Farmacia Hospitalaria 49 (2025) 243–251

Farmacia HOSPITALARIA
Órgano oficial de expresión científica de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria
www.elsevier.es/farmaciahospitalaria

Artículo especial

Plan Estratégico OrPhar-SEFH 2024–2027

Mónica Climente Martí[a,*], María Dolores Edo Solsona[b], María Reyes Abad Sazatornil[c], María Pilar Bachiller Cacho[d], Sergio Fernández Espinola[e], Paula Guijarro Martínez[f], Elena Gras Colomer[g], Alicia Herrero Ambrosio[h], Silvia Manrique Rodríguez[i], Isabel Martín Herranz[j], José Manuel Martínez Sesmero[k] y José Luis Poveda Andrés[l]

[a] *Servicio de Farmacia, Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia, España*
[b] *Servicio de Farmacia, Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia, España*
[c] *Servicio de Farmacia, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España*
[d] *Servicio de Farmacia, Hospital Universitario Donostia, Donostia-San Sebastián, España*
[e] *Servicio de Farmacia, Hospital de Antequera, Málaga, España*
[f] *Servicio de Farmacia, Hospital Ramón y Cajal, Madrid, España*
[g] *Dirección General de Farmacia, Generalitat Valenciana, Valencia, España*
[h] *Servicio de Farmacia, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España*
[i] *Servicio de Farmacia, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón (IiSGM), Madrid, España*
[j] *Servicio de Farmacia, Complexo Hospitalario Universitario A Coruña, A Coruña, España*
[k] *Subdirección Médica, Hospital Clínico Lozano Blesa, Zaragoza, España*
[l] *Gerencia, Hospital Universitari i Politècnic de la Fe, Valencia, España*

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:
Recibido el 23 de diciembre de 2024
Aceptado el 3 de marzo de 2025
On-line el 2 de abril de 2025

Palabras clave:
Enfermedades raras
Medicamentos huérfanos
Plan estratégico
Análisis de decisión multicriterio
Equipos interdisciplinares

RESUMEN

Con el objetivo de impulsar la transformación de la farmacia hospitalaria en el ámbito de las enfermedades raras, se llevó a cabo el desarrollo del Plan Estratégico OrPhar-SEFH 2024–2027. Participaron en el proyecto los 12 farmacéuticos de hospital del grupo OrPhar-SEFH y se desarrolló en 3 fases: Análisis de situación, tendencias y retos actuales en enfermedades raras y su impacto en el rol del farmacéutico de hospital mediante búsqueda bibliográfica, entrevistas a farmacéuticos de hospital y pacientes (FundAME y Fedhemo) y realización de análisis DAFO; Definición de líneas de acción agrupadas en 5 ejes estratégicos AEIOU (Alianzas, Evidencia, Investigación/Innovación, Optimización y Unión); y Priorización de líneas de acción según impacto y factibilidad. En la consecución de este, se identificaron las tendencias y barreras existentes en el ámbito de las enfermedades raras y la farmacia hospitalaria y se clasificaron en torno a 4 palancas de cambio: trasformación del proceso asistencial, experiencia del paciente, evaluación y acceso de medicamentos huérfanos y evidencia en vida real. El análisis DAFO identificó los factores claves de éxito y las entrevistas con pacientes identificaron sus necesidades en 4 pilares: rol del farmacéutico de hospital, experiencia del paciente, educación del paciente y acceso al tratamiento. Se consensuaron un total de 23 líneas de acción: Alianzas (6), Evidencia (3), Investigación/Innovación (4), Optimización (7) y Unión (3). Según su impacto y factibilidad se priorizaron: fomentar la colaboración del farmacéutico de hospital en las estructuras de decisión sobre evaluación y posicionamiento de medicamentos huérfanos, potenciar el papel del farmacéutico de hospital en el análisis crítico de la evidencia científica en enfermedades raras y su traslación a los equipos clínicos interdisciplinares, fomentar el uso de la metodología de análisis de decisión multicriterio en medicamentos huérfanos, impulsar la integración del farmacéutico de hospital en los equipos interdisciplinares de manejo de pacientes con enfermedades raras y crear una red de servicios de farmacéuticos de hospital especializados en enfermedades raras. En definitiva, el Plan Estratégico de OrPhar-SEFH 2024–2027 define la hoja de ruta para potenciar el papel del farmacéutico de hospital en el abordaje de enfermedades raras, mejorando el acceso y evaluación de medicamentos huérfanos y optimizando el proceso asistencial para mejorar los resultados en salud, la calidad de vida y la experiencia de los pacientes.

© 2025 Los Autores. Publicado por Elsevier España, S.L.U. en nombre de Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (S.E.F.H). Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/).

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: climente.mon@gmail.com (M. Climente Martí).

https://doi.org/10.1016/j.farma.2025.03.001
1130-6343/© 2025 Los Autores. Publicado por Elsevier España, S.L.U. en nombre de Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (S.E.F.H). Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/).

OrPhar-SEFH 2024–2027 Strategic Plan

Keywords:
Rare diseases
Orphan drugs
Strategic plan
Multi-criteria decision analysis
Interdisciplinary teams

A B S T R A C T

To promote the transformation of hospital pharmacy in the field of rare diseases, the OrPhar-SEFH Strategic Plan 2024–2027 was developed. Twelve hospital pharmacists from the OrPhar-SEFH group participated in the project which was developed in 3 phases: Situation analysis, trends, and current challenges in rare diseases and their impact on the role of hospital pharmacist through literature review, interviews with hospital pharmacists and patients (FundAME and Fedhemo), and SWOT analysis; Definition of lines of action grouped into five strategic axes AEIOU (Alliances, Evidence, Research/Innovation, Optimization, and Union); and Prioritization of lines of action based on impact and feasibility. In order to achieve this, the existing trends and barriers in the field of rare diseases and hospital pharmacy were identified and classified around 4 levers for change: transformation of the care process, patient experience, evaluation and access to orphan drugs, and real-world evidence. The SWOT analysis identified key success factors, and interviews with patients identified their needs in four pillars: role of the hospital pharmacist, patient experience, patient education, and access to treatment. A total of 23 lines of action were agreed upon: Alliances (6), Evidence (3), Research/Innovation (4), Optimization (7), and Union (3). Based on their impact and feasibility, the following were prioritized: promoting hospital pharmacist collaboration in decision-making structures regarding the evaluation and positioning of orphan drugs, enhancing the role of hospital pharmacist in the critical analysis of scientific evidence in rare diseases and its translation to interdisciplinary clinical teams, encouraging the use of Multi-Criteria Decision Analysis methodology in orphan drugs, promoting the integration of hospital pharmacist into interdisciplinary teams managing patients with rare diseases, and creating a network of specialized hospital pharmacist services in rare diseases. Ultimately, the OrPhar-SEFH Strategic Plan 2024–2027 defines the roadmap to enhance the role of hospital pharmacist in addressing rare diseases, improving access and evaluation of orphan drugs, and optimizing the care process to improve health outcomes, quality of life, and patient experience.
© 2025 The Author(s). Published by Elsevier España, S.L.U. on behalf of Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (S.E.F.H). This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/).

Introducción

La atención a los pacientes con enfermedades raras (EERR) o minoritarias, por sus especiales características (complejidad clínica, impacto asistencial, social y presupuestario) supone un continuo desafío para los sistemas de salud. En Europa, se han definido las EERR como aquellas que presentan una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes[1]. En la actualidad, se han identificado más de 7.000 EERR que se caracterizan, en términos generales, por ser enfermedades hereditarias que con frecuencia se manifiestan en la edad infantil, crónicas y degenerativas, provocando elevada morbimortalidad y alto grado de discapacidad, afectando de forma importante a la calidad de vida de los pacientes y a la de sus familias[2,3].

Se estima que las EERR afectan entre el 6 y el 8% de la población europea, es decir, hay entre 24 y 36 millones de personas afectadas; de las cuales 3 millones residen en España. Además, según el informe de la Fundación Gaspar Casal *Las Enfermedades Raras en España: estado de situación y oportunidades de transformación en el nuevo contexto digital* se estima que, en nuestro país, alrededor de 12 millones de personas conviven con una EERR, bien por padecerla el propio individuo o algún miembro de la familia[4].

El abordaje de las EERR presenta una elevada complejidad etiológica, diagnóstica, pronóstica y terapéutica. Así, los pacientes suelen esperar una media de 4 años hasta obtener un diagnóstico correcto y en el 20% de los casos el diagnóstico se retrasa 10 años o más[5]. El seguimiento de los pacientes requiere, en general, de atención multidisciplinar y del uso de tratamientos de soporte, productos sanitarios y servicios de apoyo (rehabilitación, salud mental), así como recursos educativos y sociales, para hacer frente a estas enfermedades desde un punto de vista integral y multidimensional[5].

