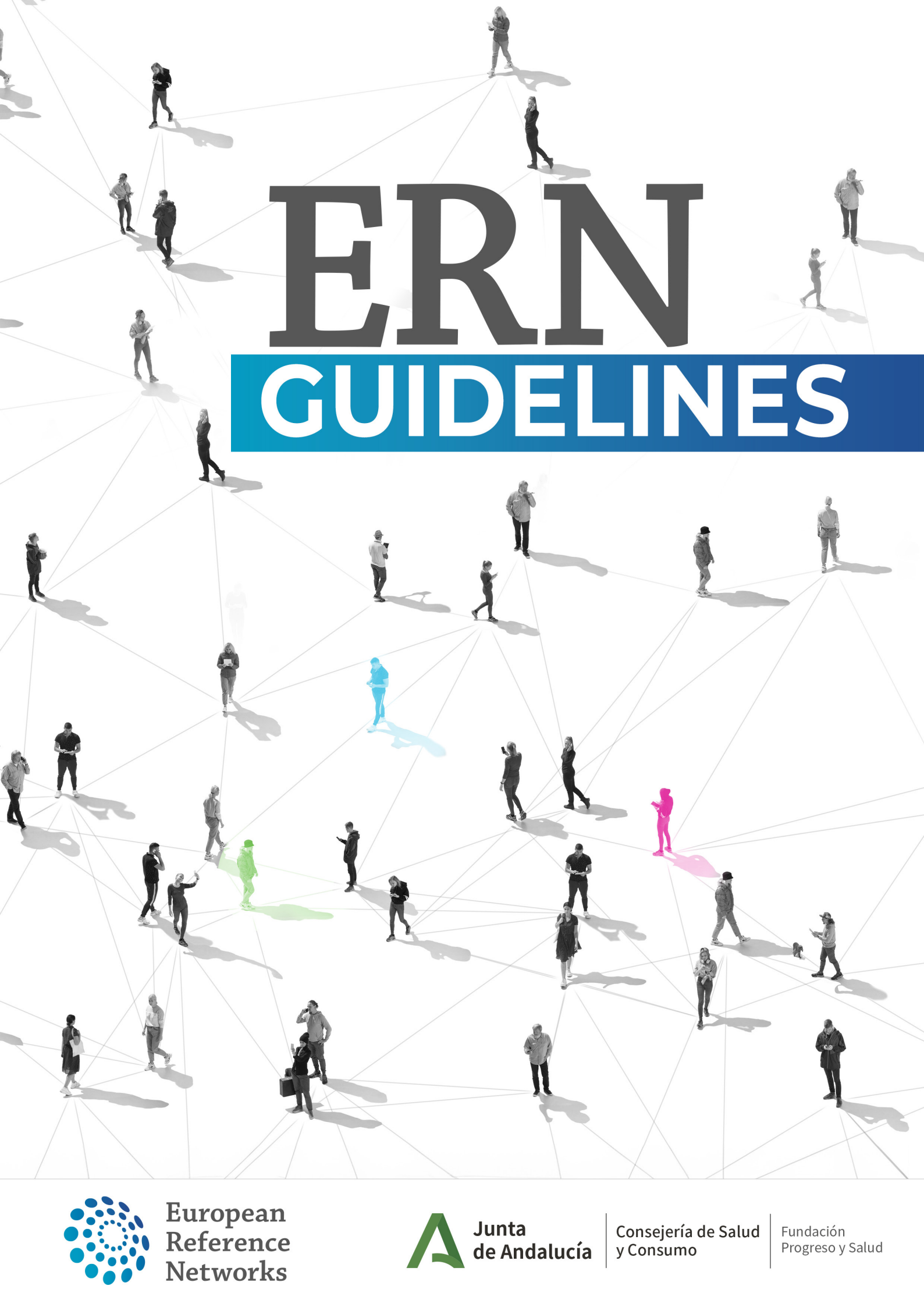


A network diagram with people at nodes. The background is white with a complex web of thin grey lines connecting various points. At these points are small, stylized human figures. Most are in grayscale, but a few are highlighted in color: a cyan figure in the center, a green figure in the lower-left, and a magenta figure in the lower-right. The figures are in various poses, some standing, some walking, some holding devices.

ERN

GUIDELINES



European
Reference
Networks



Junta
de Andalucía

Consejería de Salud
y Consumo

Fundación
Progreso y Salud

RESUMEN

El área de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (A.ETSA) de la Fundación Progreso y Salud (FPS) se ha presentado, ganado y ejecutado la licitación europea **European Reference Network: Clinical Practice Guidelines and Clinical Decision Support Tools (ERN Guidelines)**. El contrato firmado con la Comisión Europea (CE) y con un valor de 3.756.824 euros comenzó en enero de 2020 y ha finalizado en febrero de 2024.



European
Reference
Networks

RESUMEN

El área de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (A.ETSA) de la Fundación Progreso y Salud (FPS) se ha presentado, ganado y ejecutado la licitación europea *European Reference Network: Clinical Practice Guidelines and Clinical Decision Support Tools (ERN Guidelines)*. El contrato firmado con la Comisión Europea (CE) y con un valor de 3.756.824 euros comenzó en enero de 2020 y ha finalizado en febrero de 2024.

El objetivo de este programa ha sido desarrollar guías de práctica clínica* y herramientas de apoyo a la decisión clínica** (CPGs/CDSTs) para las **24 Redes Europeas de Referencia** (ERNs, por sus siglas en inglés) especializadas en enfermedades raras que se encuentran listadas en el Anexo I del presente documento. El programa ha permitido proporcionar asistencia a las ERNs y a sus proveedores de atención médica en el proceso de desarrollo, evaluación e implementación de CPGs/CDSTs para la atención a las enfermedades raras. La coordinación de este programa, reconoce la experiencia del sistema de salud público de Andalucía en la creación de este tipo de documentos para profesionales de la salud.

Para llevar a cabo este proyecto, la **Fundación Progreso y Salud** formó un consorcio que incluyó, además de a **A.ETSA**, a 4 agencias de evaluación de tecnologías sanitarias pertenecientes también a la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias Y Prestaciones del Sistema Nacional de Salud (RedETS): la **Agencia de Calidad y Evaluación Sanitaria de Cataluña (AQuAS)**, la **Fundación Vasca para la Innovación e Investigación en Salud (OSTEBA-BIOEF)**, el **Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (IACS)** y la **Fundación Canaria para la Investigación Sanitaria (FIISC-SESCS)**. Por otra parte, el consorcio contó además con dos socios de prestigio en el ámbito de la enseñanza como son la Escuela Andaluza de Salud Pública (EASP) y la Universitat Oberta Catalunya (UOC).



Gracias al programa se ha creado un equipo de trabajo altamente cualificado en A.ETSA formado por siete profesionales con perfiles especializados de investigación y gestión. Se han publicado **7 papers** y se ha participado en diversos congresos internacionales, presentando más de **20 comunicaciones orales/pósters**. Gracias a la coordinación de A.ETSA, el programa ha logrado cumplir con éxito sus objetivos, cuyos principales hitos han sido la constitución de un órgano consultivo compuesto expertos en enfermedades raras para ofrecer orientación técnica, el desarrollo de manuales metodológicos para proporcionar herramientas de calidad de cara a la elaboración de guías clínicas. Además, se impartió una formación especializada y se ha colaborado activamente en el desarrollo de **28 de CPGs/CDSTs para más de 35 enfermedades raras**.

* Guía de práctica clínica: conjunto de recomendaciones basadas en una revisión sistemática de la evidencia y en la evaluación de los riesgos y beneficios de las diferentes alternativas, con el objetivo de optimizar la atención sanitaria a los pacientes.

** Herramientas de apoyo a la decisión clínica: distintas herramientas de ayuda al diagnóstico, controles de rutina, tratamientos específicos y recomendaciones se revisan y actualizan continuamente a tenor de las evidencias científicas.

