

DetECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES RARAS PEDIÁTRICAS

Federación gallega de
enfermedades raras e crónicas, Fegerec

Índice

Colectivo	3
Título del proyecto	3
Resumen del proyecto	3
Justificación	3
Profesional de referencia del proyecto	5
Ámbito geográfico de actuación	5
Población diana	5
Beneficiarios directos	5
Beneficiarios indirectos	5
Objetivos: general, específico y operativos	5
Actividades y metodología	7
Contenidos y temporalización de las sesiones de trabajo/ perfil docentes	8
Recursos humanos y materiales	9
Importancia de la necesidad social que pretende resolver el proyecto.....	10
Capacidad de transformación del proyecto	10
Aspectos innovadores	10
Colaboración con otras entidades	11
Capacidad de réplica	11
Sostenibilidad	11
Seguimiento	12
Difusión y visibilidad del proyecto	12
Observaciones	12

1. Colectivo

· Menores de 15 años de edad en proceso de búsqueda o confirmación de diagnóstico de una enfermedad rara y sus familias.

· Pediatras y médicos internos residentes de pediatría del área sanitaria de la provincia de Ourense.

2. Título del proyecto

Diagnóstico precoz de enfermedades raras pediátricas.

3. Resumen del proyecto

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan a un 7% de la población mundial. El 80% son de índole genético y más del 50% empiezan a mostrar sus primeros síntomas en la infancia. Aunque los avances en tecnología e investigación, ayudan a mejorar el tiempo de demora en su diagnóstico, la realidad es que el retraso en el mismo y sus graves consecuencias para la mitad de las personas y familias que les toca convivir con estas enfermedades (estudio ENSERio FEDER), continúa siendo uno de los problemas más urgentes de este colectivo, llegando en ocasiones a un tiempo de demora en el diagnóstico de 10 años, toda una infancia.

El ámbito de la atención primaria, y en particular el de la pediatría, es primordial a la hora de favorecer un diagnóstico precoz, pues constituye la principal y primera vía de acceso al sistema sanitario público de salud. Es además en este nivel de atención donde debutan los primeros síntomas de una posible enfermedad rara.

FEGEREC plantea de cara a identificar con mayor celeridad la sospecha de una enfermedad poco frecuente, y favorecer una derivación más precoz y adecuada, que posibilite un diagnóstico temprano y certero, desarrollar un proyecto piloto dirigido a los médicos pediatras y residentes en pediatría de atención primaria, en el área sanitaria de Ourense, contando con la colaboración de la gerencia de ésta área en cuestión, dependiente del Servicio Gallego de Saúde, SERGAS.

A través de diferentes sesiones de trabajo a lo largo del ejercicio 2020, profesionales pediatras y médicos residentes en pediatría, otros profesionales del ámbito sociosanitario, jurídico y expertos en enfermedades raras, analizarán, debatirán, reflexionarán y compartirán información, formación y experiencia a través de una metodología dinámica y participativa, que favorezca una mayor sensibilización y concienciación sobre la relevancia de la atención primaria/ pediatría en el diagnóstico precoz de estas enfermedades. Se abordarán a través de tres bloques temáticos (sensibilización – formación – recursos sociosanitarios) los aspectos relevantes a la hora de poder detectar signos y síntomas de alerta que les hagan reconocible la sospecha de una enfermedad poco frecuente, el impacto de las consecuencias de la demora en el diagnóstico, tanto para la persona afectada y su familia (salud, emocional, social, formativo, ...), como para el propio sistema de salud, los recursos sociosanitarios y las rutas asistenciales disponibles y las necesarias. Todo ello de cara a mejorar el protocolo de actuación que permita una derivación más precoz y eficaz, favoreciendo la consecución del diagnóstico, y aliviando el sufrimiento y las consecuencias de la demora en el tiempo del mismo.

4. Justificación

España, a través del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, se ha sumado a las distintas iniciativas europeas en la mejora en la atención a las personas y familias que les ha tocado convivir con estas enfermedades, teniendo entre sus ejes de actuación recogido en el Plan Estratégico Nacional sobre enfermedades raras, la necesidad prioritaria de intervención en el ámbito de la atención primaria. En el Plan Estratégico Nacional, se contempla entre otras

necesidades de actuación, la mejora de la formación y el conocimiento de estas enfermedades desde ese nivel de atención sociosanitaria.

