



Enfermedades raras,
Conversaciones urgentes

Z
E
N
E
S
E
R

EERR en Canarias: de la Estrategia a la Acción

24 de Septiembre de 2026
Hospital Universitario de Gran
Canaria Dr. Negrín

Una iniciativa de:



Con la colaboración de:



**Gobierno
de Canarias**
Consejería de Sanidad

Una publicación digital de:



C/ Barón de la Torre, 5. 28043 Madrid
Tel.: (+34) 91 383 52 31
www.fundacionfundamed.org

© Todos los derechos reservados 2026

Fundación de Ciencias del Medicamento y Productos Sanitarios (Fundamed)

Fundamed se inscribió en el registro de Fundaciones del Ministerio de Educación, Cultura y Deporte con el número 586.

Los contenidos que integran este documento, entre otros: textos, imágenes, marcas, diseños, descripciones metodológicas, así como su estructura y diseño es titularidad de FUNDAMED, o está legitimada para su uso, quedando terminantemente prohibida, la modificación, explotación, reproducción, comunicación a terceros o distribución, de la totalidad o parte de los contenidos del presente documento, sin el consentimiento expreso y por escrito de FUNDAMED.

Este informe recoge las opiniones y reflexiones expresadas en el encuentro “Enfermedades Raras en Canarias: de la estrategia a la acción” realizado en el Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín, Las Palmas de Gran Canaria, el 24 de Septiembre de 2026.

*En la elaboración del documento han participado: **Santiago de Quiroga** (dirección y revisión), **Enrique Delgado Sanz** (revisión y coordinación del contenido) y **Ana Sánchez Caja, Andrea Rivero García, Javier Alberca Lamas y Marcos Yebra Fernández** (redacción del documento).*

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN

6

BLOQUE 1

ESTRATEGIA DE ENFERMEDADES RARAS DE
CANARIAS: SITUACIÓN ACTUAL, RETOS
Y PRIORIDADES

8

BIENVENIDA

9

**Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias (2023-2026):
balance de situación y líneas de desarrollo**

Miguel Ángel Ponce

10

Santiago de Quiroga

11

Antonia María Pérez

12

BLOQUE 2

BAJANDO AL TERRENO: DE LA ESTRATEGIA A LA
PRÁCTICA CLÍNICA

14



ÍNDICE

MESA 1 **15**

De la insularidad a la especialización o el papel de Enfermería: cómo mejorar la situación de los pacientes de Hipertensión Arterial Pulmonar en Canarias

Gregorio M. Pérez Peñate 16

Purificación Ramírez 17

Amando Márquez Sixto 18

MESA 2 **20**

Síndrome Hemolítico Urémico Atípico (SHUa): Acceso a la innovación y Calidad de Vida

Fayna González Cabrera 21

Manuel Macía Heras 22

MESA 3 **24**

Miastenia gravis: Situación actual y retos futuros para la mejora asistencial

Laia Casas 25

María Dolores Mendoza 26

Pilar Díaz 27

Ignacio Carlos López Puech 28

Alex Burzaco 29



INTRODUCCIÓN

Las **enfermedades raras** suponen uno de los **mayores retos** para la organización de los sistemas sanitarios, desde el diagnóstico precoz hasta el acceso a tratamientos eficaces, pasando por el **circuito asistencial**. Al mismo tiempo, constituyen un ámbito donde están emergiendo algunas de las **estrategias más innovadoras y colaborativas** dentro del sistema de salud, impulsadas por la necesidad de coordinar conocimiento, recursos y profesionales en torno a patologías de alta complejidad.

Estas enfermedades obligan a redefinir el **escenario asistencial** en todas sus fases, desde la sospecha diagnóstica hasta el seguimiento y tratamiento cuando este existe. '**Enfermedades raras, conversaciones urgentes**' nace precisamente con el objetivo de explorar cómo se organizan los sistemas sanitarios alrededor de estas patologías que ponen a prueba la capacidad de respuesta, coordinación y eficiencia del sistema sanitario en España. Analizar y compartir las mejores prácticas permite impulsar su difusión y favorecer su réplica en beneficio de todas las comunidades autónomas.