La innovación terapéutica en el campo de las EERR presenta, asimismo, grandes desafíos. Los medicamentos desarrollados para tratar las necesidades médicas no cubiertas en EERR, los denominados medicamentos huérfanos (MMHH), son fármacos para los que, en general, existe una limitada evidencia científica de su eficacia y seguridad en el momento de su comercialización. Las frecuentes limitaciones metodológicas de los ensayos clínicos desarrollados (reducido y heterogéneo número de pacientes incluidos, ausencia de alternativas terapéuticas válidas como comparador, uso de variables subrogadas para evaluar la eficacia clínica o el reducido periodo de seguimiento), plantea numerosas incertidumbres en la toma de decisiones, tanto a nivel de acceso y financiación del medicamento como en su utilización en la práctica clínica. Por otro lado, el elevado coste de los medicamentos, dada la complejidad de su desarrollo, en muchos casos terapias avanzadas, y la escasa población diana a la que van destinados, genera un impacto económico creciente en los sistemas sanitarios que comprometen su sostenibilidad. En 2021, el gasto en MMHH fue de 1.000 millones de euros aproximadamente, lo que supuso un 5,5% sobre el gasto total en medicamentos del SNS[6].

En este contexto, reconocidos los múltiples retos que representa la gestión de los MMHH y las EERR para los profesionales sanitarios, el sistema de salud, los pacientes y la sociedad en su conjunto, nació OrPhar-SEFH, grupo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos de la SEFH (Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria), constituido por farmacéuticos de hospital (FH) especializados en EERR, cuya misión es «contribuir en la mejora de la gestión de las EERR y su tratamiento, promoviendo la participación del farmacéutico hospitalario para aportar un valor añadido en el proceso integral de atención al paciente, con la finalidad de mejorar los resultados en salud y la experiencia de los pacientes con EERR».

A lo largo de su trayectoria, OrPhar-SEFH ha liderado proyectos innovadores con un enfoque centrado en el paciente que han contribuido significativamente al avance en el ámbito de las EERR. Entre ellos, puede destacarse la difusión semestral de Informes Horizon Scanning de MMHH, disponibles en la página web del grupo[7], la aplicación de la metodología de análisis de decisión multicriterio (MCDA) a la evaluación de MMHH[8], la elaboración del Manual de Buenas Prácticas de Humanización de los Servicios de Farmacia en la atención a pacientes con EERR[9], o la publicación de una Monografía de Farmacia Hospitalaria para pacientes con EERR[10], entre otros.

Recientemente, y con el fin de continuar impulsando la transformación de la farmacia hospitalaria en el ámbito de las EERR, el

grupo de trabajo ha desarrollado su Plan Estratégico OrPhar-SEFH 2024–2027 que, en línea con la misión y visión del grupo, pretende generar conocimiento, fortalecer la relación entre profesionales de la salud y pacientes y, en definitiva, posicionarse como referente en el tratamiento de las EERR, todo ello bajo un enfoque centrado en la visión del paciente.

Métodos

El diseño y elaboración del Plan Estratégico OrPhar-SEFH 2024–2027 se llevó a cabo entre marzo y septiembre de 2023 por los 12 FH que constituían, en ese periodo, el grupo de trabajo OrPhar-SEFH, contando con el soporte metodológico de una consultora. Se constituyó un grupo coordinador reducido formado por 3 FH que organizó las tareas, desplegando entrevistas por parejas, sesiones de trabajo grupales online de deliberación y consenso, y ejercicios individuales de reflexión y priorización.

El proyecto se desarrolló en 3 fases: diagnóstico del estado de situación del manejo del paciente con EERR por los FH, definición de ejes estratégicos y líneas de acción, y finalmente, priorización de líneas de acción.

En la primera fase se analizó la situación actual, tendencias, retos y estrategias existentes en EERR y su impacto en el rol del FH, tanto a nivel nacional como internacional. Para ello, se realizó una búsqueda bibliográfica en Pubmed y en páginas web de Internet de organismos relacionados con las EERR y con la farmacia hospitalaria[2,3,11,12], así como *benchmarking* del rol del FH en organizaciones similares internacionales/nacionales. Esta información se complementó con la experiencia de los FH del grupo OrPhar-SEFH mediante la realización de una ronda de entrevistas por parejas y con la visión del paciente, mediante entrevistas con los representantes de 2 asociaciones de pacientes (FundAME: Fundación Atrofia Muscular Espinal y Fedhemo: Federación Española de Hemofilia), incluyendo aspectos relacionados con el diagnóstico, tratamiento, educación al paciente, seguimiento y calidad de vida. El análisis y estructuración de toda la información recogida permitió elaborar una matriz DAFO, identificar los factores clave de éxito en las áreas de impacto, necesidades, actuaciones e infraestructura y organización, así como identificar barreras y tendencias que se clasificaron en 4 palancas estratégicas: transformación del proceso asistencial; experiencia de paciente; evaluación y acceso a fármacos; y evidencia en vida real (RWE).

En la segunda fase se definieron las líneas de acción del Plan Estratégico en torno a 5 ejes estratégicos AEIOU (Alianzas, Evidencia, Investigación/Innovación, Optimización y Unión) de forma alineada con el Plan Estratégico de la SEFH[12]. La propuesta preliminar elaborada por el grupo coordinador fue discutida y consensuada en una sesión de trabajo online con todo el grupo OrPhar-SEFH. A cada línea de acción se le definieron: objetivo, indicadores, perfil de profesionales implicados, recursos necesarios para llevarla a cabo, barreras identificadas y un plan de acción.

En la tercera y última fase se realizó un ejercicio de priorización de todas las líneas estratégicas propuestas dentro de cada eje para identificar las acciones más relevantes y factibles para avanzar hacia los objetivos estratégicos establecidos. La priorización se realizó en función de 2 variables: el impacto en el abordaje de las EERR y MMHH y la factibilidad de implementación, considerando la situación actual de OrPhar-SEFH y los distintos perfiles involucrados en el desarrollo de las líneas de acción. Dicha priorización fue realizada de manera individual por cada miembro del grupo asignando una puntuación (1–10) a cada línea de acción, tanto para el impacto como para la factibilidad. La puntuación de 10 representaba la acción que, por un lado, generaba mayor impacto y, por otro, era más fácil de llevar a cabo en términos de recursos, tiempo y viabilidad.

Con toda la información referida se elaboraron varios documentos que se encuentran disponibles en la web del grupo OrPhar-SEFH: el documento final que constituye el Plan Estratégico OrPhar-SEFH 2024–2027[13], un resumen ejecutivo[14] del mismo y una infografía[15] con los datos más relevantes para facilitar su difusión.

Resultados

En la fase 1, el análisis de situación y contexto a nivel nacional e internacional permitió identificar las tendencias y barreras existentes en el ámbito de las EERR y la farmacia hospitalaria y se clasificaron en torno a 4 palancas de cambio (tabla 1). En esta fase, también se realizó un análisis DAFO en el que se identificaron: debilidades, amenazas, fortalezas y oportunidades (tabla 2) y se dividieron los factores claves de éxito en las áreas de impacto, necesidades, actuaciones e infraestructura y organización (fig. 1).

Desde un principio, se pensó diseñar el Plan Estratégico incorporando la voz del paciente en relación con su experiencia actual, las dificultades a las que se enfrentan en su día a día y las expectativas en relación con el rol asistencial del FH en el manejo de las EERR. De este modo, se estructuraron las necesidades de los pacientes en 4 pilares fundamentales: rol del FH y del servicio de farmacia, experiencia del paciente, educación del paciente y acceso a tratamiento, tal y como se muestra en la tabla 3.