INTRODUCCIÓN

Las Redes Europeas de Referencia (ERNs, por sus siglas en inglés) para la atención a las enfermedades raras son redes de centros especializados, prestadores de asistencia sanitaria y laboratorios de toda Europa organizados para intercambiar experiencias, conocimientos y recursos sobre condiciones médicas complejas o raras.



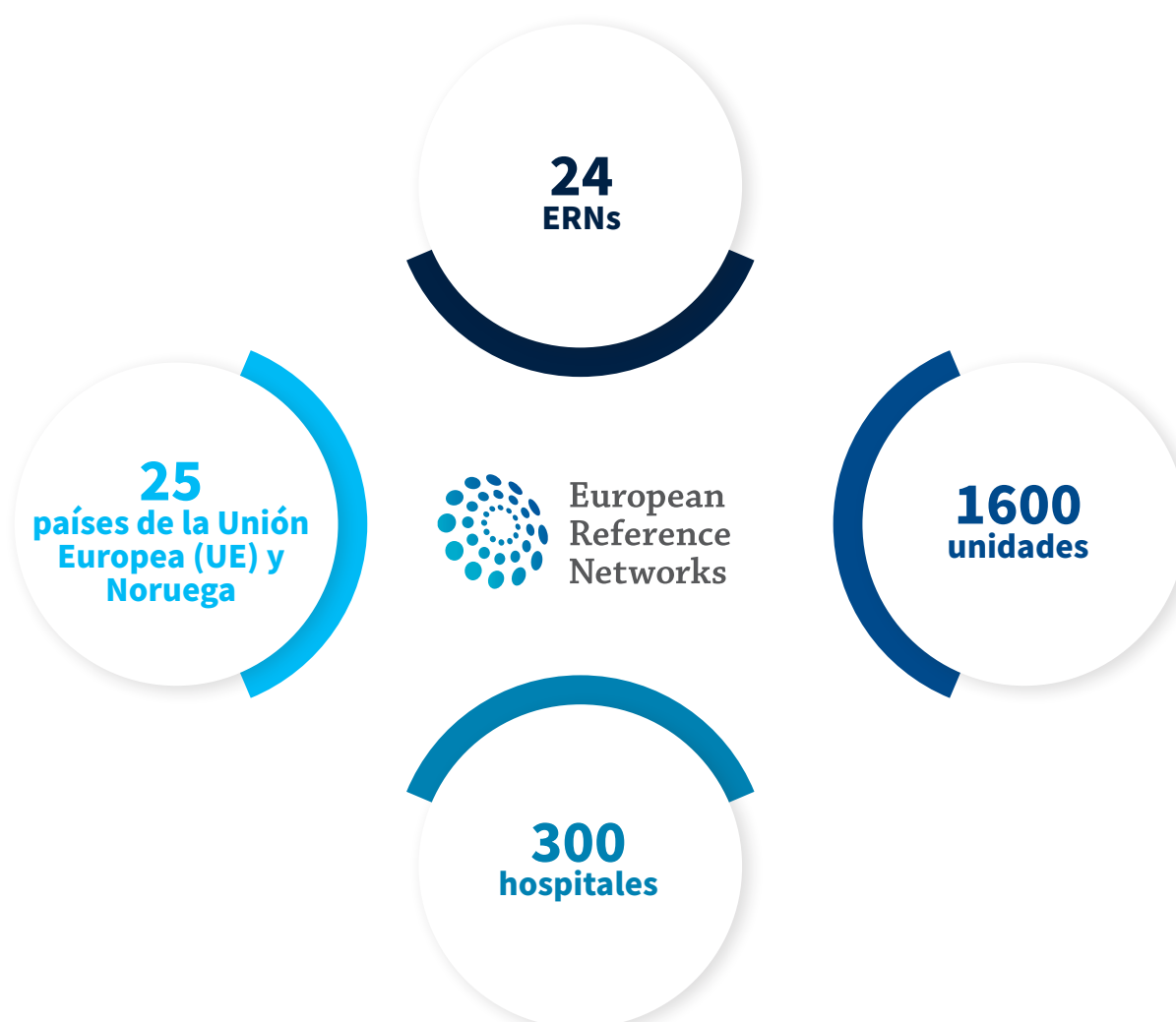
European
Reference
Networks

INTRODUCCIÓN

Las Redes Europeas de Referencia (ERNs, por sus siglas en inglés) para la atención a las enfermedades raras son redes de centros especializados, prestadores de asistencia sanitaria y laboratorios de toda Europa organizados para intercambiar experiencias, conocimientos y recursos sobre condiciones médicas complejas o raras. Aproximadamente 30 millones de ciudadanos europeos se ven afectados por enfermedades raras incluyendo enfermedades raras o de baja prevalencia y enfermedades raras complejas, enfrentándose a grandes desafíos en el diagnóstico, tratamiento y cuidado de sus condiciones raras y complejas.

La constitución y funcionamiento de las ERNs tiene por objeto abordar los desafíos comunes que afrontan los profesionales a la hora de hacer el diagnóstico y proporcionar una asistencia altamente especializada y de calidad en enfermedades raras. Las ERNs se establecieron bajo la Directiva 2011/24/UE sobre la aplicación de los derechos de los pacientes en la atención transfronteriza, que no solo establece derechos para los pacientes que buscan atención médica en el extranjero, sino que también promueve la cooperación en materia de atención médica entre los Estados Miembros.

Actualmente hay 24 ERNs constituidas que comenzaron su actividad en 2017 y en las que participan más de 1600 unidades sanitarias altamente especializadas repartidas por más de 300 hospitales de 25 países de la Unión Europea (UE) y Noruega. Las 24 ERNs trabajan en una variedad de cuestiones temáticas incluidos trastornos óseos, enfermedades hematológicas, cáncer infantil e inmunodeficiencias. Las 24 ERNs aparecen recogidas en el Anexo I de este documento.



PROGRAMA

Las ERNs trabajan coordinadas y requieren herramientas confiables y prácticas como las Guías de Práctica Clínica (CPGs, por sus siglas en inglés) y otras Herramientas de Apoyo a la Toma de Decisiones Clínicas (CDSTs, por sus siglas en inglés) para promover la homogeneidad de la atención, garantizando al mismo tiempo que se proporcione la atención más segura y eficiente a los pacientes con enfermedades raras o de baja prevalencia en toda la UE. Estas CPGs/CDSTs son recomendaciones dirigidas a los profesionales sanitarios sobre cómo abordar la atención y el tratamiento de pacientes con determinadas patologías. Su elaboración responde a la necesidad de tener materiales basados en la evidencia científica que puedan ayudar a los profesionales en práctica profesional. En el caso de las enfermedades raras, cobra mayor relevancia la existencia de estos documentos, dada la complejidad de las mismas.



European
Reference
Networks

PROGRAMA

Las ERNs trabajan coordinadas y requieren herramientas confiables y prácticas como las Guías de Práctica Clínica (CPGs, por sus siglas en inglés) y otras Herramientas de Apoyo a la Toma de Decisiones Clínicas (CDSTs, por sus siglas en inglés) para promover la homogeneidad de la atención, garantizando al mismo tiempo que se proporcione la atención más segura y eficiente a los pacientes con enfermedades raras o de baja prevalencia en toda la UE. Estas CPGs/CDSTs son recomendaciones dirigidas a los profesionales sanitarios sobre cómo abordar la atención y el tratamiento de pacientes con determinadas patologías. Su elaboración responde a la necesidad de tener materiales basados en la evidencia científica que puedan ayudar a los profesionales en práctica profesional. En el caso de las enfermedades raras, cobra mayor relevancia la existencia de estos documentos, dada la complejidad de las mismas.

Sin embargo, existen diferentes niveles de madurez o enfoques organizativos entre las 24 ERNs. Mientras que algunas de las redes ya se encuentran en la fase de implementación o adaptación de las CPGs/CDSTs, otras ERNs están empezando a establecer sus planes y prioridades. También existen diferencias importantes entre las redes en cuanto al número de CPGs/CDSTs existentes en los diferentes ámbitos de especialización y en el conocimiento metodológico y la capacidad para elaborar, evaluar o evaluar dichas herramientas.

