

**Servicio Iberoamericano de Información y
Orientación sobre Enfermedades Raras,
Huérfanas o Poco Frecuentes (SIO ALIBER)
Iberoamérica unida por las Enfermedades Raras**



<http://aliber.org>

ÍNDICE

Justificación de la necesidad	3
La realidad de las Enfermedades Raras o Poco Frecuentes	3
La experiencia europea	6
Linha Rara de Raríssimas (Portugal)	6
Servicio de Información y Orientación sobre EERR de FEDER (España)	7
Experiencias latinoamericanas.....	8
Gráfico 1. Consultas atendidas por año	10
Datos Generales del Proyecto	11
Objetivos del proyecto.....	12
Metodología y proceso de aplicación.....	12
Resumen y Utilidad del proyecto	15
Beneficiarios	17
Ámbito territorial.....	17
Recursos.....	17
La protección de datos personales.....	19
Perspectiva de Viabilidad y Sostenibilidad.....	19
Seguimiento.....	20
Presupuesto.....	21
Referencias Bibliográficas	22

Justificación de la necesidad

La **Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes (ALIBER)**, es una organización sin fines de lucro que coordina acciones para fortalecer el movimiento asociativo, da visibilidad a las EERR y representa a las personas con enfermedades poco frecuentes de Iberoamérica ante organismos locales, regionales, nacionales e internacionales, creando un espacio de colaboración conjunta y permanente para compartir conocimientos, experiencias y buenas prácticas en las áreas social, sanitaria, educativa y laboral.

Fundada en Totana en el marco del VI Congreso Nacional de Enfermedades Raras y I Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes en el año 2013 por 11 organizaciones de pacientes, hoy **ALIBER** se ha consolidado como una coalición que integra y potencia a diferentes asociaciones de pacientes con EERR, en pro de la defensa de los derechos de los afectados y sus familias, **representando a un colectivo de 47 millones de afectados por Enfermedades Poco Frecuentes a través de las más de 500 organizaciones que aglutinan sus 59 socios y que hacen vida en 16 países de Iberoamérica** (Ver listado en el anexo 1).



Los **objetivos estratégicos** de ALIBER están dirigidos a:

- 1) Promover el reconocimiento de las enfermedades poco frecuentes como una prioridad social, sanitaria, educativa y laboral;
- 2) Representar a las personas con enfermedades poco frecuentes en Iberoamérica, y
- 3) Aumentar el empoderamiento de sus entidades miembro.

Para el logro de estos objetivos se han diseñado **6 líneas de acción específicas**: Visibilidad Social, Acción Social, Defensa de Derechos, Formación y Conocimiento, Alianzas/Redes Solidarias, y por último Gestión Asociativa. El presente proyecto de un **Servicio Iberoamericano de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes** se corresponde con las dos primeras líneas, Visibilidad y Acción Social.

La realidad de las Enfermedades Raras o Poco Frecuentes

Existen acerca de 8 mil Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes. que afectan colectivamente entre el 6 y el 8% de la población, lo que equivale a 30 millones de personas en Europa y 25 millones en Estados Unidos de América y 47 millones en Iberoamérica. Las cifras mencionadas constituyen lo que EURORDIS (2005) ha denominado la paradoja de la rareza señalando que, si bien las enfermedades son raras, los pacientes son muchos.

Independientemente de su heterogeneidad, las EERR. comparten aspectos comunes, tales como problemas médicos y sociales complejos debido a sus consecuencias severas y a la carga considerable que afecta a los individuos y su familia (Houyez, Sánchez de Vega, Brignol, Mazzucato y Polizzi, 2014). Estudios que describen la realidad de las personas con EPOF en España, Alemania, Eslovaquia y Reino Unido dan cuenta de experiencias muy similares (Federación Española de Enfermedades Raras, 2009; Budych, Helms y Schultz, 2012; Ramljaková, 2013; Muir, 2016), que no distan de las descritas para Latinoamérica por la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (2016), y que pueden resumirse en los siguientes puntos:

Diagnóstico y tratamiento

- ✓ Dificultad de acceso a la información sobre la enfermedad: diagnóstico y tratamiento.
- ✓ Proceso diagnóstico retardado y frecuentes diagnósticos erróneos.
- ✓ Ausencia de diagnóstico como una barrera para el acceso al cuidado coordinado y tratamiento apropiado,
- ✓ Diagnóstico tardío que priva a las personas de intervenciones terapéuticas oportunas para favorecer el abordaje de la enfermedad.
- ✓ Retraso diagnóstico que merma las posibilidades de acceder a las ayudas sociales a las que se tenga derecho.

Personal sanitario

- ✓ Limitado número de especialistas capacitados para atender los distintos casos y mayormente concentrados en el ámbito metropolitano.
- ✓ Gran descoordinación entre profesionales del ámbito
- ✓ Falta de tratamiento efectivo que empeora la salud del paciente.

Políticas e infraestructura sanitaria

- ✓ Difícil acceso a los tratamientos experimentales que implica una fuerte lucha contra la burocracia y las regulaciones del sistema sanitario.
- ✓ Escasez o inexistencia de Centros de Referencia y cuando los hay son poco conocidos.
- ✓ Investigación escasa, fragmentada, insuficiente y poco divulgada.
- ✓ Escasas políticas que motiven la investigación científica
- ✓ Falta de reconocimiento político y social
- ✓ Pocos registros epidemiológicos, lo que impide el desarrollo de políticas y servicios de atención a los afectados.

Impacto en las familias

- ✓ Escasez de Centros de Referencia que obliga a muchos afectados a trasladarse y, en ocasiones, hasta instalarse en otras ciudades cercanas al lugar de atención.
- ✓ Escasez de dispositivos de ayuda sociales y sanitarios que origina empobrecimiento
- ✓ Dificultades para la economía familiar por la inserción laboral del paciente o, en el caso de los menores o dependientes, por la renuncia al ámbito laboral de al menos uno de los padres para ejercer los cuidados necesarios.

Ante este panorama, el paciente afronta **retos sociales y psicológicos** como el acceso a los recursos necesarios para poder desarrollar una vida independiente en todo caso que sea posible, la falta de socialización y aceptación en la sociedad en la que conviven, los procesos de valoraciones de discapacidad y dependencia que no contemplan sus patologías y/o síntomas, el manejo del diagnóstico cuando lo hay de una enfermedad incurable y/ la aceptación del peregrinaje hasta la consecución de un diagnóstico que a veces se dilata más de 10 años, sentirse aislado de médicos e investigadores, así como de otros pacientes con su misma patología, dificultades para el acceso a la educación, empleo e inclusión social, ausencia de ayuda práctica en la vida cotidiana, todo producido por una problemática común:

- ✓ Desconocimiento del origen de la enfermedad, desconcierto y desorientación en el momento del diagnóstico.
- ✓ Falta de protocolos de la enfermedad
- ✓ Falta de cobertura legal para fomentar la investigación
- ✓ Falta de medicamentos específicos para tratar la enfermedad
- ✓ Rechazo social y pérdida de la autoestima
- ✓ Sentido de ser único, de estar aislado.
- ✓ Desinformación sobre cuidados y ayudas técnicas que puedan facilitar su vida
- ✓ Falta de ayudas económicas
- ✓ Falta de difusión social suficiente de este tipo de enfermedades lo que complica la aceptación social.

La realidad descrita pone en evidencia que **las EPOF plantean un desafío en términos de salud pública** importante debido a la ausencia de información sobre su magnitud, evolución y tendencias.