La fase 2 permitió definir las 23 líneas de acción del Plan Estratégico agrupadas en torno a 5 ejes estratégicos AEIOU: Alianzas, Evidencia,

Tabla 1
Tendencias identificadas en el ámbito de las enfermedades raras y la farmacia hospitalaria

Transformación del proceso asistencial
• Personalización de los tratamientos mediante la investigación en farmacocinética y farmacogenética
• Fomento de la colaboración público-privada para asegurar la transformación del proceso asistencial
• Empoderamiento del paciente para la gestión de su enfermedad y la toma de decisiones
• Desarrollo de nuevos modelos de atención que empleen herramientas digitales para el seguimiento y monitorización de pacientes
• Toma de decisiones y personalización de la asistencia clínica con base en resultados en salud
Experiencia del paciente
• Desarrollo de nuevos modelos de atención basados en telefarmacia y las TIC para mejorar la calidad del proceso farmacoterapéutico
• Establecimiento de nuevas colaboraciones con pacientes para la humanización de la asistencia farmacéutica
• Toma de decisiones médicas y resolución de casos clínicos a través de comités multidisciplinares
• Desarrollo de formaciones y capacitación de pacientes y cuidadores para mejorar la experiencia de paciente y la adherencia al tratamiento
• Desarrollo de nuevos modelos de gestión basados en la medición e integración de PROM y PREM
Evaluación y acceso de MMHH
• Aceptación de la flexibilidad en la evidencia clínica debida a la baja prevalencia de las EERR
• Colaboración con asociaciones de pacientes para incorporar las necesidades y expectativas de los pacientes
• Empoderamiento del paciente en la evaluación de medicamentos, investigación y ensayos clínicos
• Aceleración de procedimientos para la reducción de tiempos en la evaluación de MMHH
Evidencia en vida real
• Identificación de subgrupos poblacionales e identificación de nuevas correlaciones
• Análisis predictivo y diagnóstico precoz a través de tecnología e inteligencia artificial
• Estratificación de los pacientes, análisis de la adherencia al tratamiento e identificación de riesgos y mal pronóstico de las enfermedades
• Evaluación de la eficacia, eficiencia y seguridad de los fármacos en práctica clínica real
• Identificación del valor añadido de la asistencia a través del análisis de PROM y PREM

EERR: enfermedades raras; MMHH: medicamentos huérfanos; PROM: medidas de los resultados reportados por los pacientes; PREM: medidas de las experiencias reportadas por los pacientes; TIC: tecnologías de la información y comunicación.

Tabla 2
Matriz DAFO

Debilidades
- Coordinación y comunicación: atomización y falta de comunicación entre los diferentes grupos de trabajo
- Desconocimiento de recursos: desconocimiento por parte de los miembros del grupo de los recursos disponibles e iniciativas de la SEFH y la OrPhar-SEFH
- Registro de datos: los criterios de registro de RWD son heterogéneos y, además, no existe una base de datos compartida que recoja información sobre pacientes con EERR, MMHH y recursos de los hospitales a los que pertenecen los integrantes de la OrPhar-SEFH
- Posicionamiento: baja visibilidad nacional e internacional del grupo a nivel de farmacia, pacientes y sociedades científicas
- Formación: falta de formación en enfermedades ultraras, genética, criterios de posicionamiento y evaluación de medicamentos, registro y análisis RWD.
- Falta de visibilización del FH de cara a los pacientes, debilidad que mejoraría implementando el seguimiento transversal del paciente en todo el proceso asistencial
- Alianzas: poca relación e intercambio de información con los institutos de investigación, universidades, sanidad pública, asociaciones de pacientes y sociedades científicas
- Evaluación de medicamentos: baja colaboración entre servicios de farmacia hospitalaria, con la SEFH, el Ministerio de Sanidad y organismos internacionales de FH para trabajar conjuntamente en la evaluación de medicamentos
- Pacientes: falta de acercamiento y atención directa por parte del grupo a los pacientes con EERR, a nivel de apoyo, soporte y formación sobre los tratamientos y cuidados adecuados para su enfermedad

Amenazas
- Redes sociales: la falta de presencia en redes sociales puede limitar la capacidad del grupo para difundir información, interactuar con otros profesionales y pacientes, y aumentar su visibilidad
- Descentralización: la transferencia de las competencias sanitarias a las CCAA puede generar discrepancias en la regulación sanitaria entre las CCAA y afectar a la disponibilidad de recursos destinados a EERR en algunas regiones
- Inestabilidad política y social: la financiación y recursos disponibles para la investigación y el tratamiento de las EERR puede verse afectada por la inestabilidad política, así mismo la inestabilidad social puede afectar a la calidad de vida de los pacientes y su acceso a la atención médica
- Estudios genéticos: la cobertura y disponibilidad de los estudios genéticos puede variar según la región, lo que puede limitar el acceso a diagnósticos precisos y tratamiento adecuado para pacientes con EERR
- Sistema Nacional de Salud: la falta de adaptación del sistema de salud español a los nuevos medicamentos innovadores para EERR, junto con la ausencia de asignación de presupuestos adicionales para su acogida, limita el acceso de los pacientes a los MMHH
- Aumento de pacientes con EERR: el aumento de concienciación y el conocimiento sobre las EERR supone que más personas busquen atención médica y reciban un diagnóstico. Esto puede aumentar la demanda de recursos y tratamientos especializados, lo que puede ser un desafío para los sistemas sanitarios y, en última instancia, para el grupo

Fortalezas
- Experiencia: profesionales de referencia en EERR con un papel relevante y gran experiencia en el manejo de pacientes con EERR y evaluación de medicamentos
- Conocimiento especializado: los profesionales del grupo están altamente especializados en EERR y estrategias de tratamiento y cuidado efectivas para los pacientes con EERR
- Red de contactos: la OrPhar-SEFH tiene una amplia red de contactos dentro de la comunidad médica y científica para el intercambio de conocimientos y la realización de proyectos conjuntos
- Alineamiento del grupo: integrantes del grupo alineados (fomentar el uso de PROM y PREM, farmacocinética, farmacogenética, telefarmacia, etc.) y con voluntad de cambio y de mejora a través del nuevo Plan Estratégico
- Acceso a recursos: acceso a una gran variedad de recursos (información sobre un gran número de pacientes, opciones terapéuticas, tecnologías de diagnóstico, bases de datos, etc.) de los diferentes hospitales de los que forman parte los miembros del grupo
- Diversidad geográfica: amplia perspectiva sobre las necesidades y desafíos específicos de cada región ya que los miembros del grupo trabajan en diferentes hospitales de toda España
- *Best practices*: existencia de múltiples *best practices* a nivel de servicios de farmacia hospitalaria y manejo de pacientes con EERR que podrían escalarse e implementarse en los diferentes hospitales de los integrantes del grupo (consulta monográfica, grupos EERR en comisiones de farmacia, etc.)

Oportunidades
- Concienciación sobre EERR: fomentar desde el Grupo la concienciación y compresión sobre las EERR por parte de los pacientes y la sociedad
- Tracción del conocimiento: aprovechar la *seniority* de la OrPhar-SEFH para transmitir conocimientos a los servicios de farmacia hospitalaria, a otros niveles asistenciales involucrados en el manejo de pacientes con EERR, así como a pacientes
- Comunicación: incrementar la presencia digital y mediática del grupo como herramienta estratégica de posicionamiento a nivel de farmacia hospitalaria y EERR
- Innovación: emplear la innovación como motor de cambio a todos los niveles (uso de la farmacogenética y farmacocinética, nuevos modelos de financiación, uso de tecnologías disruptivas en práctica clínica, investigación y RWE, etc.)
- Alianzas: colaboración con la industria en el desarrollo de nuevas soluciones
- Transversalidad: mejorar la transversalidad y comunicación entre los grupos de trabajo de la OrPhar-SEFH, fomentando la comunicación e intercambio de conocimientos (plataforma para compartir conocimiento, mejores prácticas, datos y procesos)
- Nuevos proyectos: fomentar la realización desde la OrPhar-SEFH de proyectos de mayor envergadura que puedan generar impacto en el manejo del paciente con EERR (protocolos de derivación a hospitales de referencia, elaboración de PROM y PREM específicos, homogeneización de recogida de datos, etc.)

CCAA: comunidades autónomas; EERR: enfermedades raras; DAFO: Debilidades, Fortalezas, Amenazas y Oportunidades; MMHH: medicamentos huérfanos; Orphar-SEFH: Grupo de enfermedades raras y medicamentos huérfanos de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria; PROM: medidas de los resultados reportados por los pacientes; PREM: medidas de las experiencias reportadas por los pacientes; RWE: evidencia en vida real; SEFH: Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria; TIC: tecnologías de la información y comunicación.

Investigación/Innovación, Optimización y Unión. Para cada línea de acción se detallaron: objetivo, indicadores definidos para evaluar su implementación, perfil de los profesionales implicados en su consecución, recursos necesarios, barreras identificadas y el plan de acción, todo ello con el fin de poder llevar a cabo las líneas de acción definidas, y así sentar las bases y desarrollar un nuevo modelo de abordaje de las EERR desde el ámbito de la farmacia hospitalaria. Toda la información detallada de las 23 líneas de acción se puede consultar en el documento completo del Plan Estratégico[13] disponible en la web del grupo OrPhar-SEFH.

En la fase 3 se priorizaron las líneas de acción del Plan Estratégico, de acuerdo con su impacto en el abordaje de las EERR y factibilidad de implementación. En la tabla 4 se muestra la priorización para cada eje estratégico y en la figura 2 puede observarse la puntuación de cada una de las 23 líneas de acción en cuanto a impacto y factibilidad.

