

II JORNADAS DE PROMOCION PARA LA AUTONOMIA PERSONAL EN ENFERMEDADES RARAS 9 Y 10 DE JUNIO 2017 (CREER BURGOS)

CONCLUSIONES

EL CREER (Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias) nace con el objetivo estratégico de mejorar la autonomía personal de las personas con Enfermedades Raras y conseguir una mejor atención y calidad de vida. Siguiendo esta línea estratégica, se han organizado las **II Jornadas de Promoción para la Autonomía Personal en Enfermedades Raras** con el objetivo de compartir y difundir conocimientos y proporcionar habilidades terapéuticas desde distintos ámbitos de intervención.

En la atención global de las enfermedades raras es imprescindible contar con la voz de los protagonistas: personas afectadas, familias, Asociaciones y profesionales. En estas Jornadas hemos contado con los testimonios de Marcos y Francisco García y con el testimonio de Virginia de Felipe, que han compartido con todos nosotros su experiencia de vida y conocimiento.

Los profesionales que trabajan con personas afectadas de ER requieren continuos procesos de formación para adquirir los conocimientos necesarios, coordinarse entre los diferentes perfiles profesionales, compartir espacios de debate e intercambio.

Es prioritario consensuar objetivos de intervención, incluyendo a las personas a quienes van dirigidas las intervenciones. Los objetivos no son válidos si no son sus objetivos, si no responden a sus necesidades y si no producen cambios en su calidad de vida facilitando su participación social. Trabajamos con personas con diversidad funcional y debemos tener presente sus capacidades y fortalezas, debemos buscar los potenciales personales y no olvidar que el verdadero sentido de nuestra actuación es mejorar su calidad de vida, ser capaces de llevar a su vida funcional y social lo que logramos en la intervención para así poder **promocionar su autonomía personal**.

Iniciamos las Jornadas con la ponencia del Dr. Arturo Goicoechea Uriarte, neurólogo, "*El paciente ilustrado. Educación terapéutica en neurociencias*". Nos mostró cómo el sistema inmune y el sistema nervioso trabajan de forma integrada, compartiendo información sobre detección de amenaza y colaborando en la activación de respuestas defensivas. El Dr. Goicoechea Uriarte parte de la valoración de los errores evaluativos, interpretación errónea de estas amenazas, que en caso del sistema inmune son conocidos y se interpretan correctamente. Pero en el caso de los errores evaluativos de la red neuronal defensiva no son contemplados como errores de organismo, se consideran diversas propuestas: genéticas, psicológicas, ambientales o se les atribuye un origen "misterioso" e irreversible. Se expone en la conferencia el concepto de error evaluativo, como trabaja su equipo para desactivarlo, la dependencia cultural y la trascendencia de la Pedagogía en este tipo de errores y del "empoderamiento" del paciente para comprender y afrontar su enfermedad desde esta nueva perspectiva, a través del conocimiento.

En la mesa redonda de experiencias profesionales en atención infantil con ER, Adoración Dobón Yagüe, pedagoga y psicóloga experta en psicomotricidad sistémica, compartió su experiencia práctica de la psicomotricidad con familias en su centro y su presencia en centros escolares. Cómo la psicomotricidad vivenciada y relacional permite LEER la expresión del cuerpo y observar la relación con los sujetos, los objetos, el espacio o el tiempo.

Pilar Blázquez Ortega, logopeda, compartió su experiencia, y destacó la importancia de contar con un buen diagnóstico y una buena evaluación de los síntomas. Un mismo diagnóstico y unos mismos síntomas pueden ocasionar dificultades diferentes en distintas personas. Nos mostró la problemática que encuentra a la hora de llevar a cabo la coordinación entre profesionales, de priorizar objetivos o cuando aparecen otros aspectos, como pueden ser discapacidad intelectual o crisis epilépticas que de alguna forma frenan el trabajo de las intervenciones.

Por otro lado Vanesa González Bellido, fisioterapeuta especialista en fisioterapia respiratoria, compartió su experiencia para sensibilizar y formar al colectivo de profesionales sanitarios y familias, en las necesidades de fisioterapia respiratoria de los pacientes con enfermedades raras haciendo hincapié en lo que se refiere al manejo de secreciones y ventilación pulmonar. Mostró vídeos de métodos y las técnicas propias de la fisioterapia respiratoria basados en la evidencia.