La situación descrita hasta ahora, refleja la necesidad de información y orientación que tienen las personas con EE.RR. y sus familias, así como los profesionales que trabajan con ellas. Tal necesidad de información abarca distintos aspectos (información general sobre la enfermedad, tratamientos, centros de referencia y/o experiencia, profesionales específicos, realización de pruebas clínicas y/o diagnósticas, contacto con otras personas con la misma patología, aspectos del ámbito educativo y laboral, soporte emocional, etc.) y exige un abordaje desde distintas perspectivas: información, apoyo, orientación, formación.

Esta información que necesitan los pacientes, familiares y profesionales, proviene generalmente de las organizaciones de pacientes, entes que han permitido la actuación colectiva de los afectados para conseguir una mayor influencia y control sobre sus determinantes de salud (Aymé, Kole y Groft, 2008). Para la Organización Mundial de la Salud (1998), las asociaciones de pacientes facilitan que las personas apliquen sus habilidades y recursos en esfuerzos colectivos con el fin de abordar las prioridades sanitarias y satisfacer las necesidades respectivas.

Bien es así que ante dificultades añadidas a las ya señaladas, como las que derivan del proceso pandémico que estamos viviendo en este momento, donde la aparición del COVID-19 hace mellas en los sistemas de salud y resiente la evolución terapéutica de pacientes con Enfermedades Raras, convirtiéndolos en personas con un alto riesgo, que se multiplica debido a la ya vulnerable situación de estos, hace que nuestro proyecto cobre nuevamente sentido, concentrando en él recursos específicos que pueden ayudar a las personas con Enfermedades Poco frecuentes a conocer procesos y pautas adecuadas a la situación en cada uno de los países de Latinoamérica.

Para todo ello, por tanto, los Servicios especializados de Información y Orientación son fundamentales, y deben prestarse desde un punto profesional, dejando atrás la voluntariedad de personas que aún propiciado la mejora en la calidad de vida de los pacientes no alcanza a ofrecer un apoyo informativo con base fiable y amplia.

Ya sabemos por tanto, que **uno de los servicios que contribuye de manera importante al bienestar de los afectados por las EPF y sus familias son las llamadas líneas de ayuda.**

De acuerdo a Sellen (2009), estos servicios se han estructurado progresivamente bajo el impulso del movimiento asociativo, facilitando la relación entre el sistema sanitario y los usuarios.

Para EURORDIS (2011) la existencia de estos sistemas de información sobre EERR en el ámbito nacional o regional, son muy importantes para pacientes y familiares dado que el conocimiento y la información pueden ayudarles en el manejo de la enfermedad y a su vez empodera a los pacientes. En este sentido las investigaciones realizadas sobre tales recursos indican que la información está identificada como un área crucial para la acción (Houyez et al., 2014) y que los padres aprecian obtener información detallada sobre la enfermedad y agradecen recibir apoyo para los múltiples estresores que están encarando (Smith y Daughtrey, 2000; Rahi et al. 2004; Carnevale et al. 2006; Dellve et al. 2006 y Winkler et al. 2006, citados por Gischler, Mazer, Poley, Tibboel y Van Dijk, 2008).

La experiencia europea

En Europa existe una red Europea de Líneas de ayuda que engloba a 17 líneas con servicios de apoyo e información en Enfermedades Raras (ENRDHL, por sus siglas en inglés), siendo los países que prestan este servicio: Bélgica, Bulgaria, Croacia, Dinamarca, España, Francia, Italia, Portugal, Rumania y Suiza. Entre ellas se encuentran el Servicio de Información y Orientación de la Federación Española de Enfermedades Raras (SIO de FEDER) y Linha Rara de Raríssimas, ambas organizaciones socias de ALIBER.

Linha Rara de Raríssimas (Portugal)



Linha Rara es un servicio de información y apoyo que brinda Raríssimas – Associação Nacional de Deficiências Mentais e Raras, una línea de ayuda que tiene tres grandes ejes de acción: información, promoción de comunidades de pacientes y educación para la salud. Su misión puede ser resumida en cuatro pilares: escuchar, informar, aconsejar y encaminar.

Linha Rara trabaja con la finalidad de identificar y dar respuesta a las necesidades de los portadores de EERR y sus familias, vía telefónica, correo electrónico o mediante la atención presencial en su sede de Moita (Portugal) durante los días laborables, desde las 10 hasta las 18 horas.

El equipo de atención está compuesto por una Psicóloga y una Trabajadora Social, con experiencia previa en el desempeño de actividades con asociaciones de pacientes y otras instituciones sin fines de lucro. El servicio cuenta con el apoyo del Asesor Jurídico de Raríssimas que presta apoyo cuando se requiere orientación en el ámbito jurídico-legal y con el apoyo del Director Clínico de Raríssimas que brinda apoyo en referencias médica/clínica.

Mediante Linha Rara se ha hecho posible identificar las necesidades reales de la población afectada por una enfermedad rara. Desde su creación en diciembre de 2009, y hasta 2019 Linha Rara ha recibido **15.000 solicitudes de información y apoyo**, de estas el 23% fueron solicitudes de información científicamente validada sobre una determinada enfermedad rara. El 10% de las solicitudes estuvieron relacionadas con referencias médicas para la obtención o confirmación del diagnóstico y el 11% requerían información sobre opciones terapéuticas,

medicamentos y ensayos clínicos. Un número significativo de solicitudes, 19%, fue de apoyo jurídico, apoyos y respuestas sociales, y derechos de los pacientes y sus cuidadores. El 11% de solicitudes fueron acerca de grupos de pacientes y asociaciones de apoyo específicas a cada enfermedad y por último, un 5% buscaban apoyo psicológico.

La mayoría de las solicitudes de información y apoyo recibidas por Linha Rara fueron efectuadas por pacientes con una Enfermedad Poco Frecuente (EPF) (28%) seguidos por las madres de los afectados, cuidadores principales (26%). El 20% de las solicitudes fueron realizadas por otros familiares y amigos de los portadores de la ER. Un 6% del total de las consultas fueron realizadas por estudiantes y el 6% por profesionales de salud o otros profesionales (trabajadores sociales, psicólogos, etc.), por último un 2% por profesores y otro 2% por periodistas.

Las consultas provinieron de más de 40 países, siendo Brasil el segundo con mayor número de solicitudes (8%), después de Portugal que aglutina el 87% de las mismas. De España provinieron 0,3% y de Colombia 0,04%.

Servicio de Información y Orientación sobre EERR de FEDER (España)



El Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras de la Federación Española de Enfermedades Raras, es un proceso de atención y apoyo que ayuda a definir las necesidades de las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes, persona que no tienen diagnóstico, sus familiares y los profesionales.

En el proceso de atención y una vez exteriorizadas las emociones y pensamientos, el proceso de comunicación continúa para tratar de organizar las necesidades más inmediatas de la persona que consulta.

FEDER pone a la disposición de cualquier persona su SIO. Se trata de un servicio sin coste para las personas que lo utilizan y tiene como objetivo mejorar la calidad de vida de las personas con una ER y sus familias facilitando el acceso a información de calidad, así como acogiendo, apoyando y orientando a las personas que nos consultan.

Además, desde el SIO fomentamos la creación e impulso de redes de afectados, familiares y profesionales y facilitamos información a nuestras administraciones para que se mejore la atención de las personas afectadas.

Contamos con la colaboración de un Comité Científico Asesor formado por 26 especialistas e investigadores de las principales ramas sanitarias de atención a las personas con enfermedades poco frecuentes (genetistas, neurólogos, internistas, fisioterapeutas, farmacéuticos, entre otros). Y con un equipo de Técnicos formado por 11 profesionales de diferentes perfiles profesionales como Trabajadores Sociales, Bióloga, Abogada y Psicopedagogas, con amplia experiencia para ayudar a todas las personas que necesiten orientación en enfermedades poco frecuentes.

