

# How to make the best use of the position paper for a bigger impact

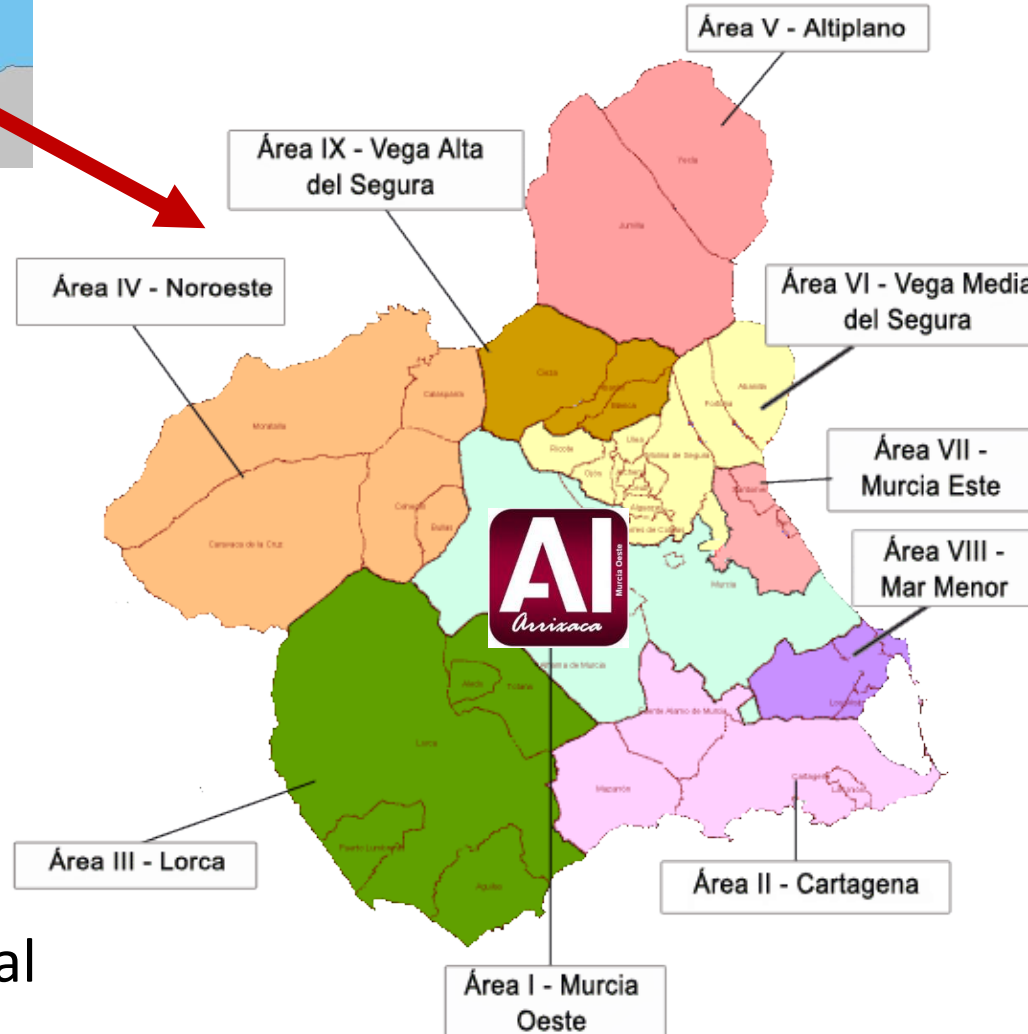
## Holistic Care for Rare Diseases using Regional Strategy and Case Management



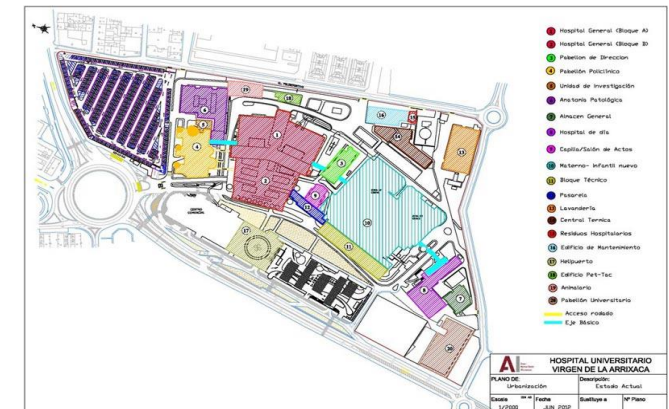
Encarna Guillén Navarro, MD, PhD  
Medical Genetics Section, Pediatrics Department  
Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca  
IMIB-Arrixaca. Universidad de **Murcia**  
CIBERER-ISCIII  
**SPAIN**