La ponencia de María del Mar Peñarrubia Ruiz, fisioterapeuta, nos ha mostrado, apoyándose en videos, cómo lograr un control postural desde la infancia o a lo largo de la vida, para evitar malformaciones en caderas, pelvis y raquis. Muchas de las ER afectan a la postura y/o al movimiento pudiendo provocar deformidades permanentes a corto o largo plazo, algunas de estas personas pasan la mayor parte de sus vidas sentadas.

Elegir y/o realizar un dispositivo ortopédico adecuado es el eslabón final de una cadena en la que la apropiada valoración de la problemática del paciente es lo más importante, El trabajo interdisciplinar y la comunicación entre los distintos profesionales que tratan al paciente, sus familiares, cuidadores y el paciente mismo, es indispensable para poder programar un buen abordaje de la patología desde todas las dimensiones posibles.

Diana Grandí di Trepát, fonoaudióloga y logopeda experta en terapia miofuncional, nos ha hablado sobre las funciones orofaciales que se desarrollan en el sistema estomatognático, especialmente: respiración, succión, deglución y masticación. Succión y masticación, que requieren unas condiciones morfológicas y funcionales apropiadas a cada edad evolutiva.

La respiración condiciona el funcionamiento del sistema en conjunto, ya que, las alteraciones respiratorias comprometen no sólo el descanso nocturno, sino que también modifican las funciones alimenticias, el proceso de aprendizaje y atención y la comunicación oral.

Ha distinguido la diferencia entre la deglución disfuncional o atípica, donde el proceso de alimentación se cumple sin riesgo para el paciente, de la disfagia, en la que se compromete la seguridad y la eficacia de la deglución, lo cual puede ocasionar

aspiración, neumonía de repetición, etc., comprometiendo la calidad de vida del paciente.

Por último, ha resaltado la importancia de la detección precoz de las disfunciones orofaciales por parte de los distintos profesionales y para ello, nos ha mostrado diferentes recursos de evaluación inicial, que facilitan esta detección.

La ponencia de David Salicio Castillo, fisioterapeuta del servicio de rehabilitación *Hospital Marín de Hendaya*, ha destacado que dentro de las ER, y específicamente en las neuromusculares, uno de problemas de los afectados es la tonicidad (tanto por exceso como por defecto). Hay que intentar llegar al origen para adaptar nuestro tratamiento a las necesidades del paciente, para ello es necesario realizar una valoración previa a través de escalas validadas y posteriormente marcarse unos objetivos funcionales. De igual manera, estos problemas pueden originar disfunciones respiratorias.

Es conveniente tener en cuenta los problemas que pueden desarrollarse para intentar adelantarnos en nuestras propuestas y buscar el confort del paciente ANTES de que nuestra intervención sea necesaria.

Ha destacado la importancia de utilizar los beneficios terapéuticos del agua.

Para finalizar estas jornadas, la Doctora Estrella García Sánchez, médico rehabilitador del Hospital Universitario de Burgos, nos ha mostrado el papel del médico Rehabilitador en la atención a personas con ER.

Los pacientes con ER pueden expresar sintomatología muy diversa, pudiendo alcanzar un alto grado de discapacidad y/o dependencia. Hay gran variabilidad de manifestaciones dentro de cada entidad clínica, por lo que no sirve generalizar y es necesario acotar la patología que presenta cada paciente para realizar una valoración lo más ajustada posible a la realidad.

Para alcanzar el máximo grado de independencia funcional posible se precisa trabajar de forma interdisciplinar, con otras especialidades médicas que tratan al paciente y con otros profesionales sanitarios o socio-sanitarios, sin olvidar la importancia de incluir a la familia y el entorno social, todo ello de manera ordenada y coordinada para conseguir las metas propuestas.

Para finalizar, destacar la importancia de compartir y difundir nuestra labor y conocimiento entre todos los profesionales además de la necesidad de estar en constante actualización y ampliación de conocimientos y recursos. Y manifestar nuestro agradecimiento a los ponentes, que nos han acompañado con sus valiosas aportaciones, y a todos los asistentes.

“Mucha gente pequeña en lugares pequeños, haciendo cosas pequeñas pueden cambiar” (Eduardo Galeano)