La última revisión del Estudio ENSERio (diciembre de 2018) sobre la situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España, liderado por la Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER y el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con EERR y sus Familias - Centro CREER, dependiente del IMSERSO, puso de manifiesto que continúan manteniéndose como problemas más urgentes del colectivo de personas que padecen una enfermedad poco frecuente y sus familias, el retraso en el diagnóstico y la obtención de un tratamiento. Los datos ponen de relieve como causa principal en el 72% de los encuestados, el desconocimiento de la enfermedad por parte de los profesionales sanitarios, tanto en la búsqueda del diagnóstico como en el acceso a un posible tratamiento. Estos porcentajes son similares a los obtenidos por FEGEREC a través del perfil de la demanda atendida en el Servicio de Acogida, dentro de su Programa Asistencial Sociosanitario en la Comunidad Gallega

Los resultados del estudio ENSERio reflejan que el 89,15% de los encuestados dispone de un diagnóstico confirmado, el 7,61% está pendiente de su confirmación y el 3,24% no dispone de diagnóstico. Siendo el porcentaje de personas con diagnóstico confirmado muy elevado (89,15%), el análisis del proceso que llevó hasta el diagnóstico, indica que:

- casi la mitad de los diagnosticados han sufrido retraso en el diagnóstico (49,68%),
- de esa mitad, 1/5 (18,65%) tardaron más de 10 años y un % similar (18,8) entre 4 y 9 años
- un 39,78% tuvieron un diagnóstico antes del primer año de vida (incluido el 1,84% que tuvo un diagnóstico prenatal)

La demora en el diagnóstico supone una barrera en el acceso al tratamiento, que éste no sea el adecuado, la necesidad de atención psicológica para afrontar la situación de incertidumbre y desesperanza que genera, obtener el apoyo que pueda frenar el avance de la enfermedad o, el fallecimiento de la persona afectada (aunque las enfermedades raras son más frecuentes en población infantil, la prevalencia es mayor en adultos, debido a la excesiva mortalidad en algunas de estas enfermedades en la infancia, responsables del 35% de las muertes antes del primer año de vida, el 10% entre el primer y quinto año, y el 12% entre los 5 y 15 años de vida). Como ya se mencionó, la Atención Primaria, y de manera especial la pediatría, es el nivel en el que debutan los primeros síntomas de una posible enfermedad rara. Compartimos con el Ministerio de Sanidad, con la Asociación Española de Pediatría – AEP y con FEDER, el papel fundamental de estos especialistas en el diagnóstico y pronóstico de estas enfermedades. Es necesario contar en este nivel de atención con profesionales pediatras concienciados de su relevancia de cara a contribuir a un diagnóstico precoz. Es primordial su interés, compromiso y sensibilización para mejorar la situación actual, aportándoles la formación y actualización de conocimientos sobre aspectos fundamentales de estas enfermedades, de forma que ante la mínima sospecha deriven al paciente a la ruta asistencial adecuada de cara a obtener un posible diagnóstico. Informar y clarificar los recursos disponibles, las rutas asistenciales, así como el procedimiento de acceso a las mismas, tanto en su ámbito y área de actuación, como a nivel autonómico, nacional e internacional, superando la fragmentación que nos ofrecen las actuales fronteras territoriales en atención sociosanitaria.

A través del proyecto *Diagnóstico precoz de enfermedades raras pediátricas*, pretendemos sensibilizar y empoderar a los pediatras y médicos internos residentes en pediatría de atención primaria, en el conocimiento y abordaje de estas enfermedades, aportándoles recursos formativos, técnicos y asistenciales imprescindibles, de cara a conseguir alcanzar más eficazmente uno de los objetivos prioritarios para las personas que padecen estas enfermedades y sus familias, aliviando el peregrinaje y la demora en el tiempo en la búsqueda del diagnóstico y consecuentemente el gran impacto biopsicosocial y sufrimiento que la misma conlleva.

Diagnóstico precoz de enfermedades raras pediátricas es mucho más que un proyecto innovador, es un proyecto de presente y fundamentalmente de futuro, pues un pediatra estará desarrollando su actividad profesional a lo largo de su vida laboral, y tendrá la oportunidad de mejorar la calidad de vida de miles de familias.