Discusión

El Plan Estratégico OrPhar-SEFH 2024–2027 presentado aporta una visión integral e innovadora del abordaje de las EERR y ha sido desarrollado desde un enfoque científico y estratégico, aplicando una metodología de trabajo participativa que incorpora la perspectiva de los profesionales y de los pacientes. Así, en este plan se han definido y priorizado un total de 23 líneas de acción a desplegar en el periodo 2024–2027 por el grupo de trabajo para potenciar el papel del FH en la atención a los pacientes con EERR, con la finalidad de abordar los desafíos que plantean los MMHH y las EERR para el SNS.

El análisis de la situación actual, tendencias, retos y estrategias existentes en el manejo de las EERR, tanto a nivel nacional como internacional, presenta un modelo sanitario con muestras de agotamiento e ineficiencias y un ecosistema de salud que afronta

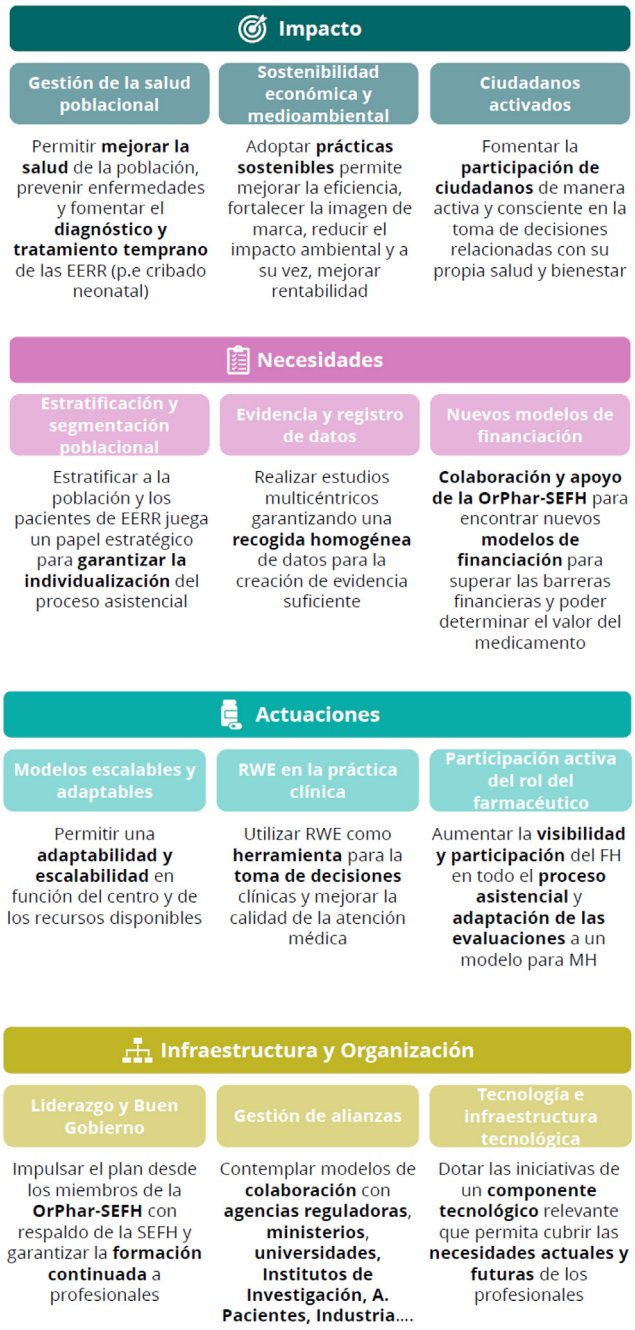


Figura 1. Factores clave de éxito del Plan Estratégico OrPhar-SEFH 2024–2027. EERR: enfermedades raras, FH: farmacéutico de hospital, MH: medicamentos huérfanos, Orphar-SEFH: Grupo de enfermedades raras y medicamentos huérfanos de la Sociedad española de farmacia hospitalaria, PROM: medidas de los resultados reportados por los pacientes, PREM: medidas de las experiencias reportadas por los pacientes, RWE: evidencia en vida real.

constantemente nuevos retos e incorpora, cada vez, más agentes implicados en el abordaje de las EERR[16]. Así, se pone de manifiesto que nos encontramos en un periodo clave de transición impulsado por varias palancas, entre ellas, el escenario pos-COVID, la presión regulatoria, la coyuntura económica, la búsqueda de sostenibilidad y eficiencia en el sistema, la transformación digital, la necesidad de escuchar la voz del paciente y desarrollar modelos de relación y colaboración innovadores y disruptivos[17].

En este contexto, la Unión Europea (UE) ha definido como objetivo estratégico mejorar el acceso al diagnóstico, información y atención sanitaria de los aproximadamente 36 millones de pacientes con EERR en

Tabla 3
Resumen de las necesidades de los pacientes respecto a los farmacéuticos de hospital obtenidas mediante entrevistas a representantes de asociaciones de pacientes con enfermedades raras

Rol del farmacéutico de hospital y del servicio de farmacia
• Disponer de un FH especialista en EERR involucrado en todo el proceso asistencial
• Adaptar los protocolos existentes a las necesidades asistenciales de los pacientes
• Concienciar sobre la necesidad de una atención sanitaria y un proceso de tratamiento que se adapte a los ritmos y necesidades específicas de las EERR y sus pacientes
• Protocolizar el abordaje coordinado, multidisciplinar e integral de los pacientes con EERR dentro de los hospitales y entre centros hospitalarios, en todas las CCAA
• Asegurar la comunicación eficaz y alineamiento entre todos los profesionales (FH, clínicos, enfermería, etc.) en el manejo de pacientes con EERR
• Incorporar la visión del paciente en la toma de decisiones
Experiencia del paciente
• Establecer consultas multidisciplinares y coordinar las citas en uno o 2 días para evitar múltiples desplazamientos
• Establecer un sistema de programas de suministro de medicación a domicilio a pacientes con movilidad reducida o con complicaciones para desplazarse al centro,
• Recoger fármacos en un hospital de la comunidad autónoma del paciente, evitando largos desplazamientos (entre ciudades o CCAA)
• Adaptar PROM y PREM a los pacientes con EERR para que capturen la realidad de las EERR y protocolizar y homogeneizar la recogida de estos
• Disponer de un servicio de apoyo para el transporte del tratamiento hasta el domicilio del paciente (EHemofilia)
• Mejorar la ubicación de los servicios de farmacia hospitalaria, facilitando la accesibilidad de los pacientes
Educación del paciente
• Entregar material informativo y realizar educación al paciente por parte del FH (tratamientos, efectos adversos, expectativas sobre el tratamiento, etc.)
• Establecer consultas presenciales con el FH para realizar el seguimiento y la educación al paciente cuando sea necesario (cambio de tratamiento, dosis, etc.)
• Realizar talleres con pacientes de EERR para resolver dudas con profesionales sanitarios involucrados en su patología específica
• Disponer de un FH de referencia para la resolución de dudas (conservación y transporte de MMHH).
• Establecer una vía de comunicación telefónica con el FH para la resolución de dudas
Acceso a tratamiento
• Implementar criterios de evaluación de fármacos adaptados a las EERR
• Asegurar un acceso temprano a MMHH dentro del hospital cuando el paciente ya ha sido diagnosticado y el clínico aprueba el tratamiento
• Agilizar la tramitación y aprobación de solicitud de tratamientos para EERR
• Sensibilizar sobre la importancia del acceso a fármacos para mantener el estado del paciente crónico con EERR

CCAA: comunidades autónomas, EERR: enfermedades raras, FH: farmacéutico de hospital, MMHH: medicamentos huérfanos, PROM: medidas de los resultados reportados por los pacientes, PREM: medidas de las experiencias reportadas por los pacientes.

Europa, potenciando el desarrollo de planes y estrategias nacionales de EERR, generando redes europeas de referencia (ERN), facilitando la definición, codificación e inventario de las EERR (Plataforma Europea registro EERR, Orphanet) promoviendo la designación y autorización de MMHH e impulsando proyectos I+D (Proyecto Horizonte Europa 2020, ERICA: *European Rare disease research Coordination and support Action*) y el empoderamiento de las organizaciones de pacientes[18].