Teniendo en cuenta esta situación, en 2018 la Comisión Europea (CE) a través la Dirección General de Salud y Seguridad Alimentaria (DG SANTE) lanzó la convocatoria de licitación **European Reference Network: Clinical Practice Guidelines and Clinical Decision Support Tools (N° SANTE/2018/B3/030)** cuyo objetivo principal era proporcionar asistencia a las ERNs en el desarrollo, evaluación e implementación de CPGs/CDSTs. El contrato de prestación de servicios tenía una duración de 48 meses y estaba organizado en cuatro paquetes de trabajo con diferentes objetivos:

A

Gobernanza

Creación de una estructura de asesoramiento para las ERNs en el campo de CPGs/CDSTs y de los paneles de expertos para apoyar el desarrollo y/o adaptación de CPGs/CDSTs.

B

Metodología

Desarrollo de la metodología para el desarrollo, evaluación/adaptación e implementación de CPGs/CDSTs.

C

Formación

Mejora de la capacidad de los profesionales sanitarios de las ERN, de los desarrolladores de CPGs/CDSTs y de los miembros de los paneles de expertos para desarrollar, evaluar e implementar CPGs/CDSTs de manera efectiva y eficiente.

D

Desarrollo de CPGs/CDSTs

Elaboración ex novo CPGs/CDSTs o evaluación y adaptación de las ya existentes de acuerdo con las necesidades de las ERNs.

La Fundación Progreso y Salud M.P. (FPS) cuenta entre sus áreas con el Área de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (A.ETSA). A. ETSA, tiene como principal objetivo el apoyo en la toma de decisiones relacionadas con la incorporación y el uso de tecnologías sanitarias que realizan los profesionales sanitarios, gestores, autoridad sanitaria, responsables políticos y pacientes para, con ello, mejorar los resultados en salud de la población y la calidad y equidad del sistema Sanitario Público de Andalucía, garantizando, a su vez, su sostenibilidad. A.ETSA ha evaluado intervenciones en enfermedades raras, especialmente relacionadas con enfermedades lisosomales, enfermedades asociadas con discapacidad intelectual y dismorfia, patología musculoesquelética y enfermedades cardíacas.

A.ETSA cuenta con una amplia experiencia en el desarrollo de marcos metodológicos para la elaboración de CPGs/CDSTs, habiendo contribuido a los manuales metodológicos para el desarrollo de guías de práctica clínica y al manual de implementación, ambos en el marco de la Red Española de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (RedETS) de la que forma parte.

La RedETS está formada por las agencias o unidades de evaluación de la administración general del estado y de las comunidades autónomas, que trabajan de manera coordinada, con una metodología común y bajo el principio del reconocimiento mutuo y la cooperación. La A.ETSA también es miembro de la Red Europea de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (EUnetHTA por sus siglas en inglés) y de la Red Internacional de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (INAHTA por sus siglas en inglés).

Además de contar con la experiencia de A.ETSA en el desarrollo de guías de práctica clínica y de otras herramientas para la toma de decisiones, la FPS había tenido experiencia previa con las ERNs gracias a otras licitaciones anteriores ganadas por la Agencia de Calidad Sanitaria de Andalucía (ACSA). En concreto, gracias al contrato marco firmado en 2016 con la Comisión Europea, a través de la Agencia Ejecutiva de Consumidores, Salud y Alimentación (CHAFEA) y que designaba a la ACSA como entidad de evaluación independiente de las ERNs. Desde 2017 hasta 2021 la ACSA ha evaluado a más de 1500 unidades clínicas unidades especializadas en enfermedades raras pertenecientes a más de 300 hospitales de 25 países europeos.

Considerando lo anteriormente expuesto, la FPS se presentó como coordinadora de una propuesta técnica que aunaba la experiencia previa trabajando con las ERNs, así como el conocimiento en CPGs/CDSTs y cuyas fortalezas residían en la composición de un consorcio con una trayectoria ampliamente demostrada en metodologías, desarrollo, evaluación, implementación y difusión de CPGs/CDSTs y en formación, incluyendo producción y difusión de e-learning/e-training. Por todo ello, la CE, a través de DG-SANTE seleccionó en 2019 la oferta técnica de la FPS para llevar a cabo el contrato de prestación de servicios por un valor de 3.756.824 euros. Este encargo de la CE, que valora la experiencia del sistema sanitario público de Andalucía en la elaboración de este tipo de documentos de apoyo para los profesionales sanitarios, ha sido llevado cabo por la A.ETSA. El contrato se inició en enero de 2020 y ha finalizado en febrero de 2024.

OBJETIVOS

El objetivo general de este programa es proporcionar asistencia a las ERNs y a sus proveedores de atención médica en el proceso de desarrollo, evaluación e implementación de CPGs/CDSTs para la atención a las enfermedades raras.



European
Reference
Networks

OBJETIVOS

El objetivo general de este programa es proporcionar asistencia a las ERNs y a sus proveedores de atención médica en el proceso de desarrollo, evaluación e implementación de CPGs/CDSTs para la atención a las enfermedades raras.

En cuanto a los objetivos específicos, estos se encuentran relacionado con los cuatro paquetes de trabajo de los que consta el programa:

Proporcionar asesoramiento técnico y orientación a la Comisión Europea, a los Estados Miembros y a los Coordinadores de las ERNs sobre el proceso general de desarrollo, evaluación e implementación de CPGs/CDSTs mediante la creación de un Órgano Consultivo (Advisory Body, en inglés) y de 24 paneles de expertos a nivel de cada red.

1

2

Preparar las metodologías para el desarrollo, evaluación e implementación CPGs/CDSTs para la atención a las enfermedades raras, asegurando que estén basadas en el estado del arte y en las recomendaciones y prácticas reconocidas a nivel de la UE e internacional.

Ofrecer y proporcionar formación básica y avanzada a todos los expertos clínicos, pacientes y otros posibles interesados involucrados en el desarrollo de CPGs/CDSTs.

3

4

Brindar apoyo y orientación para el desarrollo real y la evaluación de CPGs/CDST a las 24 ERNs.

DESARROLLO

Para llevar a cabo estos objetivos se creó un consorcio formado por entidades españolas que contaba con amplia experiencia tanto en la evaluación de tecnologías sanitarias, el desarrollo de guías de práctica clínica y de otras herramientas de apoyo a la decisión clínica como en el desarrollo de formación especializada en línea.



European
Reference
Networks

DESARROLLO

Para llevar a cabo estos objetivos se creó un consorcio formado por entidades españolas que contaba con amplia experiencia tanto en la evaluación de tecnologías sanitarias, el desarrollo de guías de práctica clínica y de otras herramientas de apoyo a la decisión clínica como en el desarrollo de formación especializada en línea. El consorcio presentaba la siguiente estructura y composición (figura 1):

COORDINADOR:

- Fundación Progreso y Salud (FPS)-Área de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (AETSA).

AGENCIAS DE HTA:

- SESCS/Fundación Canaria Instituto de Investigación Sanitaria de Canarias (FIISC).
- OSTEBA-Servicio de Evaluación de Tecnologías Sanitarias/Fundación Vasca de Innovación e Investigación Sanitaria (BIOEF).
- Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (IACS).
- Agència de Qualitat i Avaluació Sanitàries de Catalunya (AQuAS).

INSTITUCIONES ACADÉMICAS:

- Escuela Andaluza de Salud Pública (EASP).
- Universitat Oberta de Catalunya (UOC).