5. Profesional de referencia del proyecto

Nombre/Apellidos: Carmen López Rodríguez
Cargo: Directora Sociosanitaria
Contacto: direccion@fegerec.es
981 234 651 – 691 011 855

6. Ámbito geográfico de actuación

Provincia de Ourense. Se trata de un proyecto piloto, trasladable, una vez finalizado su ejecución, análisis y valoración de resultados, inicialmente a todo el territorio gallego.

7. Población diana

7.1 Beneficiarios directos:

a). Médicos pediatras y médicos internos residentes de pediatría del nivel de atención primaria y hospitalaria de la provincia de Ourense. Nº aproximado: 25

7.2 Beneficiarios indirectos:

- a). *Menores de 15 años de edad en proceso de búsqueda de diagnóstico o susceptibles de sospecha diagnóstica de una enfermedad rara. Número estimado: 1.000
b). Padres, madres o tutores legales de menores de 15 años de edad en proceso de búsqueda de diagnóstico o susceptibles de sospecha diagnóstica de una enfermedad rara.
Número estimado: 1.800

Otros profesionales del ámbito sociosanitario: 80

Previsión personas beneficiarias indirectas: 2.880

*Los datos son estimativos, ya que, aunque recientemente se ha creado el Registro Gallego de Enfermedades Raras-RERGA, este inicialmente contempla tan sólo 10 tipos de enfermedades poco frecuentes. El número estimado calculado se deriva de la proporción poblacional de afectados que estima la OMS (7%), teniendo en cuenta que más del 80% son de origen genético, y más del 50% afectan a población infantil.

8. Objetivos: general, específico y operativos

Objetivo general: Sensibilizar y concienciar a especialistas pediatras y médicos residentes en pediatría del nivel de atención primaria de la provincia de Ourense, de la relevancia de su papel de cara a favorecer un diagnóstico más precoz y certero de las enfermedades poco frecuentes, así como la necesidad de mejorar y actualizar el conocimiento de diferentes aspectos de estas enfermedades y consecuentemente, aliviar el sufrimiento y las consecuencias biopsicosociales que produce en las personas y sus familias la demora diagnóstica.

Resultado global que se pretende alcanzar: Conocer los dispositivos asistenciales dentro y fuera de la comunidad autónoma de Galicia. Así como los procedimientos de acceso a los mismos y de una manera especial a las UFM creadas con la estrategia gallega de enfermedades raras

9. Actividades y metodología

Con el fin de favorecer la consecución de un diagnóstico más precoz y certero, así como aliviar el sufrimiento que produce en las personas y familias las consecuencias del proceso de

8. Objetivos: general, específicos y operativos

Objetivo general: Sensibilizar y concienciar a especialistas pediatras y médicos residentes en pediatría del nivel de atención primaria de la provincia de Ourense, de la relevancia de su papel de cara a favorecer un diagnóstico más precoz y certero de las enfermedades poco frecuentes, así como la necesidad de mejorar y actualizar el conocimiento de diferentes aspectos de estas enfermedades y consecuentemente, aliviar el sufrimiento y las consecuencias biopsicosociales que produce en las personas y sus familias la demora diagnóstica.

Objetivos específicos

1. Mejorar el nivel de interés y sensibilización de cara a la participación en el proyecto por parte de pediatras y médicos residentes en pediatría en el nivel de atención primaria.
 2. Informar cómo a través de sus acciones u omisiones, pueden contribuir a orientar el diagnóstico, de cara a que este sea más precoz y certero.
 3. Conocer las principales consecuencias biopsicosociales y económicas que provoca la demora diagnóstica en la personas en proceso de búsqueda o confirmación de diagnóstico y su familia.
 4. Mejorar la identificación y puesta en valor de cara a generar la sospecha de una ER, de la información no formal aportada por familiares y centro educativo.
 5. Fomentar el compartir conocimiento y experiencia con profesionales que intervengan en el proceso de la enfermedad.
 6. Actualizar y ampliar el conocimiento sobre diferentes aspectos relevantes de las EERR en la edad pediátrica.
 7. Ampliar el conocimiento sobre signos y síntomas de alerta que puedan generar sospecha de enfermedad rara en la edad pediátrica.
 8. Conocer el RERGA y procedimiento de acceso.
 9. Conocer el abordaje sociosanitario de las EER desde el ámbito civil en la búsqueda del diagnóstico.
 10. Mejorar el conocimiento sobre las principales rutas asistenciales la búsqueda de diagnóstico y procedimiento de acceso a las mismas a nivel provincial, autonómico y nacional.
- 1.1. Identificar los principales recursos sociosanitarios disponibles a nivel provincial, autonómico y nacional de cara a mejorar la consecución del diagnóstico y sus consecuencias.