# REGION OF MURCIA (SPAIN)



**HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO VIRGEN DE LA ARRIXACA**



- 1. 479.000 inhabitants
- 9 Health Areas
- **Area I: Reference Hospital**

# Regional Strategy-Weaving Network

## ■ **KNOWING WHERE WE ARE, AND WHAT WE FACE**

- **SIER** (Information System for Rare Diseases)
- Collaboration with patients associations



## ■ **ANALYZING THE AVAILABLE AND NEEDED RESOURCES**

- Assess health, educational and social resources
- Resize essential services for diagnosis, follow-up and treatment
- Increase professional implication (multidisciplinary approach)

## ■ **CROSS ACTION APPROACH**

- Multidisciplinary care/ Coordination / Integration/ Research



**DESIGNING A COMPREHENSIVE PLAN FOR RARE DISEASES**



# Rare Diseases Information System



- **2015:** 88.583 people were included in this database and **65,125 residents in the region suffered from a rare disease:**
  - **4.4 % of the population** in the Region of Murcia has been diagnosed with a rare disease.
  - **Prevalence rate is 515.2 cases per 10,000 inhabitants.** There are not significant gender differences
  - **One out of three people affected by a rare disease, has officially recognized their disability**

## Etiology:

1. **Congenital abnormalities/diseases, the most common: 26%**
2. Endocrine Diseases
3. Nutrition Diseases
4. Metabolic Diseases
5. Immunological Diseases



# REGIONAL PLAN FOR INTEGRAL CARE OF RARE DISEASES (HOLISTIC CARE)

---

▪ **Goal:** *To improve social and health care, increasing the coordination of all areas, improving the care circuits, promoting educational tools for optimal social integration, and developing treatments tailored to RD patients needs*

- **Living document:** open and flexible
- **Participative:** patients, professionals and technicians
- **Integral:** Health, Education and Social Care
- **Integrative:** incorporates a new consciousness and a new way to respond to RD



# RD Patients and their families: Expert Patients



- **Openness to dialogue and participation**
- **Patients and families are the voice and emotions of RD**
- **They guide and help in the process of decision making in all areas: clinical, social and research**