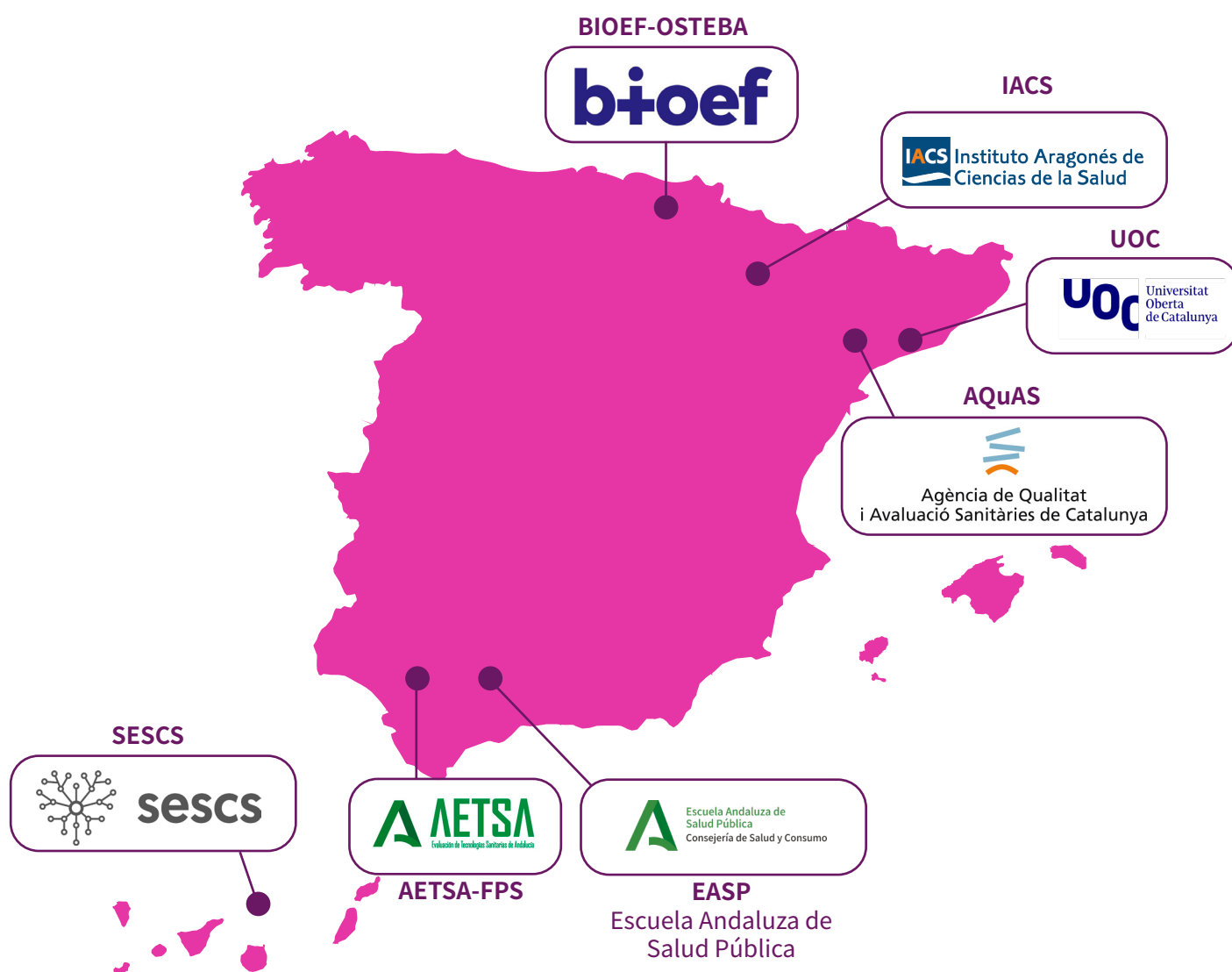


Figura 1. Estructura del Consorcio

A lo largo de los 48 meses en los que se ha desarrollado este programa, A.ETSA se ha encargado de coordinar, supervisar y monitorear el trabajo realizado en todos los paquetes de trabajo, así como de garantizar el correcto funcionamiento del programa y de mantener una comunicación fluida entre la CE, los coordinadores o puntos de contacto de las 24 ERNs, los diferentes socios del consorcio y otros actores interesados como expertos en el campo de las enfermedades raras (figura 2).

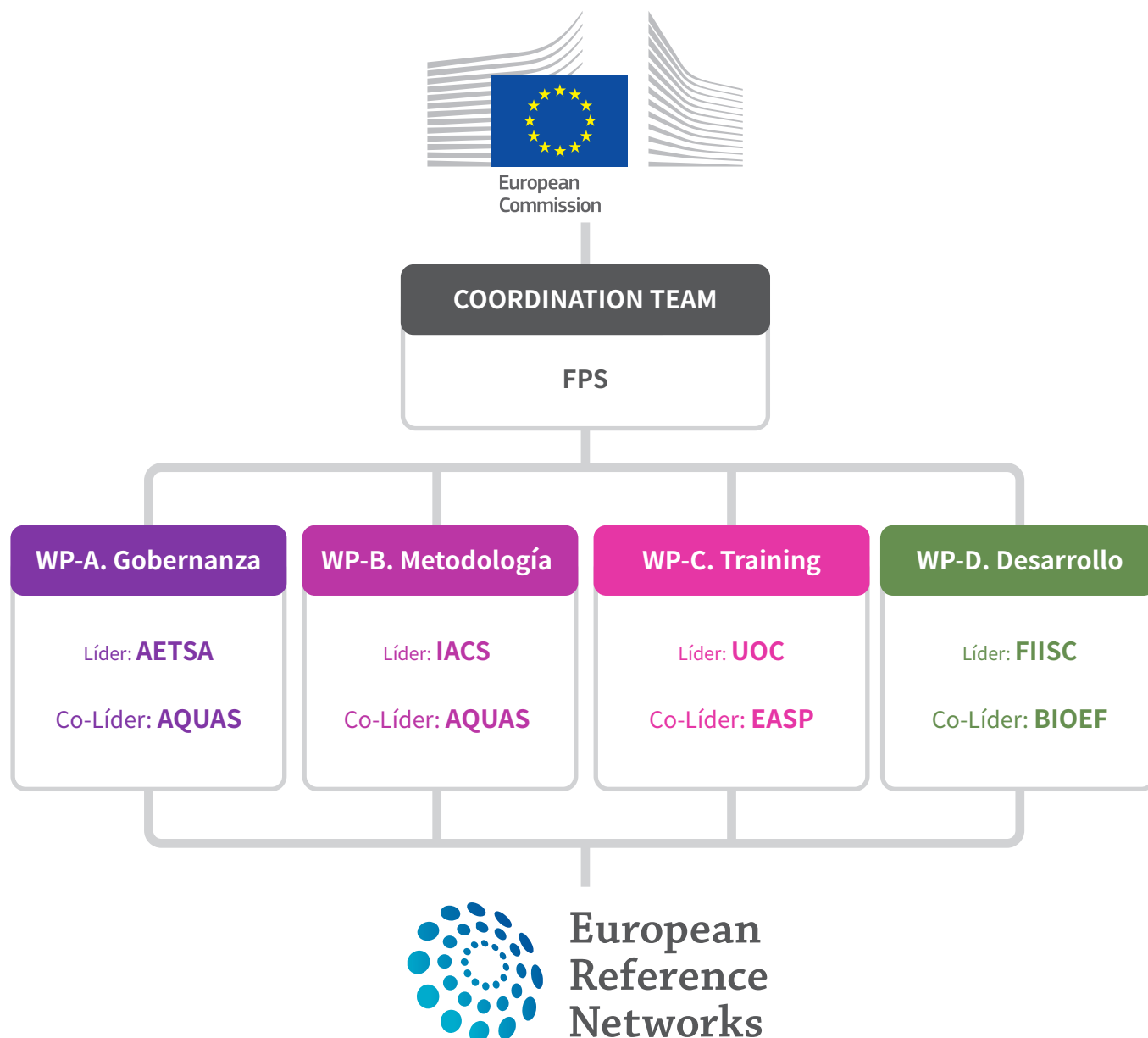


Figura 2. Esquema del flujo de trabajo coordinado por FPS-AETSA.