En línea con la UE, a nivel internacional se han identificado, asimismo, iniciativas para mejorar el acceso a MMHH, como el programa *Life Saving Drugs*[19] del gobierno australiano para reembolsar medicamentos no coste-efectivos de forma separada del esquema de financiación de fármacos financiados o los acuerdos de precio innovadores entre la industria farmacéutica y el *National Health Service* (NHS) del Reino Unido para favorecer el acceso a tratamientos no coste-efectivos, el 40% de los cuales incluyen medicamentos para EERR, y que incluyen descuentos simples, límites en el coste acumulado por paciente o en cantidad utilizada por paciente o esquemas de pago por resultados[20]. Otras experiencias innovadoras que merecen ser destacadas, como la red social internacional *PatientsLikeMe*[21], una comunidad online y abierta diseñada para transformar las historias de los pacientes en datos y que incluye ya más de 2.800 enfermedades en

Tabla 4
Priorización de las 23 líneas de acción por eje estratégico

Priorización	Descripción
Eje estratégico Alianzas	
A2	Identificar asociaciones de pacientes de EERR para establecer alianzas y una vía de comunicación para dar soporte a los pacientes desde la farmacia hospitalaria y detectar sus necesidades
A5	Desarrollar proyectos colaborativos con la industria orientados a desarrollar soluciones innovadoras en el ámbito de las EERR
A1	Fomentar la colaboración del FH especializado en EERR en las estructuras de decisión sobre evaluación y posicionamiento de MMHH
A4	Identificar universidades y centros e institutos de investigación referentes en EERR y definir un plan colaborativo para la realización de proyectos de investigación, tecnológicos y multidisciplinares
A3	Definir un plan de colaboración con otras sociedades científicas especializadas en las diferentes EERR
A6	Implementar un canal de comunicación y un plan formativo específico para farmacia comunitaria, atención primaria, sociosanitarios, gestor de casos, etc.
Eje estratégico Evidencia	
E3	Impulsar proyectos de investigación con MMHH y EERR para la obtención de evidencia científica
E1	Potenciar el papel del FH en el análisis crítico de la evidencia científica en EERR y su traslación a los equipos clínicos interdisciplinares
E2	Impulsar la participación del FH en la utilización de PROM y PREM en el manejo y toma de decisiones en EERR
Eje estratégico investigación/innovación	
I1	Fomentar el Análisis de Decisión Multicriterio en MMHH
I4	Facilitar la implementación de nuevos modelos de financiación innovadores y de compra pública por valor
I3	Impulsar la difusión de convocatorias de investigación en EERR y la participación de OrPhar-SEFH en estas convocatorias
I2	Identificar herramientas de IA existentes y analizar su aplicación en el área de EERR y farmacia hospitalaria
Eje estratégico optimización	
O4	Actualizar y mantener los contenidos de la web de OrPhar-SEFH, incorporando las enfermedades más prevalentes y los MMHH con mayor experiencia de uso
O1	Impulsar la integración del FH en los equipos interdisciplinares de manejo de pacientes con EERR
O2	Implementar y acreditar el Plan de Humanización de OrPhar-SEFH
O6	Impulsar desde OrPhar-SEFH una nueva edición del curso DPC en la que se recoja la nueva evidencia disponible en el manejo y tratamiento de pacientes con EERR
O7	Desarrollar estrategias de telefarmacia y administración domiciliaria
O3	Desarrollar nuevos canales de comunicación con los pacientes
O5	Estratificar los pacientes con ER en función de sus características y su tratamiento para la adaptación e individualización de la atención farmacéutica
Eje estratégico unión	
U1	Crear una red de servicios de FH especializados en EERR
U2	Realizar una jornada anual sobre EERR y MMHH para visibilizar el papel del FH y OrPhar- SEFH en la atención a los pacientes con EERR
U3	Colaborar y crear mensajes homogéneos en la recogida y desecho de fármacos y dispositivos de administración dispensados en las unidades de atención farmacéutica a pacientes externos

EERR: enfermedades raras, FH: farmacéutico de hospital, MMHH: medicamentos huérfanos, Orphar-SEFH: Grupo de enfermedades raras y medicamentos huérfanos de la Sociedad española de farmacia hospitalaria, PROM: medidas de los resultados reportados por los pacientes, PREM: medidas de las experiencias reportadas por los pacientes, RWE: evidencia en vida real.

seguimiento o la plataforma *RareConnect*[22], *creada por* EURORDIS (*Rare Disease Europe and Care4Rare Canada*) para conectar y capacitar a pacientes y cuidadores con EERR en todo el mundo.

En España se han identificado iniciativas similares, como la creación de los CSUR (Centros, Servicios y Unidades de referencia del SNS) para dar cobertura a todo el territorio nacional de forma equitativa mediante equipos multidisciplinares que garanticen la continuidad de la asistencia sanitaria[23], la plataforma multidisciplinar *ObserveMHe* orientada a la generación de conocimiento e información sobre MMHH[24] o la *Red ÚNICAS*, que constituye una red de hospitales interconectados, cuyo objetivo es mejorar la atención a los niños afectados de enfermedades minoritarias mediante la aplicación de un modelo colaborativo que permita acortar los tiempos de diagnóstico y facilitar la investigación y el acceso a las terapias más avanzadas[25].

En línea con los objetivos estratégicos en el área de EERR de la UE y las experiencias internacionales referidas se han identificado en el Plan Estratégico tendencias en torno a 4 palancas de cambio, según se muestra en la tabla 1, en las que el propio grupo OrPhar-SEFH ya ha desarrollado iniciativas, tales como el Proyecto Horizon Scanning[7], la aplicación del MCDA[8] a la evaluación del valor terapéutico de los MMHH y el proyecto de humanización de los SF en la atención a los pacientes con EERR[9], sin olvidar las experiencias docentes (Monografía de farmacia hospitalaria para pacientes con enfermedades raras[10]) o investigadoras (Desarrollo de un modelo farmacocinético y farmacodinámico poblacional para la individualización terapéutica de eculizumab en pacientes adultos con síndrome hemolítico urémico atípico[26]).

A su vez, merece destacarse que el Plan Estratégico de OrPhar-SEFH ha incorporado la voz del paciente en relación con su experiencia actual y expectativas en relación con el rol asistencial del FH en el manejo de las EERR, siguiendo las tendencias actuales de empoderamiento de los pacientes y su creciente incorporación en la toma de decisiones[27–29].

Todo ello se recoge en el análisis DAFO (tabla 2), que señala, entre las principales debilidades, la falta de visibilidad del FH entre los pacientes y sociedades científicas, la falta de colaboración y sinergias con otras sociedades científicas relacionadas con EERR o entre los propios grupos de trabajo de la SEFH implicados en estas, la falta de registros compartidos sobre utilización de MMHH en EERR y RWE, la falta de formación en EERR, la escasa colaboración del FH y del grupo OrPhar-SEFH con las estructuras de decisión en evaluación y acceso de MMHH, así como con institutos de investigación, universidades, salud pública, asociaciones de pacientes y sociedades científicas. Entre las fortalezas, puede destacarse el conocimiento especializado y la experiencia en atención a pacientes con EERR y gestión de MMHH de los FH del grupo OrPhar-SEFH, su amplia red de contactos con profesionales del ámbito asistencial e investigador que puede facilitar el desarrollo de proyectos conjuntos, la representatividad geográfica de los miembros del grupo, lo que aporta una amplia perspectiva sobre las necesidades y desafíos específicos de cada región y la posibilidad de compartir y escalar buenas prácticas entre centros.

A nivel externo, se identificaron amenazas como la falta de presencia y visibilidad en redes sociales; la falta de adaptación del SNS a los nuevos medicamentos innovadores para EERR; la falta de equidad en el acceso a tratamientos y modelos asistenciales entre CCAA; la inestabilidad política y social que puede condicionar la disponibilidad de recursos, como el acceso a un diagnóstico o un tratamiento precoz o el aumento de la demanda de recursos y tratamientos especializados. Entre las oportunidades, cabe destacar la mayor concienciación sobre EERR de la sociedad actual, la disponibilidad de recursos aportados por la SEFH en digitalización y formación, el empleo de la innovación como motor de cambio a todos los niveles (uso de la farmacogenética y farmacocinética, nuevos modelos de financiación, uso de tecnologías disruptivas en práctica clínica, investigación y RWE, etc.), la colaboración con la industria farmacéutica en investigación/innovación, la transversalidad del FH entre la atención especializada y otros niveles asistenciales y finalmente, la orientación a resultados, incluyendo *patient-reported outcomes measures* (PROM) y *patient-reported experience measures* (PREM) ya presentes en otras enfermedades que pueden trasladarse al entorno de las EERR.

Así, partiendo de este análisis, y considerando los factores clave de éxito identificados (fig. 1), se consensuaron las 23 líneas de acción, que tienen como objetivo fomentar el trabajo colaborativo entre los FH, los profesionales involucrados en el manejo de las EERR y los pacientes, promover el papel asistencial del FH, garantizar la equidad de la atención sanitaria y mejorar la calidad de vida de los pacientes con EERR.