Objetivos operativos

1. Que participen en el proyecto el 40% de los pediatras y médicos internos residentes en pediatría de la provincia de Ourense.
2. Que el **80%** de los participantes sean conscientes de las consecuencias de su intervención o no en la consecución del diagnóstico.
3. Que el **100%** de los participantes conozcan las principales consecuencias biopsicosociales y económicas de la demora o confirmación de diagnóstico.
4. Que el **55%** mejore la identificación y ponga en valor la información aportada por familiares y centro educativo.
5. Que el **50%** de los participantes comparta los conocimientos y experiencia adquirida con otros profesionales que intervengan en el proceso de la enfermedad.
6. Que el **100%** de los participantes mejore y actualice sus conocimientos sobre las enfermedades poco frecuentes en la edad pediátrica.
7. Que el **100%** de los participantes sea más eficaz a la hora de identificar signos y síntomas de alerta de sospecha de una ER.
8. Que el **100%** conozca el procedimiento de como registrar una enfermedad rara.
9. Que el **100%** mejore su nivel de conocimiento sobre las principales rutas asistenciales en la búsqueda del diagnóstico y procedimiento de acceso a nivel provincial, autonómico y nacional
10. Que el **100%** haya mejorado su nivel de identificación de los principales recursos sociosanitarios a nivel provincial, autonómico y nacional

búsqueda del mismo, se desarrollarán en torno a tres bloques temáticos principales (sensibilización, formación y recursos) sesiones de trabajo dirigidas por profesionales del ámbito sanitario, social, jurídico, psicológico y educativo, con experiencia y amplio conocimiento de las enfermedades poco frecuentes en la edad pediátrica, así como en la gestión sociosanitaria. Estas sesiones serán grupales, con una duración aproximada de una hora por sesión excepto en tres sesiones cuyo contenido se extenderá a las dos horas. Se desarrollarán con la siguiente dinámica:

1º Previo al inicio de cada sesión, los participantes podrán plantear cuestiones concretas relacionadas con la temática a abordar en cada momento. Enviarán las mismas vía email a la persona responsable de la dirección del proyecto, quien a su vez las remitirá a los profesionales responsables de desarrollar los contenidos de las diferentes sesiones formativas y de trabajo. De este modo, se conocerán de antemano, algunas de las inquietudes y necesidades de los participantes en relación con los contenidos a abordar.

2º Pre-evaluación: al inicio de la acción formativa, los participantes cubrirán un cuestionario de carácter anónimo donde se les plantearán cuestiones básicas relacionadas con la temática a abordar, lo que nos permitirá establecer la línea base en cuanto a algunos de los conocimientos de cada temática (5´).

3º *Exposición de contenidos a través de personas con perfiles profesionales acordes a la temática a tratar en cada sesión, así como las posibles respuestas a las cuestiones planteadas previamente por los participantes (duración exposición: de 30´ a 45´ en función contenido temático)

4º Coloquio/debate entre los asistentes, planteando dudas, necesidades, inquietudes, opinión..., trabajando en subgrupos cuando proceda, las posibles alternativas de mejora relacionadas con la temática abordada. Se nombrará un portavoz de cada grupo, que será el que recoja dichas alternativas (de 30´ a 50´ en función del contenido temático)

5º Post-evaluación. Al finalizar la acción formativa, los participantes en la misma cubrirán un cuestionario de cara a valorar contenidos, docente y nivel de satisfacción (5´)

6º Última sesión del proyecto. Se dará paso a las conclusiones como resultado de las diferentes sesiones formativas, tanto en aspectos que tiene que ver con el conocimiento adquirido, como en la mejora y celeridad en la derivación a las rutas e itinerarios asistenciales más adecuados de cara a la mejora en la búsqueda y obtención de diagnóstico.