EQUIPO DE TRABAJO

De cara a poder hacer frente a las tareas de coordinación así como a las tareas relacionadas con el soporte a las ERNs en el desarrollo de CPGs/CDTs y gracias a la financiación recibida A.ETSA puedo contratar diferentes perfiles altamente cualificados.



European
Reference
Networks

EQUIPO DE TRABAJO

De cara a poder hacer frente a las tareas de coordinación así como a las tareas relacionadas con el soporte a las ERNs en el desarrollo de CPGs/CDTs y gracias a la financiación recibida A.ETSA puedo contratar diferentes perfiles altamente cualificados. El equipo de trabajo constaba de 7 profesionales (5 mujeres y 2 hombres) cuyos perfiles y responsabilidades aparecen enumeradas a continuación:



Juan Antonio Blasco Amaro.

Coordinar científico. Tareas relacionadas con coordinación y control del proyecto.



Lourdes González Bermúdez.

Gestora de proyectos. Tareas relacionadas con el asesoramiento, planificación, tramitación y actualización de los entregables, resultados y milestones e informes, asegurando el nivel de calidad requerido por la Comisión Europea.



Carmen Martín Gómez.

Investigadora postdoctoral. Tareas relacionadas con la realización de revisiones de la literatura y consultas con expertos en el ámbito de las enfermedades raras.



Beatriz Carmona Hidalgo.

Investigadora postdoctoral. Tareas relacionadas con la realización de revisiones de la literatura y consultas con expertos en el ámbito de las enfermedades raras.



Rocío Rodríguez López.

Técnico especialista en documentación. Tareas relacionadas con la realización de búsqueda bibliográfica y preparación de la documentación necesaria para el desarrollo de CPGs/CDTs.



Cristóbal Muñoz Sánchez.

Gestor auxiliar de proyectos. Tareas relacionadas con el soporte administrativo en la ejecución del proyecto.



Anabel Granja Domínguez.

Técnica. Tareas relacionadas con el apoyo en las revisiones de la literatura y consultas con expertos en el ámbito de las enfermedades raras.

RESULTADOS

Resultados obtenidos durante los 48 meses de la licitación.



European
Reference
Networks

RESULTADOS

Tal y como se describe en el desarrollo del programa, en la primera fase del mismo se establecieron los organismos básicos para la gobernanza del proyecto. En paralelo se procedió a la elaboración de la metodología del proyecto mediante la redacción de 12 manuales. A continuación, estos manuales, así como otros temas de interés en el ámbito del desarrollo de CPGs/CDSTs fueron introducidos en un programa de formación. Finalmente, el conocimiento adquirido por los miembros de las redes estos programas formativos fue llevado a la práctica durante las rondas de soporte realizadas entre las redes y las agencias de HTA del consorcio.

De cara a apoyar a las ERNs en la elaboración y/o adaptación CPGs/CDSTs, se han llevado a cabo 6 rondas de soporte con una duración de 6 meses por cada ronda. Durante cada ronda, las 5 agencias de HTA del consorcio han estado apoyando a 5 ERNs. En total 22 ERNs (91,7% nivel participación) han recibido apoyo especializado por parte del consorcio. De estas 22 ERNs, 7 de ellas han realizado más de una ronda de soporte (ver figura 3).

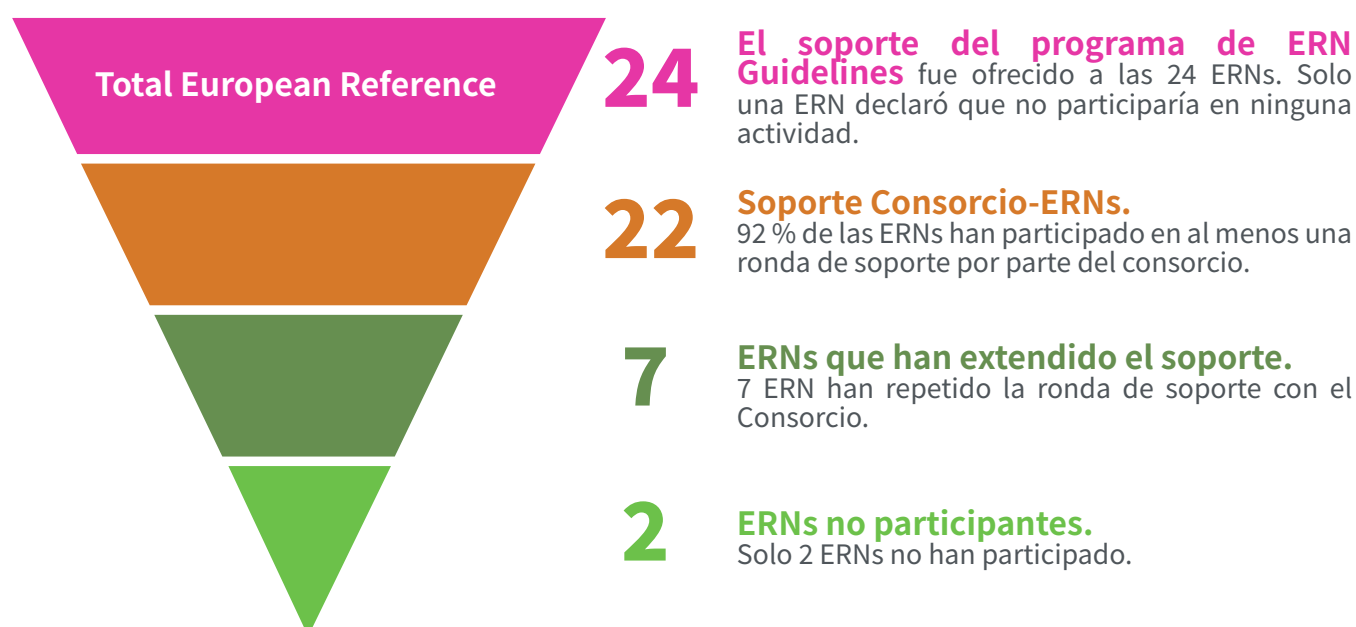


Figura 3. Número de ERNs que han participado en las rondas de apoyo por parte del Consorcio.

A lo largo del programa, el consorcio ha apoyado el desarrollo 111 revisiones sistemáticas para ello se han desarrollado 95 preguntas clínicas. En total el consorcio ha apoyado el desarrollo de 28 CPGs/CDSTs para más de 35 enfermedades. Las ERNs, las agencias de HTA que han colaborado con ellas, las enfermedades estudiadas así como el producto final esperado están recogidas en la figura 4 y en la tabla 1.