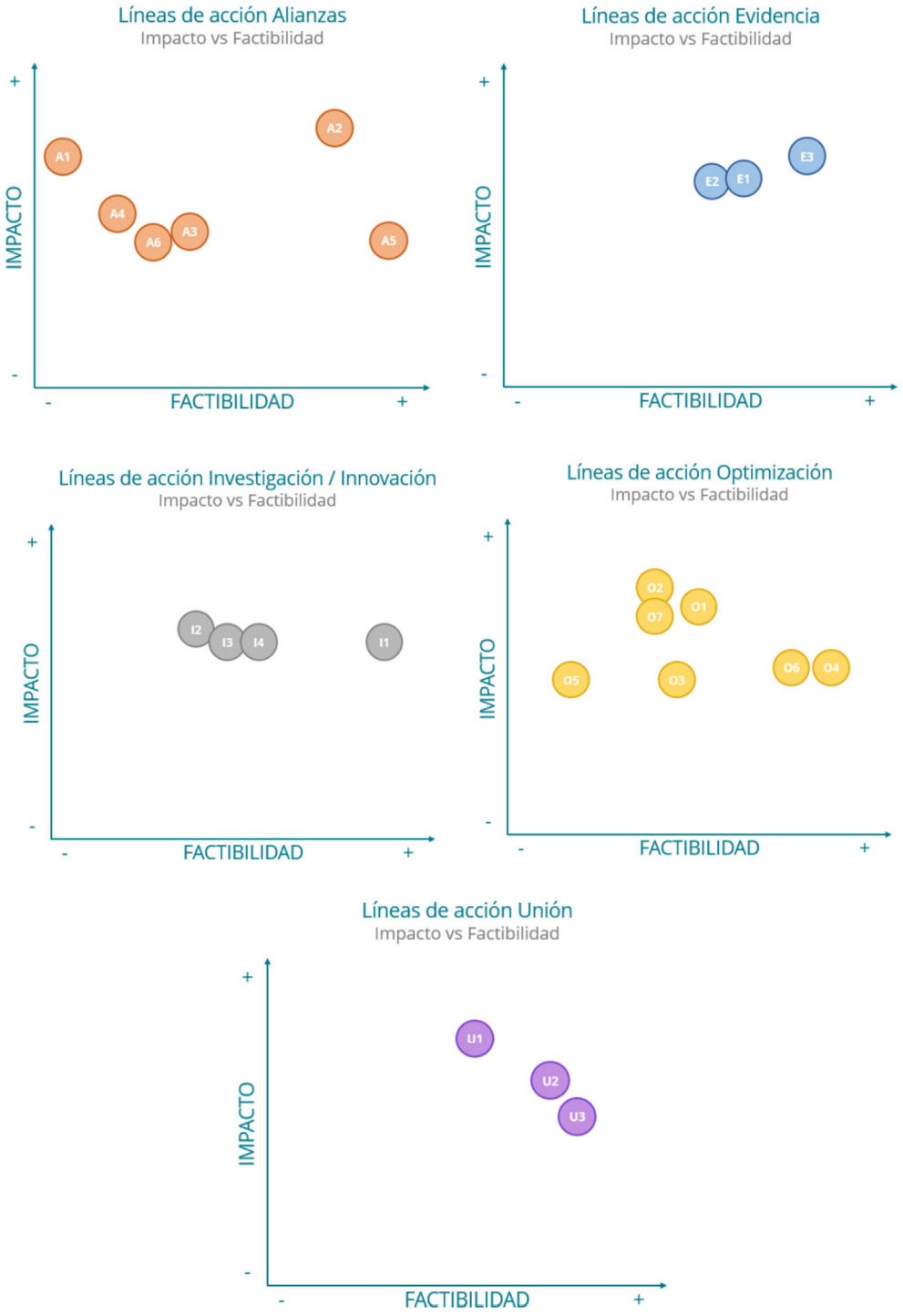


Figura 2. Priorización de las 23 líneas de acción por eje estratégico en función de su impacto y factibilidad

En este escenario, las 6 líneas de acción definidas en el eje estratégico de *alianzas* reflejan el compromiso de los FH con las EERR, demostrado en numerosas iniciativas en el marco asistencial[30], docente[24,31] e investigador[32–34], así como la necesidad de establecer y reforzar alianzas con agentes externos, tales como agencias reguladoras, sociedades científicas, profesionales sanitarios, ministerio de sanidad, consejerías, universidades, industria farmacéutica, institutos de investigación y asociaciones de pacientes, con el objetivo de promover sinergias e impulsar el intercambio de conocimientos y la colaboración con los *stakeholders*. No debe olvidarse, en este aspecto, la aparición de nuevas partes interesadas como *Startups* o *Techgiants*, que pueden aliarse con los FH para promover la integración y la participación en el seguimiento de estos pacientes, promover la colaboración en investigación e innovación y, en definitiva, el abordaje integral y multidisciplinar de los pacientes con EERR[35,36].

Las 3 líneas definidas en el eje estratégico *evidencia* plantean promover el análisis crítico de los estudios científicos disponibles sobre MMHH y la participación en el diseño de los protocolos, con el fin de integrar la mejor evidencia científica, sin olvidarnos de impulsar, además, la generación de nueva evidencia y asegurar una atención personalizada y centrada en el paciente que incluya sus necesidades y experiencias[37–39].

En el eje *investigación/innovación*, las 4 líneas de acción planteadas pretenden promover de manera activa, mediante soluciones innovadoras, la investigación científica y el empleo de modelos de financiación y criterios de evaluación de MMHH innovadores, más allá de los criterios clásicos como la eficacia, la seguridad y el coste, incorporando criterios de evaluación que permitan capturar el valor terapéutico y social de los MMHH desde una perspectiva global que considere las necesidades de los pacientes y del sistema sanitario[40–47].

En el cuarto eje, *optimización*, se plantean 7 líneas de acción con el objetivo de asegurar la participación integral del FH en todo el proceso asistencial y la comunicación y coordinación continua con los pacientes y los profesionales implicados, potenciando la incorporación de nuevas tecnologías y el impulso y visibilización de iniciativas existentes en OrPhar-SEFH[48–52].

Finalmente, el quinto eje estratégico se basa en la *unión* y el *trabajo colaborativo e integrado* en el ámbito hospitalario y comunitario, y plantea 3 líneas de acción con el fin de posicionar al FH como referente en el tratamiento de EERR, aumentando su visibilidad ante el paciente y otros profesionales y fomentando el uso de prácticas sostenibles que contribuyan al cuidado del medioambiente[53–55].

La priorización de las líneas de acción realizada identifica las principales acciones que, de acuerdo con su impacto y factibilidad de despliegue, deben iniciarse o mantenerse, dentro de cada eje estratégico, con el fin de dar continuidad a los proyectos en desarrollo y orientar los proyectos futuros del grupo de trabajo.

Finalmente, el Plan Estratégico OrPhar-SEFH, desarrollado para su aplicación en el periodo 2024–2027, pretende facilitar a los FH el abordar los principales retos que presenta la atención a los pacientes con EERR desde la perspectiva de la farmacia hospitalaria, es decir, la necesidad de mejorar el acceso a la innovación terapéutica que aporte valor a los pacientes y al sistema de salud, desarrollar un modelo de atención integral e interdisciplinar para los pacientes con EERR, con un enfoque global y multidimensional, que permita compartir el conocimiento entre profesionales y ofrecer a cada paciente un plan terapéutico y de seguimiento individualizado y adaptado a sus necesidades, no solo clínicas sino también socio-sanitarias y, por último, la necesidad de incorporar al paciente y la sociedad en la toma de decisiones a diferentes niveles.

En suma, este Plan Estratégico se presenta como la hoja de ruta para potenciar el rol de la farmacia hospitalaria en el abordaje de las EERR, mejorando el acceso y la evaluación de los MMHH y optimizando el proceso asistencial integrado e interdisciplinar para mejorar los resultados en salud, la calidad de vida y la experiencia de los pacientes y, a su vez, posicionar a OrPhar-SEFH como un referente para el sistema de salud, los profesionales sanitarios y los pacientes con EERR.

Financiación

Los autores declaran que la elaboración de este artículo no ha sido financiada.

Declaración de autoría

La contribución de cada una de las personas que figuran en la autoría se detalla en el apartado *Datos del Manuscrito/Roles de contribuyente* de la plataforma web de la revista Farmacia Hospitalaria habilitada para el envío de manuscritos.