Actualmente esta es la **única línea de Atención Integral para las personas con enfermedades poco frecuentes en España** y gracias a su experiencia de trabajo desde el 2002, está a la cabeza en la Red Europea de Líneas de Ayuda en Enfermedades Raras.

El SIO da respuesta a consultas sociosanitarias, casos sin diagnóstico, consultas jurídicas y consultas educativas.

Se trabaja con un protocolo de actuación y una base de datos SQL SERVER inscrita en la Agencia Española de Protección de datos, para la recogida y estructuración de la información.

De modo general, desde el año 2003 han contabilizado la atención a 38.332 personas a través de más de 78 mil consultas. Durante el año 2019 atendieron a 4.518 personas que realizaron 8.865 demandas de información, recibiendo un total de 1.113 llamadas a su *Call Center* y logrando un 92,63% de satisfacción por parte de los usuarios. De estos casos 290 todas ellas siguiendo el protocolo de Orientación para Casos Sin Diagnóstico.

Hasta el momento el SIO de FEDER atiende la mayor parte de las **consultas de Latinoamérica** debido al idioma y en este caso en el periodo **2003-2019**, se han atendido **7.038 solicitudes** (base de datos del SIO) de 4.390 usuarios. Las principales conductas del Servicio de Información y Orientación en los países de América Latina con datos concretos han sido:

- ✓ Facilitación datos de Asociación de Referencia. (FEDER): 351
- ✓ Envío de información más concreta sobre la enfermedad y sobre el manejo del paciente: 3.539
- ✓ Facilitación de datos de Asociación de Referencia no incluidas en FEDER: 1.423
- ✓ Facilitación de contacto con otros afectados de la misma patología: 187
- ✓ Envío de información sobre profesionales: 546

Solicitudes desde Iberoamérica 2003-2019

Argentina:	1.587
México:	1.034
Colombia:	1.033
Perú:	634
Chile:	606
Venezuela:	507
Ecuador:	282
Uruguay:	200
Cuba:	262
Guatemala:	171
Brasil:	104
Portugal:	89
Bolivia:	82
Costa Rica:	77
Panamá:	69
El Salvador:	89
Honduras:	34
Paraguay:	53
Nicaragua:	57
República Dominicana:	57
Puerto Rico:	11

Experiencias latinoamericanas

En la actualidad, desde ALIBER **no se conocer ninguna experiencia similar en los países latinoamericanos**, aunque si se han localizado diferentes servicios muy centralizados en patologías concretas o en ámbitos concretos que dan respuesta a necesidades informativas y orientativas en materia de Enfermedades Poco Frecuentes. Veamos cuales son:

La **Federación Mexicana de Enfermedades Raras (FEMEXER)** es la única organización en Latinoamérica que parece ofrecer de manera formal un programa de información, orientación y apoyo psicológico para personas con enfermedades raras, denominado **Accesalud**.

De acuerdo a la información de su página web, el objetivo principal de Accesalud es operar un Modelo de Atención Psicológica Integral que, a través del empoderamiento logrado mediante la información, la orientación y el apoyo psicológico, mejore la calidad de vida de los pacientes con EERR y sus familias.

El programa desarrolla cinco líneas de acción: Información, Orientación y Apoyo Psicológico para afectados por las EE.RR., Sensibilización y promoción de las EPF y Apoyo y cooperación

con las asociaciones de pacientes. Lamentablemente, que sea de nuestro conocimiento, no hay datos publicados sobre su funcionamiento.

La **Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)** desde 2014 atiende, mediante un formulario en su página web, las consultas que realizan pacientes y familiares. Además, mantienen un apartado en su web con información actualizada sobre centros de referencia por patologías y te ayudan en la búsqueda de entidades que pueda asesorar sobre enfermedades raras concretas. Las dudas y preguntas que se reciben son atendidas por personas voluntarias. Las solicitudes recibidas son canalizadas a las asociaciones de pacientes de la patología específica o profesionales sanitarios para derivación. Los datos están registrados, pero aún no han sido sistematizados.

También en Argentina, el Grupo de Enlace, Investigación y Soporte para Enfermedades Raras (GEISER) publicó conjuntamente con IntraMed, una **Guía de Recursos en Enfermedades Raras en Argentina** en 2009, que fue actualizada en 2011. La guía consta de la descripción y recursos de atención en dicho país para 64 patologías poco frecuentes.

En Ecuador, la **Fundación Ecuatoriana para el Síndrome de Turner (FEPAST)** brinda información y orientación a personas con esta patología desde el año 2011. Esta tarea es realizada por personas, todas voluntarias y consta sobre todo en la orientación a padres de niñas recién diagnosticadas, realizando charlas informativas y diferentes talleres sobre la enfermedad. No se ha llevado registro del servicio prestado.

En Colombia la **Fundación Iberoamericana de Artrogriposis Múltiple Congénita y otras enfermedades no comunes (ASOIBEROAMC)**, cuenta con servicio de orientación e información online para Artrogriposis. El servicio funciona desde 2010 y es llevado por una psicóloga, quien además es afectada de esta condición y fundadora de la organización. La asociación no lleva estadísticas sobre el servicio.

También en Colombia la **Fundación CroniCare**, aunque no tiene un servicio de información y orientación propiamente establecido, recibe solicitudes de información a las cuales dan respuesta en el menor tiempo posible conforme a su red de recursos interinstitucionales: la Cronired, que funciona desde el año 2015. Mediante este servicio se reciben las solicitudes, que son respondidas con el apoyo de la Asesora Médica de la Fundación cuando se relacionan con las enfermedades que CroniCare atiende, o se remiten a otras entidades paraguas cuando no tienen información sobre las enfermedades objeto de la consulta. Este servicio es atendido por dos personas contratadas para tal fin. Además, cuentan con un canal comunicativo con la dirección científica a través de una persona experta en diferentes enfermedades huérfanas que no trabaja Cronicare, ofreciendo orientación en caso de emergencia. La organización si lleva registro de las solicitudes.

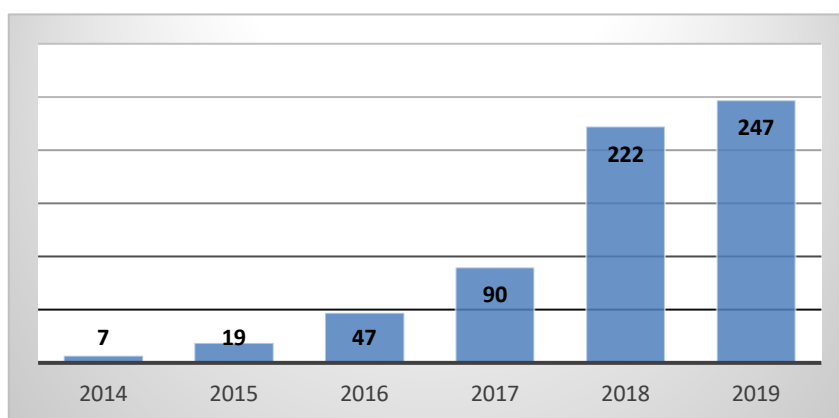
Por último, en Brasil, el **Instituto Vidas Raras** ha puesto en marcha recientemente una Línea de Ayuda (**Linha Rara Brasil**) para guiar y asesorar a las personas con una Enfermedad Rara y sus familias, profesionales de la salud, estudiantes, profesores y el público en general, mediante una línea telefónica específica para ello y un correo electrónico (linharara@rarissimas.org.br). Esta línea de ayuda ha sido posible gracias a la colaboración entre el Instituto Vidas Raras, Rarissimas Portugal y Rarissimas Brasil y cuenta con 6 profesionales para brindar asesoramiento, además de un coordinador de salud.