En este contexto, la **Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias (2023-2026)** constituye una herramienta clave para orientar las políticas sanitarias dirigidas a estas patologías, estableciendo líneas de actuación en ámbitos como el diagnóstico, la atención clínica, la investigación, la coordinación asistencial o el apoyo a pacientes y familias. A medida que la estrategia se aproxima al final de su periodo de vigencia, resulta oportuno analizar su **grado de desarrollo**, identificar los principales **retos pendientes** y reflexionar sobre las **prioridades** que deben guiar los próximos pasos.

Esta jornada se plantea como un **espacio de diálogo** entre administración sanitaria, profesionales, pacientes e industria para compartir experiencias, identificar áreas de mejora y explorar propuestas que contribuyan a impulsar la **implementación** efectiva de la **Estrategia** en Canarias, que permita avanzar hacia una atención más coordinada, equitativa y centrada en las personas que conviven con una enfermedad rara en Canarias.

ESTRATEGIA DE
ENFERMEDADES
RARAS DE
CANARIAS:
SITUACIÓN
ACTUAL, RETOS
Y PRIORIDADES

BLOQUE 1



Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias (2023-2026): balance de situación y líneas de desarrollo

MIGUEL ÁNGEL PONCE

***Gerente del Hospital Universitario de
Gran Canaria Doctor Negrín***

- » "Teniendo una estrategia, hay que pasar a la acción"
- » "El objetivo debe ser "transformar la estrategia en resultados concretos para los pacientes y su familia"
- » "Este tipo de enfermedades suelen afectar a pacientes que están vagando durante mucho tiempo por consultas médicas sin que se termine de llegar a un diagnóstico"
- » "En Canarias tenemos una realidad, que es nuestra insularidad, y eso no debe convertirse también en una desigualdad en cuanto al acceso a la atención sanitaria"
- » "La nueva unidad central de ensayos clínicos de Las Palmas nos va a permitir también que nuestros profesionales tengan más herramientas, tengan más elementos para poder ayudarles a seguir investigando, a seguir realizando y promocionando ensayos clínicos."



SANTIAGO DE QUIROGA

Presidente de Fundamed

- › "No se trata de identificar solo los problemas, sino de mirar hacia adelante y ver cómo los solucionamos"
- › "Las enfermedades raras se unen a una práctica asistencial que ya es extraordinariamente compleja"
- › "Tenemos que desentrañar una compleja maraña de circunstancias en las rutas asistenciales, la disponibilidad de medicamentos y el diagnóstico"
- › "Queremos recoger la experiencia y el conocimiento de los profesionales para analizar las rutas asistenciales, la disponibilidad de medicamentos y el diagnóstico"

ANTONIA MARÍA PÉREZ

***Directora general de Programas
Asistenciales del Gobierno de Canarias***

- » "Este es un encuentro que nos permite poner el foco en una realidad que, aunque afecta a un número reducido de personas, en su conjunto representa una realidad sanitaria y social de enorme importancia. Hablar de enfermedades raras es hablar ante todo de personas"
- » "Tenemos la ocasión de compartir conocimientos, poner en común experiencias y seguir avanzando en una atención cada vez más coordinada y centrada en las personas"
- » "La Estrategia de EERR de Canarias favorece el diagnóstico precoz, garantiza la atención coordinada, facilita el acceso a pruebas genéticas y a los tratamientos adecuados, mejorando la continuidad asistencial. Todo ello desde la equidad"
- » "Vivir con una enfermedad rara no significa tener menos oportunidades de acceder a una atención sanitaria de calidad, tampoco debe depender del lugar de residencia, de la edad de la persona o de la complejidad de su enfermedad"
- » "Canarias ha creado dos unidades de referencia y un circuito asistencial específico para pacientes con enfermedades raras, con cobertura provincial en cada una de ellas y que la atención es tanto pediátrica como de adulto"
- » "Nos llevamos conocimiento, nuevas ideas y experiencias compartidas, pero sobre todo nos llevamos un compromiso"
- » "Tenemos el compromiso de seguir trabajando para que ninguna persona con una enfermedad rara quede atrás"



BIENVENIDA

BAJANDO AL
TERRENO: DE LA
ESTRATEGIA A LA
PRÁCTICA CLÍNICA

BLOQUE 2



De la insularidad a la especialización o el papel de Enfermería: cómo mejorar la situación de los pacientes de Hipertensión Arterial Pulmonar en Canarias