Declaración de contribución de autoría CRediT

Mónica Climente Martí: Writing – review & editing, Writing – original draft, Validation, Supervision, Project administration, Methodology, Investigation, Formal analysis, Data curation, Conceptualization. **María Dolores Edo Solsona:** Conceptualization, Data curation, Formal analysis, Investigation, Methodology, Project administration, Supervision, Validation, Writing – original draft, Writing – review & editing. **María Reyes Abad Sazatornil:** Conceptualization, Investigation, Methodology, Validation, Visualization. **María Pilar Bachiller Cacho:** Conceptualization, Investigation, Methodology, Validation, Visualization. **Sergio Fernández Espinola:** Conceptualization, Investigation, Methodology, Validation, Visualization. **Paula Guijarro Martínez:** Conceptualization, Investigation, Methodology, Validation, Visualization. **Elena Gras Colomer:** Conceptualization, Data curation, Methodology, Project administration, Validation, Visualization. **Alicia Herrero Ambrosio:** Conceptualization, Investigation, Methodology, Supervision, Validation. **Silvia Manrique Rodríguez:** Conceptualization, Investigation, Methodology, Supervision, Validation. **Isabel Martín Herranz:** Conceptualization, Investigation, Methodology, Validation, Visualization. **José Manuel Martínez Sesmero:** Conceptualization, Investigation, Methodology, Supervision, Validation. **José Luis Poveda Andrés:** Conceptualization, Funding acquisition, Investigation, Methodology, Resources, Supervision, Validation.

Agradecimientos

A la consultora Deloitte Digital por el apoyo metodológico en el desarrollo del Plan Estratégico. El trabajo de la consultora Deloitte Digital ha estado financiado por Roche Farma.

Bibliografía

1. European Commission. Programme of community action on rare diseases (1999–2003) [Monografía en internet]. Brussels: European Commission; 1999 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm99_en.pdf.
2. Ministerio de Sanidad. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009. Madrid: Ministerio de Sanidad; 2009 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/enfermedadesRaras.pdf.
3. Ministerio de Sanidad. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Informe de evaluación y líneas prioritarias de actuación Ministerio de Sanidad 2024. Madrid: Ministerio de Sanidad; 2024 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Informe_EERR_pendiente_de_NIPO.pdf.
4. Errea M. Las Enfermedades Raras en España: estado de situación y oportunidades de transformación en el nuevo contexto digital [Monografía en internet]. Madrid: Fundación Gaspar Casal; 2024 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://fundaciongasparcasal.org/wp-content/uploads/2024/02/20240223-Informe-EER-Version-Web.pdf.
5. Ministerio de Sanidad. Informe ReeR 2023. Situación de las Enfermedades Raras en España [Monografía en internet]. Madrid: Ministerio de Sanidad; 2023 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/areas/alertasEmergenciasSanitarias/vigilancia/docs/InformeEpidemiologicoAnual_2023_ACCESIBLE.pdf.
6. Ministerio de Sanidad. Informe evolución de la financiación y fijación de precio de los medicamentos huérfanos en el SNS (2016–2021). Madrid: Ministerio de Sanidad; 2022 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/areas/farmacia/publicaciones/informes/docs/202202222_Infor_Evol_Mtos_Huerfanos_SNS_2016_2021.pdf.
7. Grupo OrPhar-SEFH. Proyectos del grupo OrPhar-SEFH. Informes horizon scanning [Monografía en internet]. Madrid: SEFH; 2022 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://gruposdetrabajo.sefh.es/orpharsefh/proyectos-del-grupo.
8. Grupo OrPhar-SEFH. Manual para el desarrollo de un informe de evaluación de medicamentos huérfanos por parte del grupo OrPhar-SEFH usando metodología de Análisis de Decisión Multicriterio [Monografía en internet]. Madrid: SEFH; 2022 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://gruposdetrabajo.sefh.es/orpharsefh/images/stories/documentos/Manual_MCDA_Orphar_SEFH_060520.pdf.
9. Poveda Andrés JL, Company Albir MJ, Edo Solsona MD, Arasa Gastaldo E. Manual de buenas prácticas de humanización de los servicios de farmacia hospitalaria en la atención a pacientes con enfermedades raras. newsRARE. 2020;5 (sup1):13–30.
10. Edo Solsona MD, Company Albir MJ, Poveda Andrés JL. Farmacia hospitalaria para pacientes con enfermedades raras 1ª ed. Valencia: LAIMPRENTACG; 2021.
11. EURORDIS Rare Diseases Europe. Recommendations from the rare 2030 foresight study: the future of rare diseases starts today [Monografía en internet]. París: EURORDIS Rare Diseases Europe; 2021 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://download2.eurordis.org/rare2030/Rare2030_recommendations.pdf.
12. SEFH. Plan Estratégico de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria 2023–2027 [Monografía en internet]. Madrid: SEFH; 2023 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://www.sefh.es/sefhquien/Plan_Estrategico_Junta_2023-2027.pdf.