# A RD Multidisciplinary Team:

More than 100 professionals and patients

**Interdepartmental Commission**



**Working Groups**



**Leading Group:**

Health, Education,  
Social Policy, patient  
organizations



# REGIONAL STRATEGIES

PIER



Región of Murcia

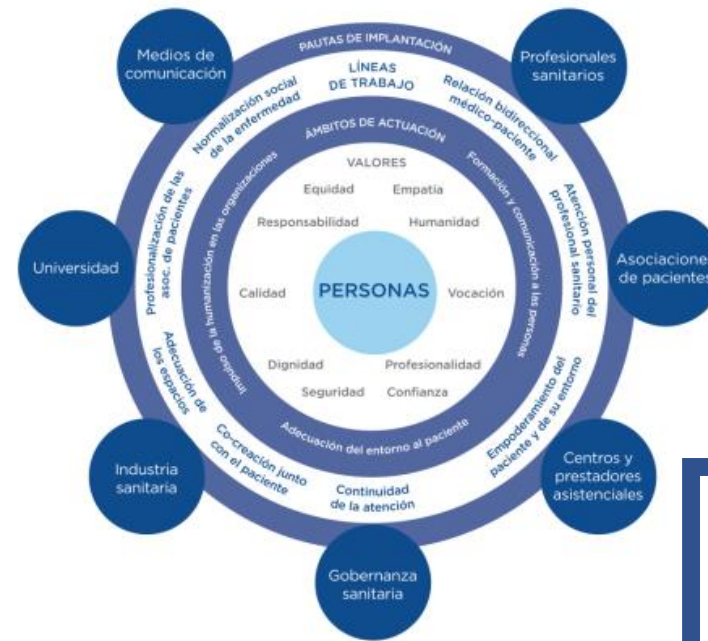
Holistic care for RD





# 10 Strategic Areas

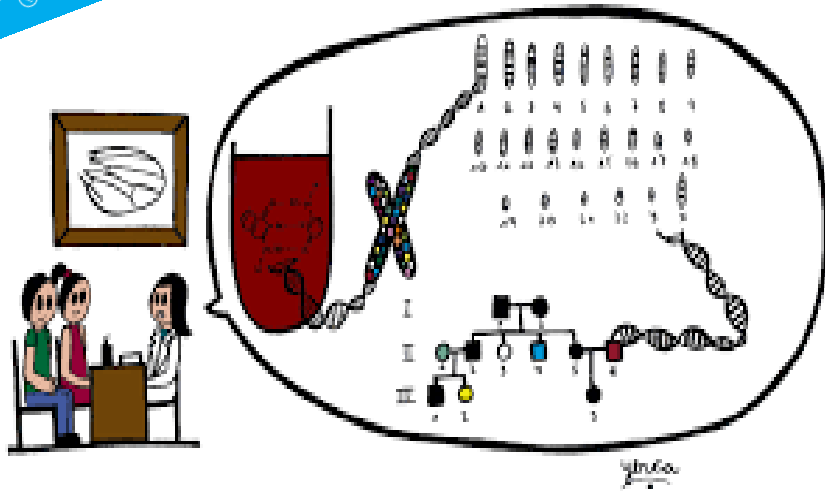
1. Information
2. Prevention and early detection
3. Healthcare
4. Therapeutical resources
5. Socio-Health care
6. Social services
7. Education
8. Training of professionals
9. Research
10. Monitoring and evaluation



*Aligned with*

**Strategy for Rare  
Diseases of the  
National Health  
System**

# PIER: Holistic and multidisciplinary care



In all ages

Adapting resources to the RD people needs in every moment of their lives

From Preconceptional and Prenatal stages

Genetic Counselling

# Regional Health System: Prevention

- Women Integral Attention Program in the Región de Murcia-PIAM
- Teratogenic Information System (SITE/SITTE)
- Newborn Screening Program : 30 metabolic diseases, Cystic Fibrosis y hemoglobinopathies
- Neonatal Auditory Screening
- Primary Attention Pediatrics Follow-up Program

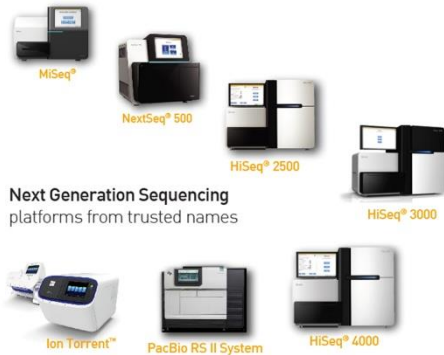




# Health Care Resources

## Genomic Medicine

80% of Rare Diseases have genetics basis



Next Generation Sequencing platforms from trusted names



**MEDICAL GENETICS SECTION**  
**Regional Coordination Unit ER**  
**(URCER-SGM)**



▪ **3.000 patients/year**

# CBGC-HCUVA

▪ 23.000 samples/year





Reference Center (CSUR)/  
ERNs

---

# Key Points

**Primary Attention:** Detection and and follow-up

**Hospital Attention:** multidisciplinary, high resolution and transition

**Hospital-PA coordination**

**Health Social Coordination**

**Case Management**

**Early Attention Program**

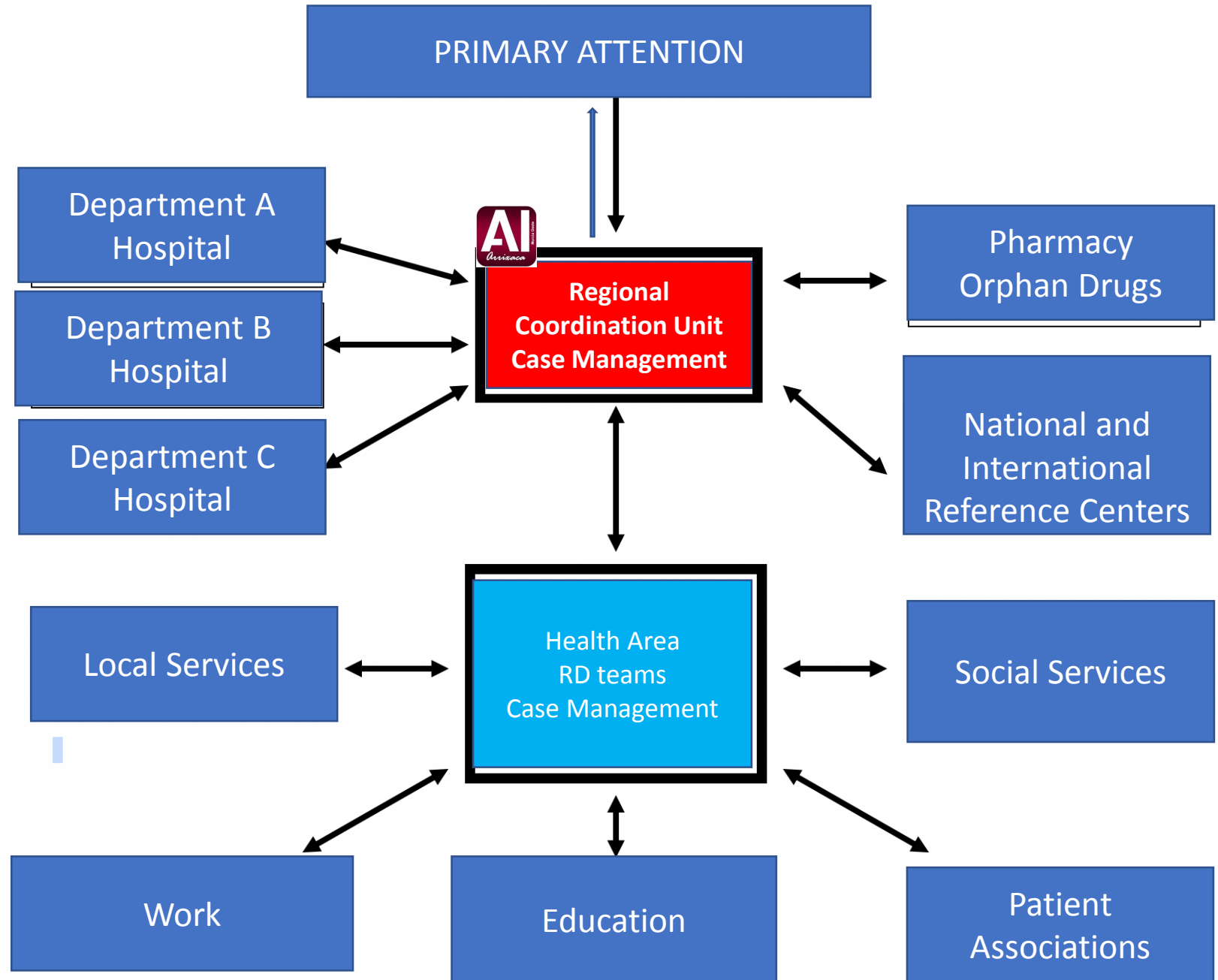
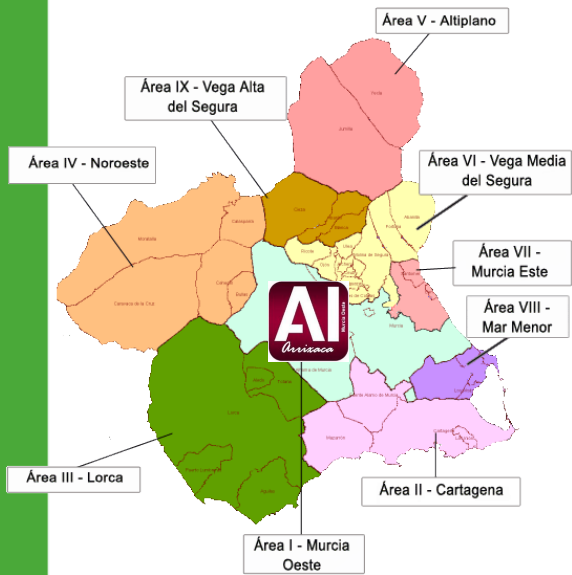
**Education/Work**

**Palliative Care**





# Case Management



# RD and Palliative Care:

## Regional Palliative Care Plan



Regional

24  
horas  
365  
días



# Unknown Diagnosis Program: COHORTES / ENOD



## RESEARCH

Priority Area in Regional Research and Innovation Strategy





**EURORDIS**  
RARE DISEASES EUROPE

**Achieving Holistic Person-Centred  
Care to Leave No One Behind**

A contribution to improve the everyday lives  
of people living with a rare disease and their families

May 2019  
[eurordis.org/carepaper](http://eurordis.org/carepaper)



# Humanization in RD Care

# Improving accessibility and confort



# Hospital Leisure Areas-Outdoors and indoors For children and adolescents



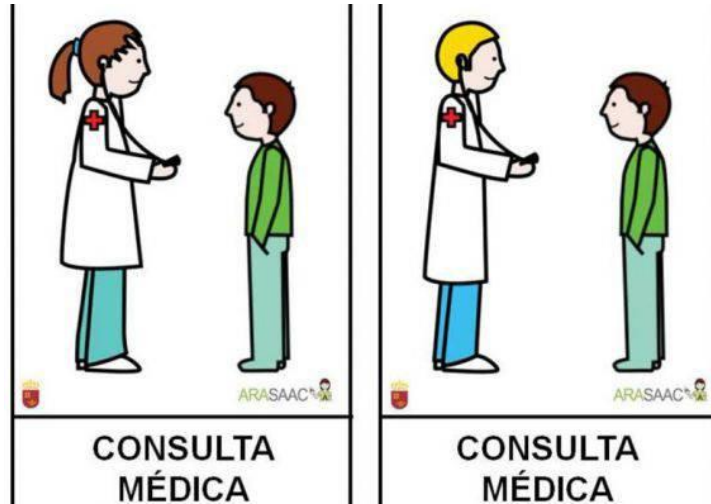
*Fundación Aladina*



*Sonrisas que hacen magia*



# Pictograms for Autistic Spectrum Disorders patients



# Pain management





# School Activities at hospital



# Grief management



GAADIA es un grupo creado oficialmente en 2008, nacido de una iniciativa personal, con el propósito firme de ayudar a vivir lo mejor posible las dificultades y los duelos que la vida nos pone por delante.

Específicamente, se centra en el acompañamiento a padres, hermanos y familiares en la elaboración del duelo.

GAADIA forma parte del Equipo de Cuidados Paliativos Pediátricos del Hospital Materno Infantil Virgen de la Arrixaca desde sus inicios en 2013.

**Un lugar de encuentro para hablar, escuchar, ayudar, aprender, desaprender, amar, curar, confiar y rehumanizar.**

Tlf: 968929457 - Whatsapp 696525024

Email: gaadia.d@gmail.com



No importa cuantos obstáculos hayamos enfrentado.

https://mail.google.com/mail/u/0/#search/HUMANIZACIÓN/FMfcgxmVznbMmBCQVNGGbsDPPkTJVmhM?projector=1&messagePartId=0.1

Triptico III Jornada de voluntariado.pdf

Abrir con

**DESTINATARIOS**  
Ciudadanos interesados en el voluntariado socio-sanitario, Profesionales sanitarios, Asociaciones de voluntariado, Empleados públicos del Servicio Murciano de Salud y de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia.

**INSCRIPCIONES**  
A través de la Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia (FFIS), en el siguiente enlace:  
<http://www.ffi.es/pec207/mostrarcursos.php?id=497&of=4>  
Teléfono de información: 968.365.900

**COMITÉ ORGANIZADOR**  
**Dolores Hernández Palazón.**  
Supervisora de Quirófano Urgencias y Esterilización. Coordinadora de voluntariado del Área I de Salud, Murcia Oeste.  
**Concepción Martínez Romero.**  
Subdirectora de Enfermería del Materno Infantil.  
**Beatriz Martínez-Lozano Aranaga.**  
Técnica Consultora de la Secretaría General de la Consejería de Salud.  
**M<sup>a</sup> Paz Martínez Romero.**  
Técnico Responsable de Información de la Consejería de Salud.  
**Juan Antonio Martínez Carrillo**  
Técnico Responsable de la Coordinación del Voluntariado del SMS.  
**M<sup>a</sup> Asunción de Concepción Sales**  
Directora Médico del Hospital Psiquiátrico Román Alberca.  
**Francisco. J. Serrano Bueno**  
Médico Psiquiatra Unidad de Media estancia de Hospital Psiquiátrico Román Alberca.

**ORGANIZA**  
ÁREA I - MURCIA OESTE - HCUVA

**COLABORAN**  
Región de Murcia  
Consejería de Salud  
Servicio Murciano de Salud  
AI  
Asociación  
UNIVERSIDAD DE MURCIA  
FFIS  
Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia

**EDITA**  
Secretaría de Dirección del Área I- Murcia Oeste  
**Jornada declarada de:**  
- Interés Científico Sanitario por la Consejería de Salud de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia.  
- Horas de participación en el Proyecto de Voluntariado Universitario acumulables para el reconocimiento de Créditos CRAU para estudiantes de la Universidad de Murcia que realicen la inscripción en la actividad a través de la web del Servicio de Atención a la Diversidad y Voluntariado.

6 de octubre de 2017.  
Lugar: Salón de Actos HCUVA.

# Volunteering and Humanization

# PIER: Budget and evaluation

europapress / murcia

**La Comunidad destina más de 12 millones al Plan Integral de Enfermedades Raras, que beneficiará a unas 100.000 personas**

Plan Integral  
de Enfermedades  
Raras de la  
Región de Murcia



**EVALUACIÓN  
PLAN INTEGRAL DE  
ENFERMEDADES  
RARAS 2017-2020**

**Informe de situación. 2017**  
Comisión Técnica de Evaluación y  
Seguimiento del PIER

21 de mayo de 2018

# ACHIVING HOLISTIC PERSON CENTRED CARE FOR RARE DISEASES



**WALKING TOGETHER**

**FROM THE INVISIBLE TO THE POSSIBLE**

**+COORDINATION**

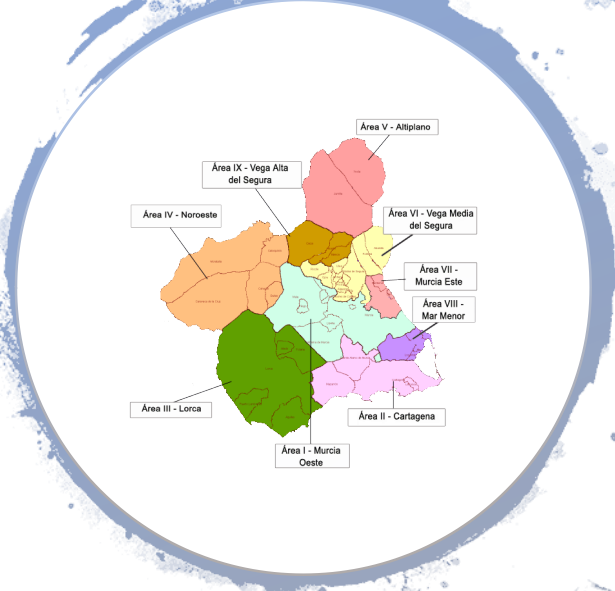
**+PLANNING**

**+RESEARCH**

**+RESOURCES**

**+ASSOCIATIVE**

**SUPPORT**



ACHIVING HOLISTIC PERSON CENTRED CARE FOR RARE DISEASES



WALKING T

FROM THE INVISIBL

+COORDINATION  
+RESOURCES



Región de Murcia



Encarna Guillén-Navarro

Sección Genética Médica

Servicio de Pediatría

Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca

IMIB-Arrixaca . Universidad de Murcia.

CIBERER-ISCIIII

Tel: + 34 968 369042

eguillen@um.es