*En la sesión en la que se abordarán las consecuencias biopsicosociales del impacto de la demora en el diagnóstico en las personas y sus familias, se contará con el testimonio directo de dos familias, dando voz a un caso exitoso, donde la sensibilización, implicación, conocimiento, empatía y adecuada coordinación desde el nivel de atención primaria facilitó un diagnóstico precoz y otro, en el que la ausencia de esas condiciones, favoreció la demora de años en el diagnóstico. Es necesario mencionar que, en ocasiones, aun disponiendo de todas las condiciones necesarias, el diagnóstico se demora o no llega a producirse, pues es justo reconocer que la idiosincrasia de muchas de estas enfermedades, hacen que resulte tremendamente difícil diagnosticarlas. A través de un aprendizaje interactivo, los participantes y docentes compartirán las posibilidades estratégicas para estas enfermedades desde la atención primaria, las herramientas web disponibles, los recursos y las técnicas de asesoramiento genético sobre el cribado neonatal entre otras, diagnóstico preconcepcional... Ponentes y asistentes trabajarán y debatirán para mejorar la consulta pediátrica del menor con sospecha de enfermedad rara.

9.1 Contenidos y temporalización de las sesiones de trabajo/ perfil docentes

Sesiones de trabajo	Contenidos	Temp. año 2022	Perfil docentes	Duración sesión
S1	Epilepsias, signos y síntomas de alarma, consecuencias de la demora del diagnóstico	Octubre	Neuropediatra	2h
S2	Las EERR metabólicas, signos y síntomas de alarma, consecuencias de la demora del diagnóstico + CSUR + Cribado	Octubre	Pediatra	2h
S3	Cardiopatías congénitas familiares, signos y síntomas de alarma + CSUR + consecuencias demora del diagnóstico	Octubre	Cardiólogo	2h
S4	Lipodistrofias, signos y síntomas de alarma + consecuencias de la demora de diagnóstico	Octubre	Endocrino	1h
S5	Alternativas reproductivas	Octubre	Ginecólogo	1h
S6	Relevancia de los servicios de administración	Noviembre	Medicina general	1h
S7	Estudio genético	Noviembre	Genetista	1h
S8	Defensa de derechos desde el tercer sector	Noviembre	Trabajador social y jurista	1h
S9	Estrategia gallega EERR + RERGA	Noviembre	Geriatra	1h
S10	El papel de las asociaciones de pacientes en la búsqueda de diagnóstico. Repercusión de la demora de diagnóstico.	Noviembre	Psicólogas clínicas	1h
S11	Las unidades funcionales multidisciplinarias	Noviembre	Internista	1h
S12	Diagnóstico de EERR pediátricas en el Complejo Hospitalario Universitario de Ourense (CHUO)	Noviembre	Pediatra	45'
S13	El desarrollo psicomotor. Atención temprana, signos y síntomas de alarma	Noviembre	Terapeuta ocupacional	1h
S14	Conclusiones	Noviembre	Psicóloga clínica	15'

14

14 profesionales

16h

10. Recursos humanos y materiales

Perfil	Nº	Funciones	Recursos materiales
Familiares de menores afectados ER	2	Testimonios sesión 4	No fungible
Neuropediatras	1	Contenidos de las sesiones 1, 2, 4, 5, 6, 7, 11 y 12 captación de participantes	Equipos informáticos
Pediatra	2		Cuestionarios
Internista	1		Material informativo impreso y visual
Genetista	1		Proyector LCD
Ginecólogo	1		Pantalla vídeo
Cardiólogo	1		
Endocrino	1		
Geriatra	1		
Med. general	1		
Psicólogas clínicas	2		Responsable del proyecto. Elaboración cuestionarios evaluación. Captación de participantes. Recursos e infraestructura. Coordinación, seguimiento y evaluación. Contenidos de las sesiones 10 y 14
Diplomada en trabajo social	1	Apoyo a la coordinación, seguimiento y evaluación. Elaboración cuestionarios evaluación. Contenido sesión 8	Bolígrafos Folios (A4) Post its Rotuladores
Licenciada en derecho	1	Elaboración cuestionarios de evaluación. Contenido sesión 8	Papelógrafo Cuadernos
Terapeuta ocupacional	1	Contenidos sesión 13	
Community Manager	1	Maquetación y campaña de difusión	
Administración	1	Gestión administrativa	
Subtotal	19		
Estimación de pediatras	14	Asistencia a las sesiones y propuestas de mejora	
Estimación médicos pediatras residentes	3	Asistencia a las sesiones y propuestas de mejora	
Total	36		