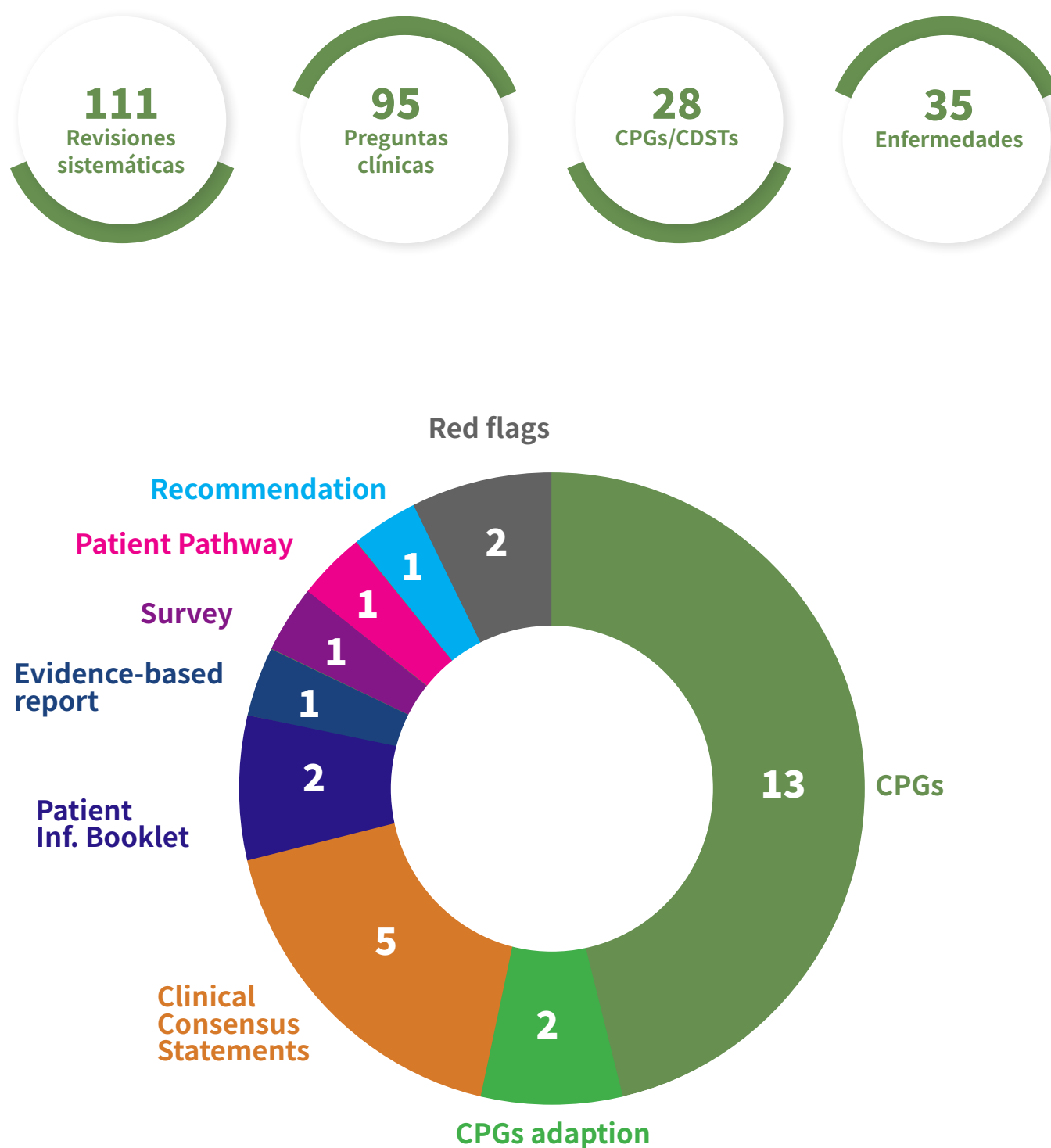
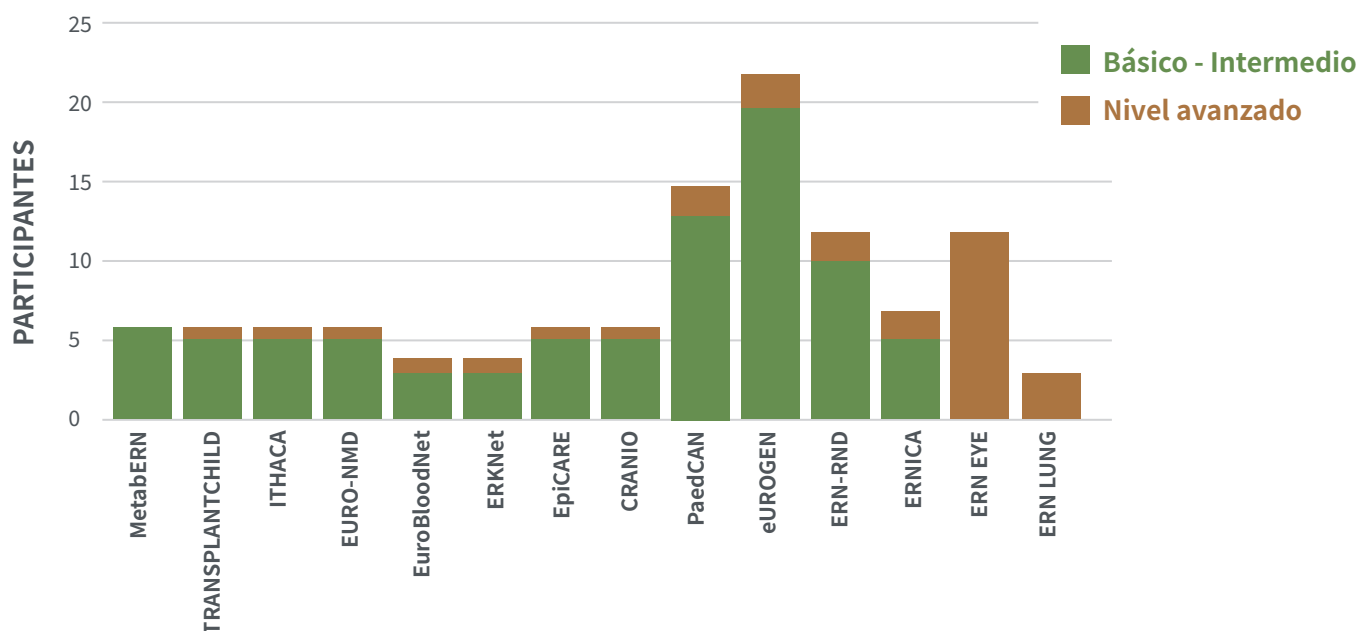


Figura 4. Productos desarrollados por las ERNs gracias al soporte metodológico del Consorcio.

ERN	Agencia HTA	Enfermedad	Producto final apoyado
ERN EURO-NMD	AQuAS	Miastenia gravis juvenil	Consenso clínico
ERN EYE	SESCS-FIISC	Síndrome Bardet-Biedl	Consenso clínico
ERKNet	OSTEBA-BIOEF	Esclerosis tuberosa	Consenso clínico
ERN EpiCARE	AETSA	Epilepsia resistente a fármacos	Guía Práctica Clínica
ERN TRANSPLANT-CHILD	IACS	Retiro precoz de esteroides en la inmunosupresión del trasplante renal pediátrico	Informe basado en la evidencia
ERN GENTURIS	AQuAS	Deficiencia de reparación de desajuste constitutivo	Guía Práctica Clínica
ERN EuroBloodNet	SESCS-FIISC	Linfoma Burkitt en adultos & Anemia de células falciformes	Guía Práctica Clínica
Endo-ERN	OSTEBA-BIOEF	Hiperaldosteronismo familiar	Guía Práctica Clínica
ERN-RND	AETSA	Corea hereditaria benigna & Dystonia & Escalas de movimiento pediátricas	Guía Práctica Clínica, Folleto de información para el paciente & consenso clínico
ERN eUROGEN	IACS	Malformaciones anorrectales	Evaluación Guía Práctica Clínica
MetabERN	AQuAS	Mucopolisacaridosis tipo II	Actualización Guía Práctica Clínica
ERNICA	SESCS-FIISC	Enterocolitis necrotizante	Guía Práctica Clínica
ERN ITHACA	OSTEBA-BIOEF	Síndrome Phelan-McDermid & Discapacidades múltiples	Folleto de información para el paciente & encuestas para pacientes
ERN ReCONNECT	IACS	Enfermedades musculoesqueléticas y del tejido conectivo raras y complejas	Documentos con señales de alerta (2)
ERN Skin	AQuAS	Displasias ectodérmicas tipo P63	Guía Práctica Clínica
ERN RARE LIVER	AETSA	Síndrome de Williams	Guía Práctica Clínica
VASCERN	IACS	Malformación arteriovenosa y venosa	Guía Práctica Clínica
ERN EURACAN	AQuAS	Varios tipos de sarcoma	Informe basado en la evidencia
ERN RITA	SESCS-FIISC	Enfermedad pulmonar intersticial granulomatosa-linfocítica	Recomendaciones para Guía de Práctica Clínica
ERN BOND	OSTEBA-BIOEF	Osteogenesis imperfecta en adultos	Consenso clínico
ERN LUNG	AETSA	Trastornos pulmonares raros	Protocolo/Vías de diagnóstico

Cabe mencionar igualmente que en el marco del programa ERN Guidelines se ha impartido un training de dos meses online con dos niveles, uno básico/intermedio y otro nivel expert. La formación englobaba diferentes tipos de actividades como videos cortos realizados por expertos y con apoyo docente, webs secuenciales con contenidos resumidos, infografías y ejercicios prácticos, entre otros recursos de aprendizaje. A la formación asistieron 115 participantes pertenecientes a 14 redes diferentes (ver figura 5). Actualmente la formación se encuentra disponible en la web de recursos formativos de la CE en formato Moodle, en concreto, en la EU Academy. El acceso es gratuito y libre (<https://academy.europa.eu/>).



Figuras 5. Participantes en el training divididos por ERN y por niveles.

Entre los resultados del programa más destacable se enmarca la constitución de un órgano consultivo (Advisory Body) formado por 16 expertos en enfermedades raras provenientes de la Comisión Europea, de varias ERNs, del Board of Member States, de instituciones científicas y de organizaciones de pacientes con enfermedades raras.

El Advisory Body tenía como objetivo ofrecer experiencia técnica y asesoramiento a la Comisión Europea, los Estados Miembros y los Coordinadores de las ERNs sobre el proceso de desarrollo, evaluación e implementación de las CPGs/CDSTs. La experiencia de sus miembros en el campo de las enfermedades raras ha sido una excelente ventaja para generar documentos útiles para las personas que viven con enfermedades raras y para los clínicos que trabajan con estos pacientes a diario. Además del Advisory Body se constituyeron más de 20 paneles de expertos para las 24 ERNs participantes en el programa. Estos paneles de expertos estaban formados por varios miembros de cada ERN (coordinador, expertos clínicos, representantes de pacientes). Estos paneles de expertos fueron inicialmente concebidos para establecer el marco, las características y las directrices de las CPGs/CDSTs que serían desarrolladas con el soporte del consorcio.



Figuras 6 y 7. Reuniones presenciales con miembros del Advisory Body en París y Glasgow

Finalmente, uno de los resultados más valiosos del programa ha sido la elaboración de 12 manuales para proporcionar orientación metodológica y conocimiento para la priorización, evaluación, adaptación, adopción, desarrollo e implementación de CPGs/CDSTs para enfermedades raras. Estos manuales están publicados en la página web de la ERNs y de la Comisión Europea. Además, se ha elaborado 1 manual metodológico extra cuyo objetivo era proporcionar una herramienta metodológica dirigida a los clínicos de las ERNs para incluir a los pacientes con enfermedades raras en el desarrollo de las CPGs/CDSTs, de forma que sus perspectivas, necesidades e intereses se encontraran presentes en el desarrollo de todas las etapas que componen una CPGs/CDSTs. Los manuales se encuentran disponibles en la página web de las ERNs de la EC (https://health.ec.europa.eu/publications/european-reference-network-clinical-practice-guidelines-and-clinical-decision-support-tools_en).

Todos los resultados del programa han sido resumidos en un total de 75 informes (deliverables) repartidos entre los cuatro paquetes de trabajo. Todos los entregables fueron entregados en tiempo y forma a la CE, habiendo sido revisados internamente por el equipo coordinador y tras pasar un proceso de revisión de inglés y de maquetación. A lo largo de los cuatro años, la CE ha aprobado todos los entregables incluyendo aquellos asociados a pago, consiguiéndose por parte de la A.ETSA el pago del 100% la cantidad inicialmente acordada. Cabe mencionar que la CE realizó una revisión científica de todos los entregables en el mes 44 del programa por medio de expertos externos, siendo satisfactoriamente superada con una alta puntuación por parte del equipo de coordinación de la A.ETSA. Recientemente se ha celebrado la reunión de cierre del programa en la sede la CE en Luxemburgo (ver figura 8). En esta reunión se presentaron de manera satisfactoria todos los resultados obtenidos a lo largo de los 48 meses del programa y se comentaron los retos asumidos por A.ETSA y las mejoras de cara a futuros programas con las ERNs.



Figuras 8. Reunión final del programa ERN Guidelines en la sede de DG-SANTE en Luxemburgo. El equipo de A.ETSA se reunió con la Project officer del programa y con la Head of Unit del departamento donde se enmarca la gestión de las ERNs

IMPACTO

El programa de ERN Guidelines ha tenido un gran impacto a nivel científico, económico y social que ha revertido no solo en Andalucía, sino también a nivel nacional y europeo. Desde un punto de vista científico, ha promovido el avance en la estandarización y mejora del tratamiento y manejo de enfermedades raras en toda Europa.



European
Reference
Networks

IMPACTO

El programa de ERN Guidelines ha tenido un gran impacto a nivel científico, económico y social que ha revertido no solo en Andalucía, sino también a nivel nacional y europeo. Desde un punto de vista científico, ha promovido el avance en la estandarización y mejora del tratamiento y manejo de enfermedades raras en toda Europa. La creación de manuales metodológicos y la realización de un programa de formación en línea demuestran un compromiso con la capacitación y el desarrollo de recursos en el campo de las enfermedades raras. El apoyo proporcionado a las ERNs para la armonización del proceso de elaboración y adaptación de CPGs/CDSTs puede ayudar a mejorar la coherencia y la calidad del cuidado ofrecido a estos pacientes.

Asimismo, la creación de un órgano consultivo con expertos a nivel mundial en el ámbito de la metodología de CPGs/CDSTs les ha otorgado un valor añadido a todos los productos resultantes de este programa. Fruto del trabajo desarrollado con las ERNs durante estos cuatro años se han realizado las siguientes publicaciones científicas en revistas de alto impacto. Igualmente, algunos de los integrantes del consorcio han participado en los siguientes congresos y conferencias internacionales:

- **11 artículos en revistas de alto impacto publicados/aceptados en acceso abierto y 1 capítulo de libro publicado.**
- **6 presentaciones orales y más de 15 presentaciones de pósters en congresos internacionales como la Guideline International Network Conference 2022 y 2023, la HTAi Annual Conference 2022 y 2023, la American Psychological Association Convention 2022 y 2023, el European Paediatric Neurology Society Meeting 2023 o el Global Evindece Summit 2024, entre otros.**
- **Segundo premio a mejor presentación de póster en la American Psychological Association (APA) Convention 2023.**
- **Elaboración de un servicio de difusión selectiva de la información sobre evidencias en enfermedades raras (DSI-ER) para personal del Sistema de Salud Público de Andalucía.**



Figuras 9 y 10. Participación en la Guideline International Conference 2022 (Toronto) y 2023 (Glasgow).

La coordinación de A.ETSA del programa ERN Guidelines fortalece su liderazgo en la Evaluación de Tecnologías Sanitarias de España al consolidar su papel en la generación de guías clínicas de referencia europea, promoviendo así la adopción de estándares de alta calidad en el sistema de salud nacional. Además, este rol no solo refuerza su capacidad para influir en políticas sanitarias basadas en evidencia, sino que también consolida su networking internacional, facilitando la colaboración y el intercambio de conocimientos con otras entidades líderes en salud a nivel europeo.

Un claro resultado del networking generado a partir de este programa es la posibilidad de seguir colaborando en el futuro de manera directa con cada una de las ERNs interesadas para continuar elaborando CPGs/CDSTs.

A nivel económico, la coordinación de este programa por parte de la A.ETSA ha supuesto el reto de gestionar 3.756.824 euros para desarrollar todos los objetivos inicialmente planteados por la CE. De la cantidad total del programa, a A.ETSA como coordinadora del programa le ha correspondido 1.6M euros (incluyendo los costes indirectos). El uso de estos recursos ha permitido la generación de 6 puestos de trabajo directos altamente cualificados en la A.ETSA que ha llevado a la contratación de profesionales con trayectorias científicas y profesionales competitivas que ha aportado su experiencia, motivación y responsabilidad para el exitoso desarrollo del programa. En algunos casos, estos profesionales andaluces se encontraban trabajando fuera de Andalucía, por lo que este programa ha permitido el retorno de talento andaluz que se encontraba trabajando en otras Comunidades Autónomas (Universidad Pompeu Fabra) o en el extranjero (Universidad de York). Cabe mencionar que la creación de empleo asociada a este programa ha ido más allá de la A.ETSA ya que gracias a la financiación recibida por el resto de socios y vehiculizada a través de la A.ETSA, las otras agencias e instituciones que han formado parte del programa han podido contratar a técnicos especializados con dedicación exclusiva a este programa.

Uno de los impactos más importantes del programa ERN Guideline ha sido a nivel social. El objetivo último de este programa, así como el de todas las ERNs es mejorar la calidad de vida de los pacientes con enfermedades rara al facilitar un acceso más equitativo a la atención médica especializada y de alta calidad. Por ello, se ha intentado incluir siempre la perspectiva del paciente, de sus cuidadores o de los representantes de pacientes en cada una de las partes de este programa. Por ejemplo, se ha contado con representantes de la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS, de sus siglas en inglés) y de Orphanet en el órgano consultivo creado específicamente para este programa. Además, se han realizado las siguientes actividades que han potenciado la diseminación de los resultados del programa en la comunidad de pacientes con enfermedades raras:

- **Participación como docentes en 2 webinars online organizados por EURORDIS para explicar la metodología desarrollada en el marco del programa.**
- **Elaboración de un manual metodológico enfocado específicamente en el rol del paciente para el desarrollo de CPGs/CDSTs que ha sido revisado por expertos de EURORDIS y por representantes de pacientes de varias ERNs.**
- **Participación en el training de EURORDIS (Summer School 2024) para expertos en enfermedades raras.**
- **Miembros y participación en grupos de trabajo de enfermedades raras en diversas organizaciones internacionales (HTAi, GIN).**
- **Asistencia al acto institucional por el día mundial de las enfermedades raras en Sevilla organizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en las ediciones 2022, 2023 y 2024**

Igualmente se pretenden organizar talleres de diseminación de los resultados del programa en unidades clínicas de hospitales españoles que forman parte de las ERNs.

La notable actividad resultante de programa ERN Guidelines se ha reflejado en la difusión que ha recibido en medios sociales y de comunicación. Por una parte, el Área de Comunicación de la FPS ha promocionado activamente los resultados través de los perfiles en redes sociales de la FPS. Se han presentado cinco notas de prensa de las que se han hecho eco varios medios de comunicación locales y regionales que han publicado noticias relacionadas con este proyecto.



Figuras 11, 12 y 13. Asistencia al acto institucional por el día mundial de las enfermedades raras en Sevilla organizado por FEDER en las ediciones 2022, 2023 y 2024.

El programa de ERN Guidelines es uno de los proyectos más punteros en el ámbito de las enfermedades raras dentro del sistema sanitario público de Andalucía dada su proyección en el ámbito europeo. Este programa tiene especial valor dada la próxima actualización del Plan de Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras (PAPER) que ha sido recientemente anunciada por la Consejería de Salud y Consumo. El desarrollo, evaluación e implementación de guías de práctica clínica y herramientas a la ayuda de la decisión clínica orientadas a pacientes que sufren enfermedades raras que se ha realizado dentro del programa de ERN Guidelines está en la misma línea estratégica que busca responder a las necesidades identificadas por las personas afectadas, sus familias, asociaciones de pacientes y profesionales.

El programa de ERN Guidelines es uno de los proyectos más punteros en el ámbito de las enfermedades raras dentro del sistema sanitario público de Andalucía dada su proyección en el ámbito europeo. Este programa tiene especial valor dada la próxima actualización del Plan de Atención a Personas afectadas por Enfermedades Raras (PAPER) que ha sido recientemente anunciada por la Consejería de Salud y Consumo. El desarrollo, evaluación e implementación de guías de práctica clínica y herramientas a la ayuda de la decisión clínica orientadas a pacientes que sufren enfermedades raras que se ha realizado dentro del programa de ERN Guidelines está en la misma línea estratégica que busca responder a las necesidades identificadas por las personas afectadas, sus familias, asociaciones de pacientes y profesionales (<https://www.juntadeandalucia.es/presidencia/portavoz/salud/190948/Enfermedadesraras/PlandeAtencionPersonasafectadasporEnfermedadesRaras/PAPER/proyectosdeinvestigacion/estudiosclnicos/ensayosclnicos/terapiasavanzadas/ConsejeriadeSaludyConsumo>).

A nivel europeo, hace más de 20 años que la UE sitúa la lucha contra las enfermedades raras entre sus prioridades. De hecho, su compromiso con las enfermedades raras sigue en plena vigencia ya que en marzo de 2024 la CE ha nueva acción conjunta (JARDIN) para mejorar el diagnóstico, tratamiento y cuidado de pacientes con enfermedades raras en toda la UE. A.ETSA pretende colaborar en algunos de los paquetes de trabajo de esta acción. La Acción Conjunta reúne a todos los Estados Miembros de la UE, además de Noruega y Ucrania, y abordará temas como las vías de atención al paciente y la gestión de datos para enfermedades raras. También allanará el camino para una cooperación aún más efectiva, eficiente y sostenible en el futuro. Para el período 2024-2027, la acción recibirá 15 millones de euros del programa EU4Health y 3,75 millones de euros de los Estados Miembros (https://health.ec.europa.eu/latest-updates/commission-launches-joint-action-eu18-million-funding-improve-diagnosis-treatment-and-care-patients-2024-03-08_en).

En resumen, el programa ERN Guidelines ha generado un impacto significativo en múltiples aspectos, beneficiando tanto a la comunidad científica como a los pacientes con enfermedades raras y a la sociedad en general. Como broche de oro, la A.ETSA será la entidad anfitriona de la HTAi 2024 Annual Conference que se celebrará por primera vez en el sur de Europa del 17-19 y que reunirá a 800 expertos en el ámbito del HTA (<https://htai.eventsair.com/htai-2024-annual-meeting/>). Sin duda, la participación de A.ETSA en el subgrupo de HTAi Rare Diseases así como los excelentes resultados obtenidos gracias al programa ERN Guidelines han motivado la selección de Sevilla y de la A.ETSA como anfitriona del evento más importante de HTA a nivel internacional.

ANEXO 1

Listado de ERNs y enlaces webs.



European
Reference
Networks

Las **24 ERNs** aparecen recogidas en la siguiente tabla:

Endo-ERN	European Reference Network on endocrine conditions.
ERKNet	European Reference Network on kidney diseases.
ERN BOND	European Reference Network on bone disorders.
ERN CRANIO	European Reference Network on craniofacial anomalies and ENT disorders.
ERN EpiCARE	European Reference Network on epilepsies.
ERN EURACAN	European Reference Network on adult cancers (solid tumours).
ERN EuroBloodNet	European Reference Network on haematological diseases.
ERN eUROGEN	European Reference Network on urogenital diseases and conditions.
ERN EURO-NMD	European Reference Network on neuromuscular diseases.
ERN EYE	European Reference Network on eye diseases.
ERN GENTURIS	European Reference Network on genetic tumour risk syndromes.
ERN GUARD-HEART	European Reference Network on diseases of the heart.
ERNICA	European Reference Network on inherited and congenital anomalies.
ERN ITHACA	European Reference Network on congenital malformations and rare intellectual disability.
ERN LUNG	European Reference Network on respiratory diseases.
ERN PaedCan	European Reference Network on paediatric cancer (haemato-oncology).
ERN RARE-LIVER	European Reference Network on hepatological diseases.
ERN ReCONNET	European Reference Network on connective tissue and musculoskeletal diseases.
ERN RITA	European Reference Network on immunodeficiency, autoinflammatory and autoimmune diseases.
ERN-RND	European Reference Network on neurological diseases.
ERN Skin	European Reference Network on skin disorders.
ERN TRANSPLANT-CHILD	European Reference Network on transplantation in children.
MetabERN	European Reference Network on hereditary metabolic disorders.
VASCERN	European Reference Network on multisystemic vascular diseases.