Tras este panorama, vemos como **No existe un Servicios completo de atención en Latinoamérica** como si los hay en Europa, donde afectados por cualquier enfermedad rara y en cualquiera de los países latinoamericanos, encuentren respuestas a sus demandas y puedan ser orientados de forma global, aportando información local, pero también de fuera de sus fronteras para que libremente los pacientes y sus familiares tomen las decisiones más adecuadas a sus circunstancias y necesidades.

ALIBER en el año 2018 estableció una experiencia piloto para ofrecer su propio servicio de Información y Orientación. A partir de ese año se realiza el planteamiento del proyecto y se realiza un trabajo de investigación para la recopilación de datos que pueda alimentar la base desde la que partiremos para prestar el Servicio, además en el año 2019 se realizó una formación específica a dos profesionales técnicos, avanzando así hacia el desarrollo del Servicio de Iberoamericano de Información y Orientación en Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes.

Desde 2014 hasta 2019 hemos registrado y recibido mas de **500 solicitudes** a través de diferentes canales como Facebook, mail, whatsapp, formulario, derivaciones, etc.. viendo como **se van incrementando anualmente el número de consultas de manera exponencial**, como puede observarse en el Gráfico 1, lo que sustenta nuestro convencimiento de la **necesidad y utilidad de un Servicio de Información y Atención, gratuito y estable, con información fiable y atendido por profesionales formados para ello.**

Gráfico 1. Consultas atendidas por año



Durante estos años, para la resolución de las consultas, hemos contado con la colaboración del SIO de FEDER, así como de las organizaciones miembro de ALIBER en los diferentes países, ofreciendo con ello la información y orientación que nos demandaban en las mismas.

En los seis años transcurridos desde la creación de ALIBER, **hemos ido desarrollando una base de datos de organizaciones latinoamericanas de pacientes, que en la actualidad tiene recopiladas más de 910 asociaciones** con las cuales podemos trabajar conjuntamente cuando así lo requiera la patología y la ubicación geográfica. A la par **se han identificando profesionales de referencia por patología así como, categorizando las enfermedades que representa cada entidad vinculada con la atención de personas con ER en Iberoamérica.** Un trabajo que se ha contado con la colaboración de dos técnicos, de Uruguay y Colombia de la Asociación Todos Unidos por las Enfermedades Raras Uruguay (ATUERU) y la Asociación Iberoamericana de Artrogriposis y otras enfermedades no comunes (ASOIBEROANC) respectivamente.

La experiencia de nuestros socios en Europa, aunada a las acciones, formales o informales, que ya se emprenden desde Latinoamérica para la atención de las consultas de los afectados por EPOF y a la compilación de información sobre asociaciones, recursos y servicios que continuamos realizando desde ALIBER, nos comprometen a proponer, para el año 2020 la consolidación del **Servicio Iberoamericano de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes**.

Datos Generales del Proyecto

Siendo conscientes de la enorme complejidad de la realidad sanitaria de los distintos países de América Latina, tanto por su diversidad como por los retos a los que se enfrentan, creemos que las enfermedades poco frecuentes, también deben tener un abordaje específico.

En un informe realizado como prolegómeno a la creación de ALIBER Guerra y Pino-Ramírez (2013) reseñan que el modelo de salud en Latinoamérica es mixto, con atención pública y privada, siendo los sistemas públicos de salud generalmente precarios lo que prácticamente obliga a los usuarios a contratar seguros privados o depender de obras sociales.

Los recursos sanitarios son también escasos, a lo que hay que sumar el desconocimiento por parte de los profesionales de salud sobre las EE.RR. Son pocos los programas de formación en el área para profesionales de la salud, lo que ocasiona que la implicación de los responsables de salud sea baja o inexistente y agrava la ya compleja problemática que conllevan para los afectados.

Uno de los retos que estamos viviendo actualmente es la respuesta de los sistemas sanitarios ante la pandemia producida por el COVID-19, y este gran safo se ha traducido en multitud de consultas ante los desajustes que están viviendo los afectados por enfermedades raras para continuar con sus terapias, consultas con especialistas, acceso a sus medicamentos, etc.

Los desafíos sanitarios ante la pandemia, no son gestionados desde el foco del paciente que ya presenta una situación de vulnerabilidad y que le hace recurrir a los sistemas sanitarios con mucha asiduidad y debido a las consecuencias y a las medidas adoptadas por los diferentes países frente al COVID19 los pacientes con Enfermedades Raras se están viendo afectado notablemente (véase informes EURORDIS ante la encuesta COVID-19 del Rare Barometer).

Este panorama representa para ALIBER un compromiso y una oportunidad para la consolidación del Servicio Iberoamericano de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes con tres grandes ejes de acción:

- a) la visibilización de las Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF),
- b) la organización y centralización de recursos para las Enfermedades Raras en una única base de datos que se convierta en referencia como lo son otras grandes bases de Europa o Norteamérica (véase la bb.dd de Orphanet, Nord o de FEDER por ejemplo)
- c) la prestación de servicios de orientación y apoyo informacional tanto para personas con Enfermedades poco frecuentes como para profesionales socio-sanitarios y del ámbito de la investigación, mejorando con el Servicio la atención a los pacientes y por ende la calidad de vida de los afectados, al mismo tiempo que se favorezca el fortalecimiento de las asociaciones de pacientes.

Objetivos del proyecto

General:

Mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes en Latinoamérica mediante la implementación de un Servicio Único de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes. en Latinoamérica.

Específicos:

- ✓ Desarrollar una línea estratégica de apoyo entre las asociaciones de pacientes miembros de ALIBER
- ✓ Sensibilizar sobre la problemática en torno a las EE.RR. a la sociedad Iberoamericana y a los actores políticos.
- ✓ Intercambiar conocimientos y buenas prácticas sobre la atención desde los Servicios de Información y Orientación en EPF.
- ✓ Desarrollar un programa de formación y empoderamiento sobre servicios de información y orientación en EE.RR para las entidades miembro de ALIBER
- ✓ Elaborar un guía de recursos (asociaciones y servicios) para la atención de las EE.RR. en Iberoamérica.

Metodología y proceso de aplicación

El Servicio Iberoamericano de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, se ha proyectado para su implementación en varias fases

En una **primera fase** (durante el año 2018) se planteó el proyecto y se estudió la viabilidad del mismo, estableciendo el contacto con las Entidades miembros de ALIBER y recepcionando datos de los Servicios de Información (Líneas de apoyo) que se desarrollaban en Latinoamérica, su ejecución, funcionamiento, las estadísticas de los diferentes servicios, etc.

En la **segunda fase** (durante el año 2019) hemos avanzado en la **búsqueda de recursos, entidades, centros de referencia y/o experiencia, profesionales, entidades de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, etc., de los países Latinoamericanos**, datos necesarios para ir nutriendo a la base de datos que Servicio.

Durante esta fase también **se han elaborado los formularios de autorizaciones de consultas del SIO**

1. Autorización consulta SIO ALIBER
2. Autorización para recogida y tratamiento de datos
3. Autorización de cesión de derechos de imagen
4. Datos personales

Por último, en esta fase se produjo una formación de dos técnicos por parte de la coordinadora del Servicio de Información y Orientación de FEDER, Estrella Mayoral, con una amplia experiencia en este sentido.

En la **tercera fase** (durante el año 2020), hemos comenzado con la preparación de toda la documentación que volcaremos en el Servidor, la herramienta que dará paso a la atención directa. Esta documentación atiende a los recursos y servicios propios de las comunidades donde viven aquellas personas que nos realizan las demandas.

Además, estamos ofreciendo respuestas a las demandas relacionadas con el COVID 19, debido a que se ha efectuado ya un trabajo de recopilación de recursos específicos, se han generado documentos concretos ante las situaciones detectadas para las personas con Enfermedades Raras y se han establecido colaboraciones de recopilación de información por ejemplo con EURORDIS mediante la encuesta del Rare Barometro Voice.

Nuestros próximos pasos para seguir adelante en esta tercera fase del proyecto serán:

- ✓ Conocimiento de los servicios que prestan los socios de ALIBER y otros aliados con las Enfermedades Poco Frecuentes (en proceso).
- ✓ Desarrollo de un mapa de las asociaciones de pacientes y servicios relativos a las EPOF en cada País (en proceso de validación y ampliación)
- ✓ Identificación de profesionales especializados por patología y país (en proceso de validación y ampliación).
- ✓ Selección de profesionales e invitación a formar parte del comité de expertos y de apoyo en la contestación de demandas (en proceso)
- ✓ Elaboración de los protocolos para la derivación de las consultas a los representantes del comité de expertos y/o los Servicios que corresponderán (pendiente)
- ✓ Creación de la base de datos en la que se volcará toda la información como herramienta principal para la puesta en marcha del Servicio de Atención (pendiente).
- ✓ Volcado de información en la base de datos. (pendiente)
- ✓ Familiarización de con la herramienta por parte del técnico responsable en la recepción y contestación de demandas (pendiente)
- ✓ Establecimiento de convenios de colaboración con instituciones y administraciones que apoyen las EE.RR. en los diferentes países de Latinoamérica (pendiente)
- ✓ Promoción del Servicios a través de web, redes sociales, mailing, campañas de difusión, etc (pendiente).
- ✓ Comienzo con la recepción de demandas y la atención directa a través de los datos de nuestro Servidor.

Es propicio señalar que la última acción reseñada sobre la recepción de demandas y atención directa ofrecerá a los usuarios del servicio información relativa a su patología en relación a: tratamientos, profesionales, centros de referencia en su país, organizaciones que pueden orientarles, programas específicos, la posibilidad de contactar con otras familias de su país con la misma enfermedad, el acceso a artículos y documentos con información de su patología a nivel mundial, etc. **Esta acción será continuada en el tiempo sin fecha límite de finalización** ya que de lo que se trata es de ofrecer continuidad al Servicio y mejora continua de la información que se ofrece en el mismo mediante los avances que se vayan produciendo en cada país en materia de Enfermedades Raras.

Por otra parte, se ha establecido una **colaboración e interrelación con el proyecto de Estudio de Necesidades Socio Sanitarias de las personas con Enfermedades Raras y sus familias, ENSERio Latam**, también promovido y ejecutado por ALIBER, mediante el que se está recepcionando,, entre otros datos, información específica sobre profesionales y centros de experiencia por enfermedades raras y por país. Y desde el que se podrán relacionar las

necesidades detectadas a través de este estudio con las demandas que nos llegan al SIO ALIBER, estableciendo recomendaciones a las Entidades de Pacientes miembros de ALIBER así como a aquellas que no pertenezcan a la Alianza, en base a programas y servicios a poner en marcha para las personas con enfermedades poco frecuentes. Al mismo tiempo esta interrelación de datos nos permitirá la elaboración de informes específicos que alienten e impulsen posibles políticas públicas en cada uno de los Países Latinoamericanos.

Por último, también en esta tercera fase se realizarán **acción de formación de Técnicos**, que serán ejecutadas por la coordinadora del Servicio de Información y Orientación de FEDER.

En la **cuarta Fase** (a partir del año 2021) se ampliará el Servicio mediante la implementación poco a poco **SIOs locales en diferentes países Latinoamericanos**, ofreciendo formación específica a los técnicos que se vayan localizando para que el proyecto empiece a diversificarse geográficamente hablando, algo que nos permitirá tener un conocimiento mayor de recursos locales, poder acoger el aumento de demandas que preveemos se irá produciendo y establecer redes de colaboración más estrechas con las entidades miembros de ALIBER

A partir de este año, podremos tener ya acceso a datos específicos sobre la eficacia del servicio, el número de demandas y el funcionamiento de la herramienta informática, pudiendo plantear las **mejoras de la herramienta tras este análisis**, la complementación de la misma con los vacíos encontrados y la mejora de la información mediante el acompañamiento y el empoderamiento de las Organizaciones No gubernamentales que trabajen en cada país en favor de las personas con Enfermedades Raras, así como con la suma de nuevos países y la extensión del Servicio a más personas.

En esta fase por tanto se desarrollarán acciones concretas relativas a:

- ✓ Empoderamiento de las entidades desde las que se ampliará la prestación del Servicio Información y Orientación mediante la implementación de SIOs locales.
- ✓ Habilitación de los equipos informáticos de los profesionales prestarán el Servicio.
- ✓ Evaluación del Servicio tras el primer semestre desde su puesta en marcha.
- ✓ Presentación de resultados en Congresos, Jornadas, Revistas o cualquier otro medio.
- ✓ Explotación de los datos que se hayan acumulado en la base de datos para detectar y conocer las necesidades reales de pacientes y familiares y poder plantear el desarrollo de programas específicos que podrán ser implementados por las Entidades de ALIBER.
- ✓ Fortalecimiento de las habilidades y destrezas de los técnicos del SIO ALIBER mediante formaciones específicas en base a las dificultades que se vayan encontrando para dar respuesta a las demandas que recepcionan.
- ✓ Realización de un mapa de la situación de las EPF en Iberoamérica, que podremos realizar al compartir una única base de datos.
- ✓ Establecimiento de procesos de intercambio de información que nos permitan:
 - Compartir información acerca de patologías que no tienen asociación, de las ultra-raras o de aquellos casos sin diagnóstico.
 - Promover el intercambio de buenas prácticas entre los diferentes SIOs locales.
 - Potenciar el trabajo en red y mejorar la coordinación institucional sociosanitaria a través de la facilitación de mecanismos y protocolos de actuación e intercambio de información entre las distintas administraciones y entidades implicadas.
- ✓ Establecimiento de una red de coordinación online entre asociaciones, entidades que trabajen con EE.RR. para intercambiar información de las mismas.

Resumen y Utilidad del proyecto

El proyecto se basa en dos acciones que se complementan necesariamente.

En primer lugar, **contribuir a la mejora de la calidad de vida de los afectados mediante el apoyo informacional sobre su enfermedad**, ofreciendo respuestas al colectivo de las EE.RR. adaptadas a los recursos y servicios propios de las comunidades donde viven o si es necesario, orientando hacia los recursos y servicios más cercanos a su lugar de procedencia, estableciendo acciones de contacto con otras personas que presenten la misma patología, informando sobre novedades al respecto de su enfermedad, etc. De igual modo, la consolidación de este proyecto fomentará el empoderamiento de las asociaciones, favoreciendo el desarrollo de servicios locales de información y orientación sobre EERR.

En segundo lugar, **desarrollar una estrategia de comunicación de las organizaciones de pacientes latinoamericanas, a través de ALIBER**, mediante sus páginas web y redes sociales para que tenga mayor capacidad de impacto sobre los principales actores en EERR: profesionales, estudiantes, pacientes y gobiernos informando sobre el grave problema de salud que suponen las EPOF en Iberoamérica y su escasa o nula atención.

Así pues, este proyecto tiene tres grandes ejes: (Investigación, diversificación de la atención y ampliación de la visibilidad social)

- ✓ En relación al eje de Investigación, seguiremos con **acciones de investigación y reconocimiento de recursos específicos en ER: asociaciones de pacientes, centros de referencia, centros de experiencia, profesionales expertos en ER, centros de investigación, centros para el diagnóstico, ensayos clínicos, tratamientos disponibles por patologías, servicios de rehabilitación, etc.** Todos estos recursos serán volcados en una base de datos que albergará la información necesaria para la puesta en marcha del Servicio con garantías de éxito y se irá alimentando de forma constante actualizando sus datos e introduciendo todos aquellos nuevos a los que vayamos accediendo de forma regular o ante situaciones como la que nos ocupa ahora con la pandemia.

La estructuración de los contenidos de forma correcta y eficiente en una única base de datos, permitirá a los técnicos responsables de recepcionar las consultas, dar la información precisa de forma ágil, así como llevar a cabo un registro de las consultas que llegan y las respuestas ofrecidas, clasificando las mismas en diferentes categorías que nos ofrecerán datos muy relevantes en base a necesidades principales, preocupaciones, intereses y futuras líneas de acción desde la Alianza, tanto asistenciales como de incidencia política.

- ✓ En relación a la diversificación de la atención, con el proyecto se fomentará la ampliación geográfica desde la que se ofrecerán respuestas a las demandas que nos lleguen, promoviendo **acciones de formación e intercambio de conocimiento con técnicos de entidades de Enfermedades Raras en Latinoamérica para la creación de los SIO's locales**, ya que se pretende crear una red de profesionales que siguiendo los mismos protocolos y utilizando la misma base de datos, pueda recepcionar demandas de diferentes puntos de Latinoamérica para ofrecer respuestas a los usuarios del Servicio, así como para seguir con el proceso de investigación y alimentación constante de la base de datos con nuevos recursos.

Para la realización de esta formación nos apoyaremos en la experiencia del Servicio de Información y Orientación de FEDER, de forma que la coordinadora de este Servicio, Estrella Mayoral, con más de 15 años al frente del mismo, podrá instruir a los técnicos que se localicen en varios puntos de Latinoamérica para que formen parte del equipo técnico del Servicio, cumpliendo estos tras la formación recibida acciones de información y orientación enfocadas a:

- a) proporcionar la información necesaria a las personas que necesitan conocer un diagnóstico sobre su enfermedad y que padecen síntomas asociados a las EE.RR., así como apoyar a la tramitación de recursos socio –sanitarios y ayudas técnicas;
 - b) acompañar y apoyar a las personas con EE.RR., derivando a los usuarios a servicios más específicos;
 - c) informar y asesorar a entidades;
 - d) participar en la gestión de proyectos para la detección de necesidades de pacientes y familiares con EE.RR., además de promover la creación y consolidación de programas de intervención para paliar estas necesidades;
 - e) contribuir al empoderamiento de las asociaciones miembro de ALIBER mediante el desarrollo de servicios de apoyo e información sobre EE.RR. para ALIBER y sus socios, etc.
- ✓ Por último, en relación a la función de **Visibilidad Social**, el proyecto mantendrá un claro propósito de dar a conocer la realidad de las personas con EPF, destacando la situación general de las mismas a nivel de cada país y de la región, para lo que **se propone el diseño de una estrategia conjunta de todos los países de Iberoamérica**, así como la promoción de la adhesión al Pacto iberoamericano por las EERR de entidades gubernamentales a nivel local, regional y nacional. A través de la campaña, hemos informado a las instituciones y organizaciones de Iberoamérica relacionadas con la salud sobre la importancia de impulsar políticas sanitarias que mejoren la calidad de vida del colectivo. **Obtener datos específicos en base a las consultas sobre las necesidades de las personas con ER en cada país y los recursos existentes para paliarlas será fundamental para la elaboración de informes con rigor que indiquen a los gobiernos de qué carecen sus países o sus localidades y qué se hace necesario para mantener el bienestar de las personas con Enfermedades Raras.**

Por lo tanto, el desarrollo y fortalecimiento del SIO de ALIBER facilitará:

- La promoción de políticas y acciones de salud pública.
- De igual modo el Servicio, sobre todo una vez implantados los SIOs locales, actuará como observatorio de las dificultades de los ciudadanos afectados por estas enfermedades, constituyendo una herramienta valiosa que proporcionará retroalimentación sobre el funcionamiento de programas de atención para las poblaciones afectadas y el impacto de las políticas públicas nacionales y regionales relativas a las EPOF.
- Finalmente, pero no por ello menos importante, estos servicios fomentarán y ayudarán en la creación de registros de pacientes tanto a nivel local como regional.

Beneficiarios

- ✓ Número de beneficiarios directos: 8.181
- ✓ Número de beneficiarios indirectos: 24.543
- ✓ Número de beneficiarios potenciales: 29 millones
- ✓ Serán beneficiarios directos todas aquellas personas con una Enfermedad Rara que residan en un país Latinoamericano y precise información relacionada con las necesidades que vayan surgiendo arreglo a su enfermedad a nivel clínico y social. En la actualidad y siguiendo con los datos que tenemos registrados podemos considerar a la población usuaria directa al número de usuarios desde Latinoamérica que el SIO de FEDER ha atendido desde 2003 hasta finales del 2019 (7.011) y los atendidos por Linha Rara de Raríssimas Portugal (1.170).

Sin embargo, se espera que con la infraestructura y promoción adecuadas las consultas se incrementen exponencialmente.

- ✓ Por su parte, serán beneficiarios indirectos, familiares de las personas que viven con una Enfermedad Poco Frecuente, siendo el número reflejado el estimado de familiares que conviven con el afectado (normalmente tres), de acuerdo a datos del World Family Map (2015).
- ✓ Por último, los beneficiarios potenciales, se han establecido en base al número estimado de afectados por las EE.RR. en Latinoamérica (exceptuando Brasil, que como hemos visto mas arriba seguirá apoyándose en la línea de apoyo que tiene Rarissimas en Portugal debido a buen funcionamiento de esta y al idioma y consolidando su propia línea de ayuda)

Ámbito territorial

Nuestro ámbito territorial de actuación abarca a todos los países latinoamericanos.

Recursos

Infraestructura informática y de telecomunicaciones

La atención a los usuarios del SIO será en primera instancia on-line, preferiblemente mediante correo electrónico, no obstante, se irán abordando diferentes situaciones en base a su complejidad y necesidad demandada y/o detectada, pudiendo también establecerse procesos face to face virtuales a través de plataformas seguras como Cisco Webex Meeting.

El contacto con el Servicio Iberoamericano de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes podrá realizarse por parte de los propios afectados, de familiares y/o de profesionales, a través de correo electrónico, whatsapp, Facebook o formulario de la página web de ALIBER.

Para el acceso a una atención mediante correo electrónico se dispone ya de formularios específicos en los que se recoge la demanda y esta queda registrada en una plataforma de la que se pueden obtener datos estadísticos. Los correos del dominio de ALIBER habilitados para ello son dos: sio@aliber.org y coordinación.sio@aliber.org. Desde estos mismos correos los usuarios recibirán la contestación a las dudas que nos hagan llegar contando para ello con un servicio de Internet de alta velocidad.

La herramienta que centralizará todo el trabajo de recogida de información y consultas será una base de datos a medida, elaborada ILUNIUN, empresa que trabajará con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en la realización de su nueva base de datos para el SIO de FEDER, donde desde ALIBER podremos tener un espacio para nuestra propia base de datos debido a la colaboración mutua que estas dos entidades mantienen.