11. Importancia de la necesidad social que pretende resolver el proyecto

Cuanto mayor es el tiempo de demora desde que debutan los primeros síntomas de una posible enfermedad rara hasta que se produce la consecución de su diagnóstico, mayor es el sufrimiento y empobrecimiento de las personas afectadas y sus familias en todos los ámbitos que se ven comprometidos por esta circunstancia (físico, social, emocional, educativo, económico...). El tiempo y peregrinaje en la búsqueda del "nombre" en el que encajar los síntomas va excluyendo a la persona y su familia de posibles opciones que mejorarían su calidad de vida, su supervivencia, o que las que recibe en ese proceso sean las adecuadas.

Aunque a través de *Diagnóstico precoz de enfermedades raras pediátricas*, la intervención directa se establezca en el ámbito sanitario, sensibilizando y empoderando a profesionales de la pediatría de cara a favorecer un diagnóstico más precoz y certero de estas enfermedades, se pretende aliviar las consecuencias biopsicosociales y económicas que conlleva la demora en el mismo.

Los pediatras, junto con los médicos de familia, son los profesionales mejor situados dentro del sistema sanitario para mejorar la demora diagnóstica y sus consecuencias. Son clave en el reconocimiento y sospecha inicial de una enfermedad rara, así como en el inicio adecuado del circuito que conduzca a un diagnóstico definitivo cuando este sea posible, y el acceso a los recursos necesarios que mejoren la atención global y calidad de vida de la persona afectada y su familia. La formación, información y conocimiento de los recursos relevantes vinculados a la búsqueda del diagnóstico, prevención y pronóstico de estas enfermedades, es muy limitada actualmente desde el nivel de atención primaria.

12. Capacidad de transformación social del proyecto

Ante la posibilidad de un diagnóstico más precoz y certero, el menor no sólo tendrá más opciones de tratamiento o que este sea el adecuado, sino que además tendrá acceso a apoyos y recursos más adaptados a sus necesidades, lo que mejorará su situación de salud global, su calidad de vida e integración socioeducativa.

El modelo de atención pediátrica ha tenido y tiene en cuenta aspectos relevantes en la vida de los menores, como es su entorno familiar, social y educativo, además de partir de un enfoque humanista y un mayor conocimiento de los aspectos biopsicosociales que conlleva el padecer una enfermedad poco frecuente.

Dotando a estos especialistas en el nivel de atención primaria y hospitalaria, de los recursos formativos e informativos relevantes en las enfermedades raras pediátricas, se ayudará a las familias a conseguir una mayor comprensión de las dificultades que conlleva la búsqueda del diagnóstico, confiar más si cabe ya no sólo en el pediatra, sino en el propio sistema sanitario, y se establecerá un marco más adecuado para la toma conjunta de decisiones, así como acompañar al menor y su familia en el proceso de readaptación y planificación familiar futura si fuese necesario.

El pediatra podrá convertirse en el agente que forme, sensibilice e involucre en el futuro al resto del equipo multidisciplinar de atención primaria, favoreciendo en este proceso la participación de todos los agentes implicados, incluido al menor y su familia.

13. Aspectos innovadores

- Ofrecer a todos los pediatras, incluidos los médicos internos residentes en pediatría de una provincia gallega, la posibilidad de compartir y mejorar conocimientos e información relevante, con el fin de mejorar su capacidad profesional de cara uno de los problemas principales de

las enfermedades raras pediátricas, su diagnóstico y consecuentemente, su pronóstico.

- Se supera uno de los problemas logísticos con los que se encuentran los profesionales sanitarios a la hora de mejorar sus conocimientos, el compatibilizar su horario laboral con las exigencias formativas que conlleva este proyecto al disponer para ello del compromiso y apoyo de la Administración responsable de la gestión sanitaria de la provincia de Ourense.

- La participación de los médicos internos residentes en pediatría.

- Empoderar a la pediatría desde el nivel de atención primaria y hospitalaria en facilitar el diagnóstico precoz de las enfermedades raras pediátricas, focalizando la intervención fundamentalmente en satisfacer necesidades informativas sobre recursos y estrategias para ser más eficaces en generación de la sospecha que mejore la consecución precoz y certera del diagnóstico y mejore del pronóstico.