13. OrPhar-SEFH. Plan estrategico OrPhar-SEFH 2024-2027 [Monografía en internet]. Madrid: SEFH; 2024 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://gruposdetrabajo.sefh.es/orpharsefh/images/stories/documentos/Plan_Estratgico_OrPhar-SEFH_2024-2027.pdf.
14. OrPhar-SEFH. Resumen ejecutivo del plan estrategico OrPhar-SEFH 2024–2027 [Monografía en internet]. Madrid: SEFH; 2024 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://gruposdetrabajo.sefh.es/orpharsefh/images/stories/documentos/Resumen_Ejecutivo_PE_OrPhar-SEFH_2024-2027.pdf.
15. OrPhar-SEFH. Infografía del Plan Estratégico OrPhar-SEFH 2024–2027 [Monografía en internet]. Madrid: SEFH; 2024 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://gruposdetrabajo.sefh.es/orpharsefh/images/stories/documentos/Infografa_PE_OrPhar-SEFH_2024-2027.pdf.
16. Wojtara M, Rana E, Rahman T, Khanna P, Singh H. Artificial intelligence in rare diseases diagnosis and treatment. Clin Transl Sci. 2023;16:2106–11. doi:10.1111/cts.13619.
17. Ministerio de Sanidad. Estrategia de salud pública 2022. Mejorando la salud y el bienestar de la población [Monografía en internet]. Madrid: Ministerio de Sanidad; 2022 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/ciudadanos/pdf/Estrategia_de_Salud_Publica_2022___Pendiente_de_NIPO.pdf.
18. Comisión Europea. Contexto enfermedades raras en la union Europea [página web]. Bruselas: Comisión Europea; 2024 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://health.ec.europa.eu/non-communicable-diseases/expert-group-public-health/rare-diseases_es#research-into-rare-diseases.
19. Australian Government. Department of health and aged care. Life saving drugs program [página web]. Canberra Act: Department of Health and Aged Care; 2024 [consulted 04 Sep 2024]. Disponible en: https://www.health.gov.au/our-work/life-saving-drugs-program.
20. National Institute for Health Care Excellence (NICE). Patient access schemes liaison unit [página web]. Manchester: National Institute for Health Care Excellence (NICE); 2024 [consulted 04 Sep 2024]. Disponible en: https://www.nice.org.uk/about/what-we-do/patient-access-schemes-liaison-unit.
21. National Institute for Health Care Excellence (NICE). PatiensLikeMe [página web]. Manchester: National Institute for Health Care Excellence (NICE); 2019 [consulted 04 Sep 2024]. Disponible en: https://www.patientslikeme.com.
22. National Institute for Health Care Excellence (NICE). RareConnect [página web]. Manchester: National Institute for Health Care Excellence (NICE); 2019 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://www.rareconnect.org/es.
23. Ministerio de Sanidad. Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud [página web]. Madrid: Ministerio de Sanidad; 2024 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm.
24. Asociación para la Innovación en la Atención y los Cuidados a Pacientes con Enfermedades Raras (AINEERR). ObserveMHe: Observatorio de Medicamentos Huérfanos [página web]. Bilbao: AINEERR; 2024 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://observemhe.es/.
25. Hospital Sant Joan de Déu. Red ÚNICAS [página web]. Barcelona: Hospital Sant Joan de Déu; 2024 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://www.sjdhospitalbarcelona.org/es/hospital/proyectos-estrategicos/red-unicas-atencion-enfermedades-minoritarias.
26. Parra AP, Ramos N, Perurena-Prieto J, Manrique-Rodríguez S, Climente M, Quintanilla LG, et al. Pharmacokinetics of eculizumab in adult and pediatric patients with atypical hemolytic uremic syndrome and C3 glomerulopathy. Farm Hosp. 2024;48(1):T16–22. doi:10.1016/j.farma.2023.09.009.
27. Abdalla F, Zozaya N. El empoderamiento de los pacientes y su creciente incorporación en la toma de decisiones. newsRARE. 2020;5(2):6–18.
28. Pérez-Ramos J, Abt-Sacks A, Perestelo-Pérez L, Rivero-Santana A, Toledo-Chávarri A, González N, et al. Shared decision making in rare diseases: an overview. Rare Dis Orphan Drugs. 2015;2(3):39–44.
29. De Santis M, Hervas C, Weinman A, Bosi G, Bottarelli V. Patient empowerment of people living with rare diseases. Its contribution to sustainable and resilient healthcare systems. Ann Ist Super Sanita. 2019;55(3):283–91. doi:10.4415/ANN_19_03_15.
30. Megías-Vericat JE, Monte-Boquet E, Martín-Cerezuela M, Cuéllar-Monreal MJ, Tarazona-Casany MV, Pérez-Huertas P, et al. Pilot evaluation of home delivery programme in haemophilia. J Clin Pharm Ther. 2018;43(6):822–8. doi:10.1111/jcpt.12718.
31. Fundación KRONOS: Investigación clínica oncológica. Plataforma SingulaREs. Madrid: Doctaforum Servicios SL; 2024 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://www.enfermedades-singulares.com/public/profundiza-en-enfermedades-raras.
32. Gras-Colomer E, Mangas-Sanjuán V, Martínez-Gómez MA, Climente-Martí M, Merino-Sanjuan M. Quantitative assessment of the exposure-efficacy relationship of glucocerebrosidase using Markovian elements in Gaucher patients treated with enzyme replacement therapy. Br J Clin Pharmacol. 2022;88(6):2727–37. doi:10.1111/bcp.15198.
33. Castro-Balado A, Bandín-Vilar E, Cuartero-Martínez A, García-Quintanilla L, Hermelo-Vidal G, García-Otero X, et al. Cysteamine eye drops in hyaluronic acid packaged in innovative single-dose systems: stability and ocular biopermanence. Pharmaceutics. 2022;14(10):2194. doi:10.3390/pharmaceutics14102194.
34. Castro-Balado A, Cuartero-Martínez A, Pena-Verdeal H, Hermelo-Vidal G, Schmidt A, Montero B, et al. Cysteamine eye drops in hyaluronic acid packaged in innovative single-dose systems, Part II: long-term stability and clinical ocular biopermanence. Pharmaceutics. 2023;15(11):2589. doi:10.3390/pharmaceutics15112589.
35. Zapotocka E, Batorova A, Bilic E, Boban A, Escuriola Ettingshausen C, Kotnik BF, et al. First experience of a hemophilia monitoring platform: florio HAEMO. Res Pract Thromb Haemost. 2022;6(2):e12685. doi:10.1002/rth2.12685.
36. Pechmann A, König K, Bernert G, Schachtrup K, Schara U, Schorling D, et al. SMArtCARE – a platform to collect real-life outcome data of patients with spinal muscular atrophy. Orphanet J Rare Dis. 2019;14(1):18. doi:10.1186/s13023-019-0998-4.
37. Ruiz Millo O, Climente MM. Atención farmacéutica basada en la evidencia [Monografía en internet]. Madrid: SEFH; 2021 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: file:///C:/Users/maril/Downloads/art%C3%ADculo-3-monograf%C3%ADa-1%20(2).pdf.
38. Fernández-Llamazares CM, López-Briz E. Hospital pharmacist challenges in evaluation of scientific evidence and its incorporation to pharmacotherapeutic protocols through therapeutic committees in COVID-19 times. Farm Hosp. 2020;44(7):24–7. doi:10.7399/fh.11487 Erratum in: Farm Hosp. 2020;44(4):184. https://doi.org/10.7399/fh.11540.
39. Giraldo P, Camprodón M, Alcolea PC, Gras-Colomer E, Ibarretxe D, Lakhwani S, et al. Identification of patient-reported outcomes measures (PROMs) and patient-reported experiences measures (PREMs) in Gaucher disease in Spain. Med Clin (Barc). 2024;163(9):449–57. doi:10.1016/j.medcli.2024.06.006.
40. Edo-Solsona MD, Vitoria-Miñana I, Poveda-Andrés JL. Implementation and results of a risk-sharing scheme for enzyme replacement therapy in lysosomal storage diseases. Farm Hosp. 2020;44(1):10–5. doi:10.7399/fh.11262.
41. Grupo OrPhar-SEFH. Análisis de las evaluaciones de medicamentos huérfanos realizadas en España entre el 2018–2022 utilizando el Análisis de Decisión Multicriterio (MCDA) [Monografía en internet]. Madrid: SEFH; 2023 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://gruposdetrabajo.sefh.es/orpharsefh/images/MCDA-Orphar-SEFH-19dic23-FINAL.pdf.
42. Gilabert-Perramon A, Torrent-Farnell J, Catalan A, Prat A, Fontanet M, Puig-Peiró R, et al. Drug evaluation and decision making in Catalonia: development and validation of a methodological framework based on multi-criteria decision analysis (MCDA) for orphan drugs. Int J Technol Assess Health Care. 2017;33(1):111–20. doi:10.1017/S0266462317000149.
43. de Andrés-Nogales F, Cruz E, Calleja MÁ, Delgado O, Gorgas MQ, Espín J, et al. FinMHU-MCDA Group. A multi-stakeholder multicriteria decision analysis for the reimbursement of orphan drugs (FinMHU-MCDA study). Orphanet J Rare Dis. 2021;16(1):186. doi:10.1186/s13023-021-01809-1.
44. Blonda A, Denier Y, Huys I, Simoens S. How to value orphan drugs? A review of European value assessment frameworks. Front Pharmacol. 2021;12, 631527. doi:10.3389/fphar.2021.631527.
45. Guarga L, Badia X, Obach M, Fontanet M, Prat A, Vallano A, et al. Implementing reflective multicriteria decision analysis (MCDA) to assess orphan drugs value in the Catalan Health Service (CatSalut). Orphanet J Rare Dis. 2019;14(1):157. doi:10.1186/s13023-019-1121-6.
46. Schey C, Krabbe PF, Postma MJ, Connolly MP. Multi-criteria decision analysis (MCDA): testing a proposed MCDA framework for orphan drugs. Orphanet J Rare Dis. 2017;12(1):10. doi:10.1186/s13023-016-0555-3.
47. Lasalvia P, Prieto-Pinto L, Moreno M, Castrillón J, Romano G, Garzón-Orjuela N, et al. International experiences in multicriteria decision analysis (MCDA) for evaluating orphan drugs: a scoping review. Expert Rev Pharmacoecon Outcomes Res. 2019;19(4):409–20. doi:10.1080/14737167.2019.1633918.
48. Morillo-Verdugo R, Collado-Borell R, Arrondo-Velasco A, Domínguez-Cantero M, Fernández-Polo A, González-Corominas E, et al. Implementation of pharmaceutical care through telepharmacy: a guide for professionals and patients. Farm Hosp. 2022;46(7):115–22.
49. Barbadillo-Villanueva S, Áreas Del Aguila V, Robustillo-Cortés MLA, Gimeno-Gracia M, Sánchez Yáñez E, Hermenegildo-Caudevilla M, et al. Telematic interview in telepharmacy: a comprehensive guide for pharmacotherapeutic follow-up and and informed drug delivery. Farm Hosp. 2024;48(4):T180–4. doi:10.1016/j.farma.2024.04.008.
50. Collado-Borrell R, Escudero-Vilaplana V, Narrillos-Moraza Á, Villanueva-Bueno C, Herranz-Alonso A, Sanjurjo-Sáez M. Patient-reported outcomes and mobile applications. A review of their impact on patients' health outcomes. Farm Hosp. 2022;46(3):173–81.
51. Grupo OrPhar-SEFH. Cuestionario de autoevaluación del grado de humanización de los servicios de farmacia hospitalaria en la atención a pacientes con enfermedades raras [página web]. Madrid: SEFH; 2024 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://farmaciaencuesta.live-website.com/.
52. Company Albir MJ, Poveda Andrés JL, Edo Solsona MD. Presence of good humanization practices in the healthcare of patients with rare diseases in pharmacy services. Farm Hosp. 2024;48(1):3–8. doi:10.1016/j.farma.2023.06.013.
53. Ministerio de Sanidad. One Heath [página web]. Madrid: Ministerio de Sanidad; 2024 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/areas/sanidadAmbiental/pesma/unaSolaSalud.htm.
54. Lertxundi U, Orive G. Por una farmacia más sostenible. Farm Hosp. 2023;47(2):53–4. doi:10.1016/j.farma.2023.01.005.
55. SEFH. Proyecto 2023 + SOStenible [página web]. Madrid: SEFH; 2024 [consultado 04 Sep 2024]. Disponible en: https://www.sefh.es/sostenible-proyecto.php.