La base de datos permitirá:

- ✓ Hacer seguimiento de las consultas y actuaciones realizadas
- ✓ Mantener un listado de recursos para EE.RR. disponibles en Iberoamérica, tanto generales y permanentes como específicos y transitorios como pueden ser lo que se generen por el COVID 19 así como otras situaciones futuras a las que podamos enfrentarnos en materia socio-sanitaria.
- ✓ Realizar informes e investigaciones.
- ✓ Facilitar el contacto entre todos los actores involucrados (afectados, familiares, profesionales, asociaciones e instituciones sanitarias y gubernamentales)
- ✓ Facilitar la detección de necesidades de coordinación entre servicios, así como las carencias asistenciales que presentan los países.

Personal

Para dar continuidad a este proyecto y poder consolidar el SIO ALIBER serán contratados en un primer momento un director/coordinador a jornada completa y un técnico del Servicio que darán salida a las todas las tareas descritas para el año 2020.

A partir del desarrollo de los SIOs locales se procederá a la contratación de nuevos técnicos que puedan atender el Servicio, los cuales serán entrenados por el personal del SIO de FEDER así como por el director/coordinador que haya estado ejecutando las acciones atención directa y manejo de la base de datos del SIO ALIBER. El entrenamiento se referirá sobre todo al manejo de la base de datos y las acciones concretas para el desempeño de sus tareas. Se pretende que al menos se tenga capacidad para la contratación durante el 2021 de dos técnicos situados en dos países diferentes de Latinoamérica, siendo previsible que estos países sean Colombia y Uruguay debido a que ya se ha producido una primera formación de técnicos de dos entidades miembros de ALIBER adscritas a estos países.

Poco a poco y según la demanda del Servicio se irán incorporando técnicos de diferentes países.

La protección de datos personales

Dado que el SIO de ALIBER operará en toda Latinoamérica, se han revisado las legislaciones vigentes sobre protección de datos personales en el área, encontrando que esta normativa identifica a las bases de datos como un conjunto organizado de datos personales, indicando que un tratamiento adecuado de tales datos deberá observar los principios de licitud, formalidad, calidad, proporcionalidad, información y convencimiento (Guzmán, 2016). En todo caso los datos personales serán resguardados aplicando la legislación que mejor los proteja.

Perspectiva de Viabilidad y Sostenibilidad

Se han mantenido reuniones de trabajo entre la Dirección de ALIBER y los responsables del SIO de FEDER y Linha Rara de Raríssimas, con la finalidad de establecer una ruta de trabajo conjunto que permita en el mediano plazo dar los pasos necesarios para la conformación de Servicios de Información y Orientación en ALIBER y sus organizaciones socias en Latinoamérica. Esta relación de asesoramiento está regida por sendos convenios de colaboración, ya firmado con FEDER, y en proyecto con Raríssimas. Adicionalmente, contamos con el apoyo y la orientación de los departamentos de TIC y Comunicaciones de FEDER.

Asimismo, ALIBER ha desarrollado el estudio del movimiento asociativo en Latinoamérica, que permite conocer las organizaciones de pacientes que existen en esta región y los servicios que prestan, cuestión de importancia fundamental para la puesta en práctica del SIO de ALIBER. Paralelamente se está desarrollando una base con los datos de contacto (nombre, patologías atendidas, teléfonos, dirección postal, correos electrónicos, redes sociales, entre otros) de las organizaciones de pacientes con EPOF en Latinoamérica.

Por otra parte, también se ha desarrollado una primera sesión de adiestramiento del personal requerido para la atención de demandas tanto en Uruguay como en Colombia, mediante un entrenamiento online con la intención de capacitar al personal en la prestación del servicio (manejo de las solicitudes, manejo de la relación de ayuda, y manejo operativo de la base de datos). Este entrenamiento continuará con nuevas sesiones online y alguna de ellas presencial y se hará extensible a nuevas profesiones de países diferentes a medida que se vaya implantando el SIO ALIBER en Latinoamérica.

De igual modo, nos apoyaremos en los profesionales del departamento de Comunicación de FEDER para el asesoramiento en la estrategia de promoción del servicio y la visibilización de las EPOF.

Finalmente es importante hacer mención al acceso a Internet y telefonía fija y móvil en Latinoamérica, pues de ello dependerá en gran medida el éxito del servicio. Según datos de la CEPAL (2018) el porcentaje de habitantes que usa la red crece cada año, siendo el 56% de habitantes los que usaron la red en 2016 y aunque la penetración del servicio está mediado por el ingreso, el porcentaje de hogares con conexión fija a Internet se incrementó en todos los países y en todos los quintiles de ingreso. De igual modo se ha incrementado el uso de la banda ancha móvil que ha sobrepasado al uso de la banda ancha fija.

Seguimiento

De las acciones de visibilidad, el seguimiento del Proyecto se realizará a través de la plataforma online de comunicación con alcance global, que permite la difusión de información sobre las actividades de los países de Iberoamérica que están en ALIBER.

En coordinación con los socios, se realizará el lanzamiento de noticias y su seguimiento a las instituciones y organizaciones de Iberoamérica relacionadas con la salud y defensa de derechos sobre la existencia de las organizaciones de EE.RR. en Iberoamérica

En cuanto al Servicio de Información, la base de datos podrá ofrecer informes de todo tipo: tipos de consulta, tipos de actuación del operario, número de afectados por enfermedades, por países, recursos disponibles en cada país, expertos, consultas por edad, sexo, tipo de usuario, entre otros, se trata de disgregar la información al máximo.

Presupuesto.

GASTOS PEVISTOS			
RECURSOS HUMANOS			
Puesto	Salario bruto	Segu Social Empresa	Total
Coordinadora del Servicio (100% jornada: 6 meses)	9.310,00 €	2.886,10 €	12.196 €
1 Técnico de Atención (50% jornada: 6 meses)	4655,00 €	1443,05 €	6.098 €
Subtotal Recursos Humanos			18.294 €
RECURSOS MATERIALES Y TÉCNICOS			
Activos y Material de Informática			1.133,33 €
Material de Promoción			2.000,00 €
Software, ofimática y Antivirus			618,00 €
Base de datos			3.000,00 €
2 Equipos informáticos 2 teléfonos y 2 impresoras			2.500,00 €
Subtotal Recursos materiales y Técnicos			9.251,33 €
GESTIÓN			
Teléfono y ADSL			1.600,00 €
Correo y Servicio de Courier			700,00 €
Seguros			200,00 €
Subtotal Gestión			2.500 €
SERVICIOS EXTERNOS			
Diseño y mantenimiento de página web			800,00 €
Consultor en Impuestos, Contaduría y Trabajo			1.500,00 €
Mantenimiento de Dominios y Servidores			500,00 €
Subtotal Servicios Externos			2.800 €
DIETAS Y DESPLAZAMIENTOS			
Dietas y desplazamientos			1.500,00 €
Subtotal Dietas y Desplazamientos			1.500 €
OTROS			
Imprevistos y Otros			2.000,00 €
Subtotal Otros			2.000 €
TOTAL PRESUPUESTO COMPLETO			36.345,48 €