- Poner en valor la necesidad de la alianza de colaboración entre los agentes implicados en este proceso, pacientes, sus familias, profesionales sanitarios, administración, órganos colegiales y el tercer sector sociosanitario.

- Primera experiencia piloto en Galicia, trasladable una vez finalizado, y realizado los ajustes necesarios, ya no sólo a la demás áreas sanitarias de la comunidad autónoma gallega, sino incluso al contexto formativo de los médicos internos residentes en pediatría.

- Metodología y contenidos, contando como participantes activos del proyecto a las familias de los menores.

14. Colaboración con otras entidades

- Estructura de Gestión Integrada de Ourense, Verín y Barco de Valdeorras, Servicio Gallego de Salud - SERGAS (profesionales. cesión jornada laboral e infraestructura).

- Ilustrísimo Colegio Oficial de Médicos de Ourense (difusión entre los pediatras de ámbito privado).

- Centro médico el Carmen (Ourense).

15. Capacidad de réplica

a) Otros ámbitos: médicos de familia

b) Otros entornos geográficos: a las 6 Estructuras de Gestión Integradas de Galicia: Santiago de Compostela, A Coruña, Pontevedra y el Salnés, Vigo, Ferrol, Lugo, Cervo y Monforte de Lemos

c) Otras entidades: contar con la implicación y colaboración de: Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria – AEPap, la Asociación Española de Pediatría – AEP, Sociedad Española de Pediatría y Atención Primaria – Sepeap

16. Sostenibilidad

FEGEREC cuenta con una línea de colaboración consolidada tanto con el Servicio Gallego de Salud, a través de la Consellería de Sanidade, como con diferentes profesionales e insinuaciones del sector sociosanitario del ámbito de las enfermedades raras. Una vez finalice el proyecto piloto que aquí se presenta, valorados resultados y realizados los posibles ajustes de esta primera experiencia, sus posibilidades de hacerlo sostenible vendrían, por un lado por el compromiso, sensibilidad tanto de FEGEREC como del Servicio Gallego de Salud que en

estos cinco últimos años ha demostrado un esfuerzo e implicación por mejorar el abordaje y conocimiento de estas enfermedades. Además se buscará el apoyo de otras instituciones colegiales y Asociaciones profesionales. A todo ello hay que añadir, el objetivo de que sean los profesionales participantes/beneficiarios de este proyecto, los que lideren el mismo de cara a un futuro a medio plazo.

17. Seguimiento

Profesional responsable del seguimiento: psicóloga clínica.

Profesionales de apoyo para la evaluación y seguimiento: community manager y una auxiliar administrativa.

Como se contempla en el cronograma del proyecto, tras cada acción formativa, se valorará cuantitativamente, con el soporte de un cuestionario específico para cada sesión el nivel de información y conocimiento global de cada participante sobre la temática abordada, así como la línea de aprendizaje adquirido. También se valorará el nivel de satisfacción con los docentes, aspectos organizativos y nivel de participación y asistencia.

Se realizarán dos evaluaciones globales, una INTERMEDIA en el mes de octubre y la final en noviembre, con el análisis y la elaboración del informe final de resultados.

18. Difusión y visibilidad del proyecto

Rueda de prensa, presentación del proyecto a los medios de comunicación

Difusión en: redes sociales y web de FEDER, FEGEREC, Servicio Gallego de Salud-SERGAS, Estructura de Gestión Integrada de Ourense y el Ilustre Colegio Oficial de Médicos de Ourense.

Rueda de prensa, presentación de resultados a los medios de comunicación y ciudadanía.

Realizada en febrero de 2020 en el Complejo Hospitalario Universitario de Ourense.

19. Observaciones

Se mantiene el compromiso de colaboración adquirido en agosto de 2019 con el responsable de la gerencia de la Estructura de Gestión Integrada de Ourense, Verín y O Barco de Valdeorras. Se cuenta con la cesión de las instalaciones del Complejo Hospitalario Universitario de Ourense, como que la jornada se desarrolle en horario laboral de los beneficiarios así como, si se diese el caso, ampliar el mismo a otras entidades y ámbitos profesionales.