GRÉGORIO M. PÉREZ PEÑATE

***Servicio de Neumología del Hospital
Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín***

- » "A medida que se avanza en el conocimiento de la patología, se va haciendo más necesaria la colaboración y la formación de unidades multidisciplinares en donde todo el mundo tiene su papel"
- » "Debido a la longevidad de la población y a las complicaciones de las enfermedades crónicas, cada vez se detecta más la HAP"
- » "Los pacientes de HAP requieren un tratamiento continuado, un seguimiento estrecho y una adherencia correcta importante"
- » "Hay que buscar líneas que puedan facilitar los desplazamientos a los centros en caso de que el paciente requiera una valoración más especializada"
- » "Vender una enfermedad muy rara a una atención primaria que tiene los tiempos que tiene es muy complicado"

PURIFICACIÓN RAMÍREZ

***Servicio de Neumología del Hospital
Universitario Nuestra Señora de La
Candelaria (Tenerife)***

- » "Una de las dificultades se encuentra en los pacientes con HAP asociada a otras enfermedades, ya que puede aparecer como paso final o avanzado de muchas enfermedades"
- » "La última guía que tenemos en vigor data de 2022 e incorpora el fast-track para acelerar el proceso diagnóstico, aunque también pone el foco en otras cuestiones"
- » "Necesitamos rutas de acceso hacia las unidades más especializadas porque lo que es raro en el ámbito general no lo es en las unidades multidisciplinarias"
- » "La logística que proporcionamos desde la unidad está muy condicionada por el lugar del que vienen los pacientes"
- » "Cuando detectan que pueda haber algún problema, los profesionales van directamente a la consulta monográfica y, si existe una mayor preocupación, contactan con ella para que sea más rápido"
- » "Es fundamental tener confianza en los demás servicios y compañeros, así como mantener reuniones multidisciplinarias que permitan tener a todo el mundo conectado a la enfermedad"



AMANDO MÁRQUEZ SIXTO

***Enfermero de la consulta monográfica
de Hipertensión Arterial Pulmonar del
Hospital Universitario de Gran Canaria
Dr. Negrín***

- » "Es importante potenciar la figura de las enfermeras gestoras, ya que estas profesionales pueden contribuir tanto a la gestión de casos de enfermería como a la coordinación con el ámbito asistencial de Atención Primaria"
- » "No todas las especialidades tienen que ver al paciente, pero todas tienen que conocer al paciente"
- » "No nos podemos permitir perder tiempo en esta patología, puesto que iniciar un tratamiento antes o después va a tener una repercusión sobre el paciente"
- » "Parte de las pruebas las podemos realizar desde la consulta de enfermería de atención primaria"
- » "Tenemos que contar con estructuras en el archipiélago que faciliten, coordinen y potencien una línea transversal de cuidados"
- » "Una de las líneas estratégicas es el seguimiento, que es vital tanto para evitar que se pierdan pruebas como para controlar la evolución del paciente"

Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín





Síndrome Hemolítico Urémico Atípico (SHUa): acceso a la innovación y Calidad de Vida

FAYNA GONZÁLEZ CABRERA

***Responsable de la consulta monográfica
de enfermedades glomerulares,
autoinmunes e inmunomediadas del
Servicio de Nefrología del Hospital
Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín***

- » "Pacientes que antes morían, que quedaban para siempre en diálisis o que no tenían opciones para trasplantarse por el riesgo de recidiva precoz ahora tienen unas expectativas infinitamente mejores"
- » "En esta enfermedad, si te demoras en el diagnóstico 48 horas, vas a asumir daño en esos riñones y más dificultades para revertir la situación"
- » "Una vez que tenemos un fármaco que consigue evitar que se mueran, ahora tenemos que intentar darles opciones para evitar que pierdan la vida"
- » "El día a día de un paciente con SHUa, cuando tiene un soporte detrás de personal médico y de enfermería que les ayuda a entender que pueden hacer una vida normal, debería ser un día normal"
- » "Los profesionales sanitarios pueden detectar pacientes que se beneficiarían de acompañamiento psicológico para adaptarse a una enfermedad crónica y evitar que su impacto termine deteriorando su calidad de vida"
- » "La farmacia hospitalaria participa en la educación sobre la importancia de mantener la adherencia, los posibles efectos adversos y los signos de alarma".
- » "Hay tratamientos que permiten que la vida de los pacientes de SHUa se parezca a la de alguien que no tiene la enfermedad"



