDADES RARAS



Servizo Galego de Saúde

Á vista do Plan Funcional de Ordenación e Constitución das “Unidades Funcionais Multidisciplinares de Enfermidades Raras” establecidas na Estratexia Galega en Enfermidades Raras, de data 14 de outubro de 2021, onde se especifica as súas funcións, composición, organizacións e localización, emito informe **FAVORABLE** a creación das mesmas nos seguintes hospitais: Hospital Alvaro Cunqueiro (Área Sanitaria de Vigo), Hospital Universitario de Santiago de Compostela (Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza) e Hospital Universitario de A Coruña (Área Sanitaria de A Coruña e Cee).



Diario Oficial de Galicia

DOG Núm. 213

Venres, 5 de novembro de 2021

Páx. 54238

I. DISPOSICIÓNS XERAIS

CONSELLERÍA DE SANIDADE

ORDE do 27 de outubro de 2021 pola que se regula a creación, composición, organización e funcionamento das unidades funcionais multidisciplinares de atención asistencial no Servizo Galego de Saúde.

5.600
consultas totais

“Un sistema que cuida, un equipo que acompaña”

LIÑA ESTRATÉXICA 4: **Accesibilidade terapias farmacolóxicas**

13
ACCIÓNS

- Dispensación e atención farmacéutica domiciliaria
- Normalización e accesibilidade ás fórmulas maxistrais.
- Resultados en saúde.

35% adultos

MODELO DE ATENCIÓN FARMACÉUTICA DOMICILIARIA

80% pediátricos



TERAPIAS FARMACOLÓXICAS

- Novas terapias: terapia xenética atrofia muscular espinal (AME): 4 pacientes.
- Dispensación de medicamentos orfos a máis de 3.300 pacientes.

Acceso a terapias farmacolóxicas de pacientes con enfermidades raras

INDICADOR	GLOBAL SERGAS (nº)
Pacientes e dispensación de medicamentos orfos	3.328
Pacientes con dispensación de fórmulas maxistrais	715
Protocolos de seguimento da prescrición de medicamentos (nº)	2
Pacientes incluídos/as en ensaios clínicos con medicamentos	51



LIÑA ESTRATÉXICA 5: **Coordinación sociosanitaria e participación cidadá**

12
ACCIÓNS

- Incapacidade, dependencia e discapacidade
- Voz do paciente
- Coordinación funcional: traballo social/Psicoloxía e Unidades funcionais multidisciplinares

PARTICIPACIÓN EFECTIVA DO MOVEMENTO ASOCIATIVO



XUNTA
DE GALICIA