Referencias Bibliográficas

- Agencia Especializada de las Naciones Unidas para las TIC's, ITU (2012) Principales datos estadísticos en América Latina y el Caribe: publicación de datos de la UIT. Recuperado:
<http://www.itu.int/net/newsroom/Connect/americas/2012/docs/americas-stats-es.pdf>
- Budych, K., Helms, T. M., y Schultz, C. (2012). How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient-physician interaction. *Health policy*, 105(2), 154-164.
- Comisión Económica para América Latina y el Caribe, CEPAL (2016) Estado de la banda ancha en América Latina y el Caribe 2016. Naciones Unidas, 45 p.p.
- Comunidad de Madrid (s/f) Las personas en situación de dependencia. Recuperado de:
<http://www.emprendelo.es/cs/BlobServer?blobkey=id&blobwhere=1352814982317&blobheader=application%2Fpdf&blobheadername1=Content-Disposition&blobheadervalue1=filename%3DPersonas+en+situaci%C3%B3n+de+dependencia.pdf&blobcol=urldata&blobtable=MungoBlobs>
- Federación Española de Enfermedades Raras (2009) Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España: Estudio ENSERio. Obra social de Caja Madrid.
- Gischler S. J., Mazer P. , Poley M.J. , Tibboel D. & Van Dijk M. (2008) Telephone helpline for parents of children with congenital anomalies. *Journal of Advanced Nursing* 64(6), 625-631 doi: 10.1111/j.1365-2648.2008.04830.x
- Guerra G, FJ; Pino-Ramírez, G (2013) Situación y propuestas para un programa marco de colaboración sobre EE.RR. en Latinoamérica. En:
<https://mundomarfan.wordpress.com/2013/06/10/situacion-y-propuestas-para-un-programa-marco-de-colaboracion-sobre-ee-rr-en-latinoamerica/>
- Guzman Rodríguez, H (2016) Datos personales en Latinoamérica: ¿dónde estamos? *SeguriLatam*, 1, Primer cuatrimestre, 66-69.
- Houyez, F., de Vega, R. S., Brignol, T. N., Mazzucato, M., & Polizzi, A. (2014). A European network of email and telephone help lines providing information and support on rare diseases: results from a 1-month activity survey. *Interactive journal of medical research*, 3(2), e9.
- Iskrov, G.; Houyez, F. (2014). European Network of Rare Disease Help Lines (ENRDHLs)- caller profile analysis 2013. *Orphanet journal of rare diseases*, 9(1), 1.
- Moya, G. (2012). La aplicación del principio de subsidiariedad en el empoderamiento de los pacientes para el cuidado de la salud: el caso de las enfermedades raras en Argentina. *Acta bioethica*, 18(2), 181-188.

- Muir E. (2016). The rare reality -an insight into the patient and family experience of rare disease. Londres: Rare Disease UK. Recuperado de <http://www.raredisease.org.uk/documents/patient-experiences-2015.pdf>
- Ramljaková, B. (2013). Patient Empowerment in Rare Diseases Slovak Rare Disease Alliance– Contribution to the Creation of the National Plan of Rare Diseases in Slovakia Eurordis–Benefits of Membership. Acta Facultatis Pharmaceuticae Universitatis Comenianae, 60 (Supplementum VIII), 41-45.
- Sellan, T. (2009). Malattie Rare ed Internet. Sviluppo di un sito web patient-oriented: www.malattirari.it. Tesis para optar al Grado de Doctor en Medicina del Desarrollo y Ciencia de la Programación. Università Degli Studi Di Padova, Padova, Italia.
- Child Trends (2015) Mapa de los cambios en la familia y consecuencias en el bienestar infantil. Recuperado de: <http://worldfamilymap.ifstudies.org/2015/wp-content/uploads/2016/03/WorldFamilyMap-2015-Spanish-ForWeb.pdf>
- UNICEF (2015) La mortalidad infantil en América Latina, logros y desafíos. <http://www.unmultimedia.org/radio/spanish/2015/04/la-mortalidad-infantil-en-america-latina-logros-y-desafios/#.WBcrCfnhDIU>
- Vivanco J.M. (2016, octubre 28) Entrevista con César Miguel Rondón, Éxitos FM.
- Zurynski, Y., Frith, K., Leonard, H., & Elliott, E. (2008). Rare childhood diseases: how should we respond?. Archives of disease in childhood, 93(12), 1071-1074.

ANEXOS

Anexo 1. Listado de socios de ALIBER por país

ARGENTINA	Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)
BRASIL	Associação Dos Familiares, Amigos E Portadores De Doencas Graves Casa Hunter Associação Brasileira De Paramiloidose Instituto Unidos Por La Vida Asociación Brasileña De Pacientes De Esclerosis Sistémica- Abrapes Associação Brasileira de familiares e amigos de portadores de Hipertensão Arterial Pulmonar Associação Alagoana dos Familiares e Amigos do Mucopolissacaridoses Associação Brasileira do Síndrome do Cornélio Lange Instituto Vidas Raras / Antes APMPs DC Instituto Contemplo
CHILE	Fundación Chilena De Pacientes De Enfermedades Lisosomales Corporación De Apoyo A Pacientes Con Enfermedades Hipofisiarias Linfoangioma Chile Federación Chilena de Enfermedades Raras
COLOMBIA	Fundación Iberoamericana De Artrogriposis Múltiple Congénita Y Otras Enfermedades No Comunes Observatorio Interinstitucional De Enfermedades Huerfanas Fundación Apoyo Solidario A Pacientes Con Enfermedades Raras Así Colombia Asociación Colombiana De Pacientes Con Enfermedades De Depósito Lisosomal Fundación Cronicare Fundación CDLS Colombia Fundación Colombiana para Enfermedades Huérfanas o Poco Frecuentes 11qLatinoamérica Fundación Colombiana para la Esclerosis Múltiple y Otras Enfermedades
ECUADOR	Fundación Ecuatoriana Para El Síndrome De Turner Fundación Ecuatoriana De Pacientes Con Enfermedades De Depósito Lisosomal Fundación de Apoyo a Enfermos con Trastornos Hipofisiarios
ESPAÑA	Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) D'Genes Asociación de Enfermedades Raras Asociación de Familiares y Afectados de Lipodistrofias (AELIP) Asociación Española de Raquitismos y Osteomalacia Heredados Fundación Poco Frecuentes Asociación Española de Porfiria
GUATEMALA	Fundación En Pro De Niños Con Trastornos Del Crecimiento Y Enfermedades Raras (PROCRECE) Fundación Metamorfosis En Pro De Niños Y Jóvenes Con Hemofilia (FUNDAMET) Rett Guatemala
LATAM	Sociedad Latina de Hipertensión Pulmonar (SLHP)
MÉXICO	Organización Mexicana De Enfermedades Raras (OMER) Asociación De Corazón Por K Síndrome De Turner Alianza Mexicana de Familias de Von Hippel Lindau Fundación GENES Latinoamérica
NICARAGUA	

	Asociación Nicaragüense de Distrofia Muscular Alan Prado
PANAMÁ	aYOUdas Panamá
PARAGUAY	Asociación Paraguaya de Esclerodermia y Enfermedades Autoinmunes
PERÚ	Federación Peruana de Enfermedades Raras (FEPER) Esperantra Asociación de pacientes con Angioedema Hereditario del Perú Asociación de Raquitismos y Osteomalacia Heredados Peru
PORTUGAL	Federação das Doenças Raras de Portugal (FEDRA) Associação Nacional de Deficiências Mentais e Raras (Raríssimas)
URUGUAY	Asociación Todos Unidos por las Enfermedades Raras Uruguay (ATUERU) Asociación Civil Síndrome Prader Willi del País Federación Uruguaya de Instituciones de Discapacidad (FUDI)
VENEZUELA	AC Humberto Da Silva Fundación Venezolana de Hipertensión Pulmonar Mundo Marfan Latino Fundación de Familias con Enfermedad de Wilson “Ninoska Hernández”

Iberoamérica unida por las Enfermedades Raras