MANUEL MACÍA HERAS

***Jefe de Servicio de Nefrología del
Hospital Universitario Nuestra Señora de
Candelaria de Tenerife***

- » "La investigación ha supuesto un cambio radical del pronóstico, pero también del conocimiento de todo el procedimiento etiopatogénico"
- » "Un paciente en tratamiento crónico puede permanecer estable durante largos periodos, aunque existen circunstancias que pueden precipitar una recaída, entre ellas determinadas infecciones, algunos medicamentos o situaciones como el embarazo"
- » "Si el paciente se puede hacer la analítica en el centro de salud al lado de su casa y puede ir al especialista que está en su entorno hospitalario próximo, es más cómodo y se evitan desplazamientos innecesarios"
- » "Los servicios de farmacia han asumido una importante carga relacionada con el control del gasto farmacéutico, una responsabilidad que debería compartirse de forma más amplia entre los distintos servicios sanitarios"
- » "Estamos en un momento de grandes avances en enfermedades hematológicas, inmunológicas y oncológicas, con herramientas terapéuticas que permiten cambiar radicalmente el pronóstico de muchos pacientes. Ahora el reto es saber utilizarlas de forma ágil y adecuada"





Miastenia gravis: Situación actual y retos futuros para la mejora asistencial



LAIA CASAS

***Vicepresidenta de la Asociación de
Miastenia de España - AMES***

- » "La atención psicosocial es clave, ya que el impacto de la miastenia gravis no se acaba en la consulta del neurólogo. La miastenia impacta totalmente en la vida del paciente"
- » "La atención psicológica debería ser concebida como una parte integral de esta atención al paciente"
- » "¿Quién forma a los cuidadores? ¿Quién informa a este paciente de qué va a pasar con su vida profesional? La mayor parte de personas antes de llegar a un diagnóstico de una enfermedad rara desconocemos que existen estos conceptos"
- » "Un paciente de miastenia puede tener problemas para hablar, tragar, andar, incluso para respirar. Pero cuando llega a la consulta puede estar fantásticamente bien"
- » "Los que tienen la suerte, entre comillas, de debutar con una crisis miasténica llegan mucho más rápido al diagnóstico que los que van fluctuando. Necesitamos que alguien piense en miastenia cuando tenemos los síntomas"
- » "Cuando acudes a la asociación te encuentras con un grupo de personas que tienen la misma enfermedad que tú, los mismos síntomas, y te entienden"
- » "Estamos hablando de pacientes que llevaban igual 10 años sin poder salir de su casa, haciendo una persona de 20 años la vida de una de 80, a la que le han puesto una de las medicaciones nuevas y de repente puede hacer vida normal"
- » "Pasar dos años sin poder salir de casa o con daños en la placa motora es algo muy fuerte. Si pudiéramos intervenir en esto y darle un poco más de vidilla al tema, ganaríamos muchísimo"
- » "Dentro de cinco años me gustaría poder ver publicado que la estrategia canaria de enfermedades raras ha conseguido una mejora real en la atención a los pacientes de miastenia".



MARÍA DOLORES MENDOZA

***Jefa de sección de Neurología, Hospital
Universitario Dr. Negrín***

- » "El problema más grande es un retraso diagnóstico. En la miastenia, si no piensas, no diagnosticas"
- » "Otro reto es que los pacientes lleguen antes, capacitando de alguna manera a los médicos de Atención Primaria para que piensen en la miastenia y consulten lo antes posible a Neurología"
- » "Vamos hacia una medicina personalizada, hacia unos nuevos fármacos que han supuesto un giro absoluto en lo que es el tratamiento y en la evolución de la miastenia"
- » "Los protocolos actuales permiten el acceso a los tratamientos en estadios más tarde de lo que deberíamos. Probablemente haya que modificar esos protocolos y tener otra visión de la enfermedad no basada solamente en la resistencia a los fármacos, sino en la carga de la actividad de la enfermedad"
- » "Poner los fármacos nuevos nos obliga a pasar por tres fármacos distintos, y eso son dos años. Habría que pasar de hablar de pacientes farmacorresistentes a hablar de carga de actividad"
- » "Estos fármacos no solo ganan calidad de vida para el paciente, sino que suponen un ahorro para el sistema por la reducción de bajas, de ingresos y de estancias en UMI"
- » "En nuestro caso no hay un modelo protocolizado. La tendencia debería ser a constituir equipos más reglados y potenciar la acción de la enfermería, con una enfermera gestora de casos"
- » "Hay que incorporar los PROMs, las escalas de calidad de vida, e intentar que se incorpore a la historia clínica electrónica con formularios"
- » "Me gustaría ver que desaparezca del informe la definición de pacientes farmacorresistentes porque ya tenemos todos los huecos cubiertos"

PILAR DÍAZ

***Jefa del Servicio de Farmacia,
Hospital Universitario Nuestra
Señora de Candelaria***

- » "El IPT termina siendo, en vez de una ayuda como fue en el inicio del acceso a estos fármacos, una barrera, porque vamos aprendiendo que si llegáramos un poco antes la respuesta sería mejor"
- » "Este tema de los IPTs es una demanda de que no estén escritos en piedra: tenemos que reevaluarlos y son protocolos que tienen que ser dinámicos"
- » "Tradicionalmente medimos la adherencia porque somos los que tenemos los datos objetivos para poder medirla. Un paciente al que un tratamiento viene a resolver una situación clínica y no se lo toma no es porque sea un dejado, es porque esta medicación por algún motivo no le está dando la respuesta o le está produciendo efectos adversos"
- » "Abogo por que se planteen bolsas de tratamiento de enfermedades raras independientes del gasto farmacéutico del hospital"
- » "Si en tu hospital te tocan 20 pacientes y al de al lado le tocan tres, eso impacta en el presupuesto anual del hospital de una manera importante. Estamos hablando de tratamientos de más de 100.000 euros que rompen el presupuesto que tienes y te ves ante la presión de la gestión pensando en medidas que son poco equitativas"
- » "Es importante analizar los resultados en salud y medir lo que está pasando con estos fármacos para realmente decir que es una buena inversión"
- » "Me gustaría ver que Canarias lidera el abordaje integral de la miastenia en España, y que la portavoz de eso sea alguien de la asociación de pacientes"



IGNACIO CARLOS LÓPEZ PUECH

***Jefe del Servicio de Uso Racional de los
Medicamentos del SCS***

- » "La administración tiene las ramas dispuestas: Atención Primaria, atención psicológica, trabajadores sociales y atención especializada. El problema es cómo engranar todo eso y cómo articularlo"
- » "Las asociaciones de pacientes siempre van a tener su papel, y yo lo veo con un doble papel: un papel como lobby, perfectamente legítimo, y otro papel para acompañar a los pacientes para que se vean inmersos en un ámbito amistoso"
- » "Desde el punto de vista de la farmacia se ha creado una comisión central de farmacia hospitalaria con grupos de trabajo, y el grupo de neurología ya nos ha dicho que la próxima patología que les gustaría protocolizar desde el punto de vista farmacoterapéutico es la miastenia gravis"
- » "La única forma de justificar ese crecimiento de los costes es demostrar los resultados. A nivel canario hemos creado una guía farmacoterapéutica única para que una vez financiado un fármaco por el Sistema Nacional de Salud se incluya sin mayores demoras"
- » "Espero ver como se abren grandes expectativas para la miastenia gravis que se confirman y siguen llegando más soluciones"

ALEX BURZACO

Gerente de Acceso al Mercado, UCB Iberia

- » "En la industria somos muy conscientes de que el fármaco es una parte de la solución del problema, pero desde luego no es la definitiva. Esto es multifactorial y nos da la oportunidad de aportar valor en modelos colaborativos"
- » "También estamos concienciados con la sostenibilidad del sistema. Por eso cada vez estamos más habituados a oír acuerdos de riesgo compartido, techos de gasto, costes máximos y pagos por resultados"
- » "Pacientes, personal sanitario, administración e industria consolidan en Canarias un modelo de atención integral gracias a la implementación de la estrategia de enfermedades raras"





Enfermedades raras, Conversaciones urgentes

Con el apoyo de:



Con la colaboración de:



Medios colaboradores:



Una iniciativa de:



Secretaría Técnica:

