



Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Aproximación al conocimiento de la situación de la discapacidad en las enfermedades raras
Burgos, 7 de junio de 2022

Manuel Posada
Profesor de Investigación
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
Instituto de Salud Carlos III






Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Puntos a tratar

- Conceptos generales sobre enfermedades raras
- Definición y términos relacionados con discapacidad
- Algunos datos sobre la CIF
- La discapacidad en España
- Impacto de la discapacidad en las personas con enfermedades raras
- Desafíos en la evaluación de las Enfermedades Raras



Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

- Las ER como problema de Salud Pública
- Hasta el 6% de la población de la UE
- Mortalidad, impacto social, económico y en QoL
- Múltiples lagunas de conocimiento y carencia de recursos

¿Qué son las Enfermedades Raras?

- 2 de cada 3 aparecen antes de los dos años
- Más de 3 MILLONES de PERSONAS conviven con alguna de estas patologías en España
- 5 años de media para recibir un diagnóstico
- Más del 40% de los pacientes no disponen de tratamiento o, si lo disponen, no es el adecuado
- En el 100% de las ocasiones la rara es la enfermedad, no la persona
- se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras el 29 de febrero
- Incidencia: 5 personas por cada 10.000




Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

- Las ER como problema de Salud Pública
- Hasta el 7% d
- Mortalidad, im
- Múltiples lagu

COMISIÓN DE LAS COMUNIDADES EUROPEAS

Bruselas, 11.11.2008
COM(2008) 679 final

COMUNICACIÓN DE LA COMISIÓN AL PARLAMENTO EUROPEO, AL CONSEJO, AL COMITÉ ECONÓMICO Y SOCIAL EUROPEO Y AL COMITÉ DE LAS REGIONES

Las enfermedades raras: un reto para Europa

{SEC(2008)2713}
{SEC(2008)2712}




Curso «Discapacidad y Dependencia.
Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

3.7.2009 EN Official Journal of the European Union C 151/7

COUNCIL RECOMMENDATION
of 8 June 2009
on an action in the field of rare diseases
(2009/C 151/02)

THE COUNCIL OF THE EUROPEAN UNION, (4) Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products (*) provides that a medicinal product shall be designated as an 'orphan medicinal product' when intended for the diagnosis, prevention or treatment of a life-threatening or chronically debilitating condition affecting not more than 5 in 10 000 persons in the Community when the application is made.

Having regard to the Treaty establishing the European Community, and in particular the second subparagraph of Article 152(4) thereof,

Having regard to the proposal from the Commission,

EUROPEO, AL
AL COMITÉ DE

{SEC(2008)2713}
{SEC(2008)2712}

GOBIERNO DE ESPAÑA MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030 SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES INSERSO AGENDA 2030 creer 3 SÍMBOLO Y PROMISOR

Curso «Discapacidad y Dependencia.
Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Concepto de Enfermedad Rara (ER)

- Prevalencia < 5 / 10.000 (UE)
- Menos de 200.000 casos (USA)
- Prevalencia < 4 / 10.000 (Japón)

- Progresivamente debilitantes
- Reducción en la calidad y/o esperanza de vida

Enfermedades raras

Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social

GOBIERNO DE ESPAÑA MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030 SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES INSERSO AGENDA 2030 creer 3 SÍMBOLO Y PROMISOR

Curso «Discapacidad y Dependencia.
Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

- Baja o escasa prevalencia
- Diversidad etiológica y etiopatogénica
- Múltiples carencias
 - Investigación
 - Centros de referencia
 - Terapias
- Progresivamente debilitantes
- Reducción en calidad/esperanza de vida
- **DISCAPACIDAD**

GOBIERNO DE ESPAÑA MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030 SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES INSERSO AGENDA 2030 creer 3 SÍMBOLO Y PROMISOR

Curso «Discapacidad y Dependencia.
Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

DISCAPACIDAD

Término genérico que incluye **déficits, limitaciones en la actividad y restricciones en la participación**, que indica los aspectos negativos de la **interacción entre un individuo** (con una condición de salud) y sus **factores contextuales** (factores ambientales y personales)

Tesouro de la Discapacidad, Observatorio Estatal de la Discapacidad, Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad, Oitivenza, 2011

GOBIERNO DE ESPAÑA MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030 SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES INSERSO AGENDA 2030 creer 3 SÍMBOLO Y PROMISOR

Curso «Discapacidad y Dependencia.
Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Definición de Discapacidad: OMS

- **Discapacidad** es un término genérico que cubre impedimentos, limitaciones de actividad y restricciones de participación.
 - Un impedimento es un problema en la función o estructura del cuerpo;
 - una limitación de actividad es una dificultad que encuentra un individuo para ejecutar una tarea o acción;
 - una restricción de participación es un problema experimentado por un individuo en la participación en situaciones de la vida.

GOBIERNO DE ESPAÑA | MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030 | SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES | INSERSO | AGENDA 2030 | creer | 3 SÍMBOLO Y FIRMES

Curso «Discapacidad y Dependencia.
Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

DEFICIENCIA

“**Toda pérdida o anomalía de una estructura o función psicológica, fisiológica o anatómica**”

GOBIERNO DE ESPAÑA | MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030 | SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES | INSERSO | AGENDA 2030 | creer | 3 SÍMBOLO Y FIRMES

Curso «Discapacidad y Dependencia.
Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

DEPENDENCIA

“El estado de **carácter permanente** en que se encuentran las personas que, por razones derivadas de la edad, la enfermedad o la discapacidad, y **ligadas a la falta o a la pérdida de autonomía física, mental, intelectual o sensorial, precisan de la atención de otra u otras personas o ayudas importantes para realizar actividades básicas de la vida diaria** o, en el caso de las personas con discapacidad intelectual o enfermedad mental, de otros apoyos para su autonomía personal”

LEY 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia. BOE 2006 (15 de diciembre de 2006); 299: 44142-44156.

GOBIERNO DE ESPAÑA | MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030 | SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES | INSERSO | AGENDA 2030 | creer | 3 SÍMBOLO Y FIRMES

Curso «Discapacidad y Dependencia.
Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

AUTONOMIA PERSONAL

“La capacidad de controlar, afrontar y tomar, por propia iniciativa, decisiones personales acerca de cómo vivir de acuerdo con las normas y preferencias propias, así como de desarrollar las actividades básicas de la vida diaria (ABVD)”

LEY 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia. BOE 2006 (15 de diciembre de 2006); 299: 44142-44156.


GOBIERNO DE ESPAÑA | MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030 | SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES | INSERSO | AGENDA 2030 | creer | 3 SÍMBOLO Y FIRMES

Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

ACTIVIDADES BASICAS DE LA VIDA DIARIA (ABVD)

“Las tareas más elementales de la persona, que le permiten desenvolverse con un mínimo de autonomía e independencia, tales como: el cuidado personal, las actividades domésticas básicas, la movilidad esencial, reconocer personas y objetos, orientarse, entender y ejecutar órdenes o tareas sencillas”


LEY 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia. BOE 2006 (15 de diciembre de 2006); 299: 44142-44156.




Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

CALIDAD DE VIDA RELACIONADA CON LA SALUD

“Percepción subjetiva, influenciada por el estado de salud actual, de la capacidad para realizar aquellas actividades importantes para el individuo.”





Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Esquema de indicadores de inclusión social y discapacidad

- **Económico**
 - Participación en la producción (Empleo)
 - Participación del Producto social (salario)
- **Acceso a derechos**
 - Participación Política
 - Educación
 - Vivienda
 - Salud
 - Conflicto social

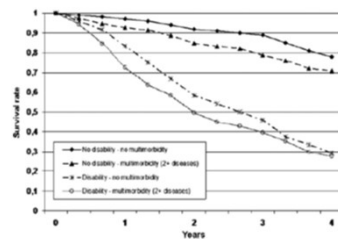
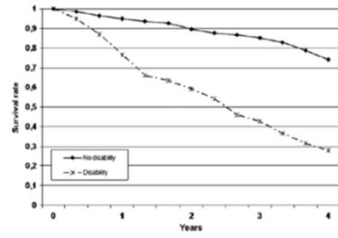
- **Integración social**
 - Lazos sociales, relaciones sociales
 - Participación, aislamiento social

Fuente Informe Olivenza 2020: Elaboración propia a partir de Laparra et al. (2007)




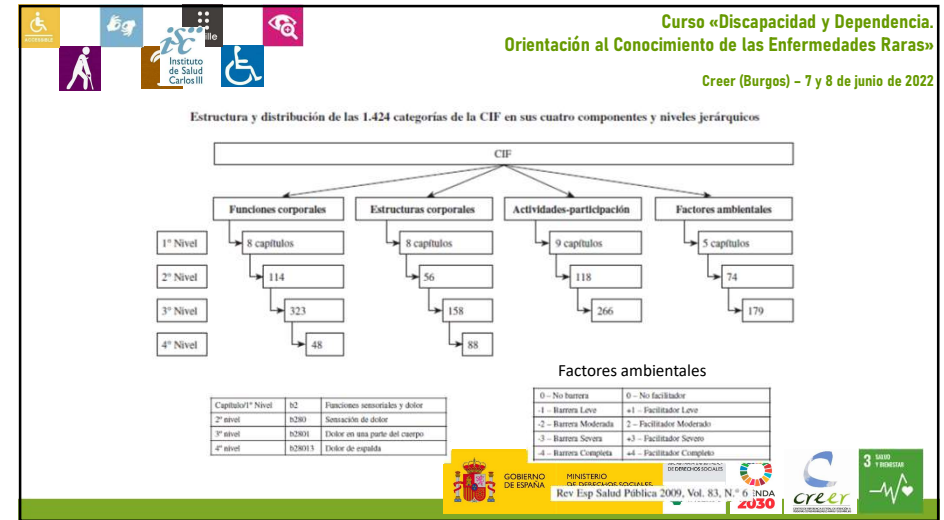
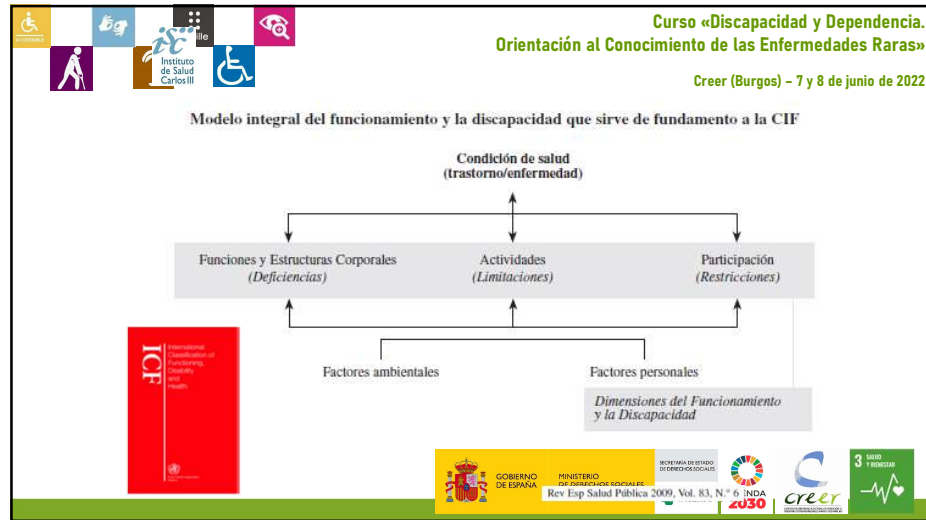
Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Discapacidad y supervivencia

F. Landi et al. / Journal of Clinical Epidemiology 63 (2010) 752–759





Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Tareas de la CIF* (investigación)

- Promover el uso de la CIF en cada país para el **desarrollo de bases de datos nacionales**;
- Establecer una base de datos internacional y un marco para la **realización de comparaciones internacionales**;
- Desarrollo de **definiciones operativas precisas de las categorías para propósitos de investigación**;
- Desarrollo de **instrumentos de evaluación para la identificación y medida**;
- Proporcionar aplicaciones prácticas mediante el uso de **tecnologías informáticas y la creación de formularios de registro de casos**;
- Establecer **conexiones con conceptos de calidad de vida** y con la medida del bienestar subjetivo;
- Investigación sobre tratamientos e intervenciones**;
- Promover su utilización en estudios científicos para realizar **comparaciones entre diferentes condiciones de salud**;
- Futuras investigaciones sobre los factores ambientales** para proporcionar el nivel de detalle necesario para describir tanto el entorno estandarizado como el real.

* Organización Mundial de la Salud. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud. OMS, Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO), Madrid, España, 2001.

GOBIERNO DE ESPAÑA
MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030
SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES
IMSERSO
AGENDA 2030
creer
3 BIEN Y BIENESTAR

Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Tareas de la CIF* (clasificación)

- Identificación de **algoritmos para determinar los derechos para percibir pensiones y beneficios sociales**;
- Estudio sobre la **discapacidad y el funcionamiento en los miembros de la familia** (ej. estudio del efecto de la discapacidad en terceras personas);
- Desarrollo del componente **factores personales**;
- Desarrollo de **materiales de entrenamiento** sobre la utilización de la CIF;
- Creación de **centros de entrenamiento** y referencia de la CIF a escala mundial;

* Organización Mundial de la Salud. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud. OMS, Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO), Madrid, España, 2001.

GOBIERNO DE ESPAÑA
MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030
SECRETARÍA DE ESTADO DE DERECHOS SOCIALES
IMSERSO
AGENDA 2030
creer
3 BIEN Y BIENESTAR


Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Nivel individual

- *¿Cuál es el nivel de funcionamiento de la persona?*
- *¿Qué tratamientos o intervenciones pueden maximizar ese funcionamiento?*
- *¿Cuáles son los objetivos del tratamiento?, ¿Cómo de útiles fueron las intervenciones?*

Para comunicación entre médicos, enfermeras, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y otros trabajadores del área de salud, servicios sociales y comunicación de agencias

- *¿Cómo podría yo aumentar mi capacidad en movilidad o comunicación?*




Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Nivel institucional

Para propósitos de educación y formación

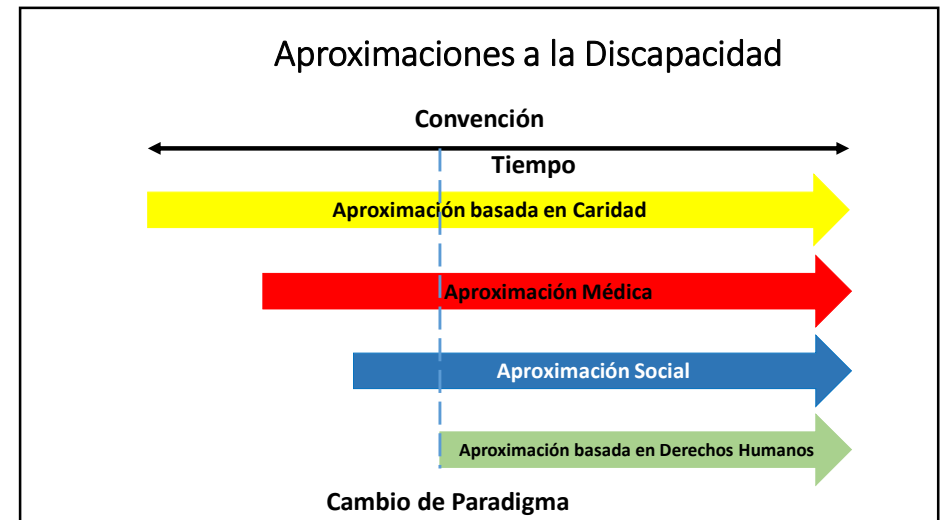
- *¿Que tipos de cuidados de salud y otros servicios serían necesarios?*
- *¿Cómo podemos darles un buen servicio a nuestros pacientes?, ¿Qué indicadores básicos de calidad son válidos y replicables?*
- *¿Cómo de útiles son los servicios que estamos proporcionando?*
- *¿Como de coste-efectivos son esos servicios?, ¿Cómo podríamos mejorar los servicios sin subir los costes?*

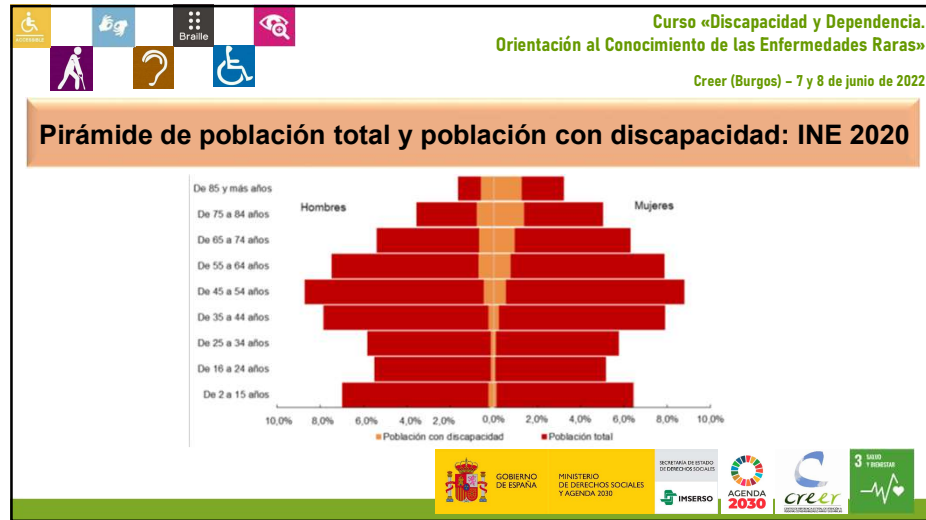


Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Nivel social

- *¿Están los criterios de elegibilidad para proporcionar beneficios a la discapacidad basados en evidencias, apropiados a los objetivos sociales y justificables?*
- *¿Garantizarán los derechos de mejora de la función a nivel social?, ¿Podemos medir esta mejora y ajustar nuestras políticas y leyes de acuerdo a estos objetivos?*
- *¿Cuáles son las necesidades de las personas con varios niveles de discapacidad – deficiencias, limitaciones en la actividad y restricciones en la participación?*
- *¿Cómo podemos hacer para que construir un entorno social, de manera que sea igual que el de las personas sin discapacidad?, ¿Podemos evaluar y medir esa mejora?*



Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Población con alguna discapacidad o limitación por sexo y edad

	Total	Hombre	Mujer
Total	4.383,9	1.813,3	2.570,6
De 2 a 5 años	65,9	43,1	22,8
De 6 a 15 años	106,3	70,3	36,0
De 16 a 24 años	94,0	56,4	37,6
De 25 a 34 años	111,0	61,8	49,2
De 35 a 44 años	221,7	109,9	111,8
De 45 a 54 años	480,3	216,0	264,3
De 55 a 64 años	676,6	321,3	355,3
De 65 a 69 años	346,4	147,7	198,7
De 70 a 74 años	408,6	158,2	250,4
De 75 a 79 años	477,0	170,5	306,5
De 80 a 84 años	521,4	186,3	335,1
De 85 a 89 años	516,3	168,2	348,0
De 90 y más años	358,3	103,4	254,9

Población de 6-44 años con discapacidad según grupo de discapacidad

	Total	Discapacidad moderada	Discapacidad severa	Discapacidad total	No consta
Total	4.318,1	727,0	1.202,7	2.379,5	8,8
De 6 a 44	533,1	102,1	183,3	247,2	0,5
Hombre					
Total	1.770,2	341,0	526,6	897,5	5,1
De 6 a 44	298,5	55,3	103,8	139,0	0,5
Mujer					
Total	2.547,8	386,0	676,1	1.482,0	3,7
De 6 a 44	234,5	46,8	79,5	108,2	0,0

GOBIERNO DE ESPAÑA, MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030, INSERSO, AGENDA 2030, creer, 3 SÍMBOLO Y FIRMES

Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Población de 6 y más años con discapacidad según grupo de discapacidad por sexo y edad. Instituto Nacional de Estadística 2020 (unidades en miles de personas)

	Total	Visión	Audición	Comunicación	Aprendizaje, aplicación del conocimiento y desarrollo de tareas	Movilidad	Autocuidado	Vida doméstica	Interacciones y relaciones personales
Total	4.318,1	1.051,3	1.230,0	947,5	705,4	2.403,7	1.363,5	2.007,4	607,7
De 6 a 15 años	106,3	10,3	5,3	53,0	59,5	24,3	31,2	14,7	38,4
De 16 a 24 años	94,0	20,2	12,1	35,0	34,3	30,2	32,5	45,9	40,5
De 25 a 34 años	111,0	23,9	16,1	31,1	24,3	45,8	29,2	47,8	37,5
De 35 a 44 años	221,7	40,9	32,5	50,6	33,9	103,5	44,0	94,9	56,5
De 45 a 54 años	480,3	128,2	89,8	68,3	59,6	246,4	91,5	172,2	76,5
De 55 a 64 años	676,6	157,6	155,7	86,8	56,4	368,2	142,0	228,4	64,3
De 65 a 69 años	346,4	82,7	104,2	44,1	32,2	181,3	79,2	127,6	28,1
De 70 a 74 años	408,6	97,2	124,8	58,7	35,9	212,0	90,9	157,2	24,0
De 75 a 79 años	477,0	114,8	152,4	82,0	59,1	283,9	146,0	218,0	34,0
De 80 a 84 años	521,4	128,9	176,2	129,4	95,0	305,2	208,4	288,7	56,7
De 85 a 89 años	516,3	131,7	194,1	156,4	119,6	332,9	244,5	328,7	75,7
De 90 y más años	358,3	114,8	167,0	152,1	93,6	270,1	224,0	283,5	75,4

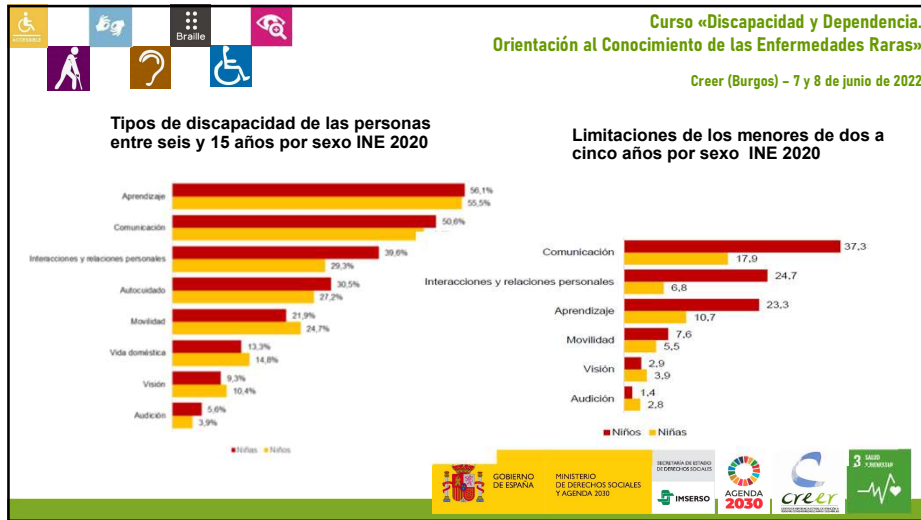
GOBIERNO DE ESPAÑA, MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030, INSERSO, AGENDA 2030, creer, 3 SÍMBOLO Y FIRMES

Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Diferencias entre sexos

	Total	Visión	Audición	Comunicación	Aprendizaje, aplicación del conocimiento y desarrollo de tareas	Movilidad	Autocuidado	Vida doméstica	Interacciones y relaciones personales
Total	4.318,1	1.051,3	1.230,0	947,5	705,4	2.403,7	1.363,5	2.007,4	607,7
De 6 a 15 años	106,3	10,3	5,3	53,0	59,5	24,3	31,2	14,7	38,4
Hombre									
Total	1.770,2	400,4	526,1	408,5	292,5	846,9	499,6	692,6	294,2
De 6 a 15 años	70,3	6,5	3,9	35,6	39,5	15,4	21,4	9,3	27,9
Mujer									
Total	2.547,8	650,9	703,9	539,0	412,9	1.556,8	863,8	1.314,8	313,4
De 6 a 15 años	36,0	3,8	1,4	17,3	20,0	8,9	9,8	5,3	10,6

GOBIERNO DE ESPAÑA, MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030, INSERSO, AGENDA 2030, creer, 3 SÍMBOLO Y FIRMES



Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Puntos clave en las enfermedades raras

- Las enfermedades raras conllevan un grave impacto en la vida cotidiana
- Un tiempo significativo y carga de atención para pacientes y cuidadores.
- Impacto en la conciliación de la vida laboral y personal: absentismo laboral, actividad profesional obstaculizada, carga económica
- Las enfermedades raras afectan la salud mental de pacientes y cuidadores

Impacto en la vida diaria de los pacientes

More than 70% of people living with a rare disease have difficulties with:

7 de cada 10 personas que viven con una enfermedad rara tienen que hacer frente a dificultades de más de un aspecto durante su vida diaria

1. Daily activities and tasks

- Household chores
- Preparing meals
- Shopping

2. Motor/sensorial functioning

- Visual
- Hearing
- Maintaining body position

3. Social life /relation with other people

4. Daily activities and tasks

EURORDIS.ORG

Impedimentos, Limitaciones de la Actividad y Restricción en la participación

More than 7 in 10 have difficulties with

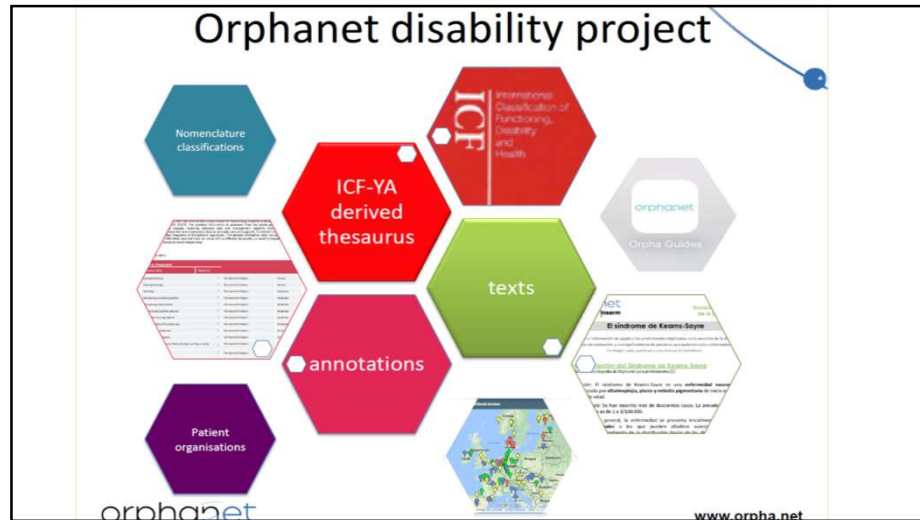
- Social life /relations
- Daily activities & tasks
- Motor/sensorial functioning

More than 5 in 10 have difficulties with

- Taking care of finances & everyday administrative tasks
- Personal care activities
- Controlling behavior

More than 4 in 10 have difficulties with

- Understanding & learning
- Communicating with others



Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Que en las solicitudes de valoración de la discapacidad y dependencia aparezca la opción de marcar de forma explícita si se tiene una ER

- ¿Cuántas CC.AA. lo recogen?
- ¿Qué CC.AA.?

La puesta en marcha de planes autonómicos de ER, que incluyan además líneas de actuación u objetivos para discapacidad y dependencia?

- ¿Dónde existen planes autonómicos?
- ¿Cuáles recogen líneas de actuación/objetivos para discapacidad y dependencia?

La creación de Guías de orientación para la valoración de la discapacidad y la dependencia en ER

- ¿Cuántas guías existen?
- ¿Qué CC.AA. las han impulsado?
- ¿Qué patologías recogen?

Centros con Unidades de Valoración que aúnan el trámite de discapacidad y dependencia

- ¿Dónde existen estos centros?
- ¿Cuántos hay?
- ¿Qué características guardan?

Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Guías para la evaluación de la discapacidad en Enfermedades Raras

- Galicia introdujo el tema en su estrategia.
- Algunas CCAA desarrollaron Guías
- Algunas CCAA preguntan si se trata de una ER en el formulario

Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Tipos de Déficit asociados a las enfermedades raras

Tipo de Déficit	% de enfermedades vinculadas
Déficit Intelectual	6,4 %
Afectación Psíquica y anomalías de comportamiento	48 %
Déficit de lenguaje	23 %
Déficit auditivo	24,1 %
Déficit visual	48,7 %
Déficit motor	43,8 %
Perjuicio estético	37,1 %
Déficit de funciones digestivas	2,9 %
Déficit de funciones hepáticas	17,1 %
Déficit de funciones renales y urinarias	18,6 %
Déficit de funciones metabólicas y enzimáticas	19,4 %
Déficit de funciones inmuno-hematológicas	38,0 %
Déficit que conllevan dolores crónicos	21,6 %
Déficit que conllevan pérdida de sensibilidad	12 %

Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Gráfico 29: Grado de discapacidad

Categoría	Porcentaje
Mayor de 75 %	24,47%
Entre 65 – 74%	22,91%
Entre 33 – 64%	50,78%
No contesta	0,87%
No sabe	0,97%

Fuente: Elaboración propia

Gráfico 30: ¿Conforme con el grado de discapacidad reconocido?

Respuesta	Porcentaje
Si	51,07%
No	35,80%
No contesta	2,14%
No sabe	10,99%

Fuente: Elaboración propia

Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Tabla 3: Acceso a los Servicios del SAAD

Servicio	No, pero lo necesito	Si, pero no es suficiente	Si, y cubre mis necesidades
Servicio de prevención de las situaciones	42,25	47,89	9,86
Servicio de promoción de la autonomía personal	50,38	36,09	13,53
Servicio de Teleasistencia	52,38	13,33	34,29
Servicio de ayuda a domicilio	56,91	30,89	12,20
Servicio de centro de día o centro de noche	54,76	26,19	19,05
Servicio residencial	66,22	21,62	12,16
Prestación económica vinculada al servicio	42,51	46,11	11,38
Prestación económica para cuidados en el entorno familiar y apoyo a cuidadores no profesionales	18,39	67,82	13,79
Prestación económica de asistencia personal	58,33	34,26	7,41
Apoyo psicológico	60,83	23,33	15,83
Servicio de rehabilitación	62,12	27,27	10,61
Consultas médicas	22	39	39
Cuidado a largo plazo	61,25	31,25	7,5
Cuidado de relevo	75,31	17,28	7,41
Cuidado en días festivos	76,25	16,25	7,5
Adaptación del hogar	62,04	29,63	8,33
Escuela adaptada	38,14	31,06	29,90
Transporte adaptado	50	22	28
Reducción de impuestos	30,07	47,55	22,38
Asignación pública / beneficios sociales	41,18	43,70	15,13
Reembolso (precio/material de tratamiento médico/transporte de consultas)	47,30	35,14	17,57



Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

Riesgos Ambientales

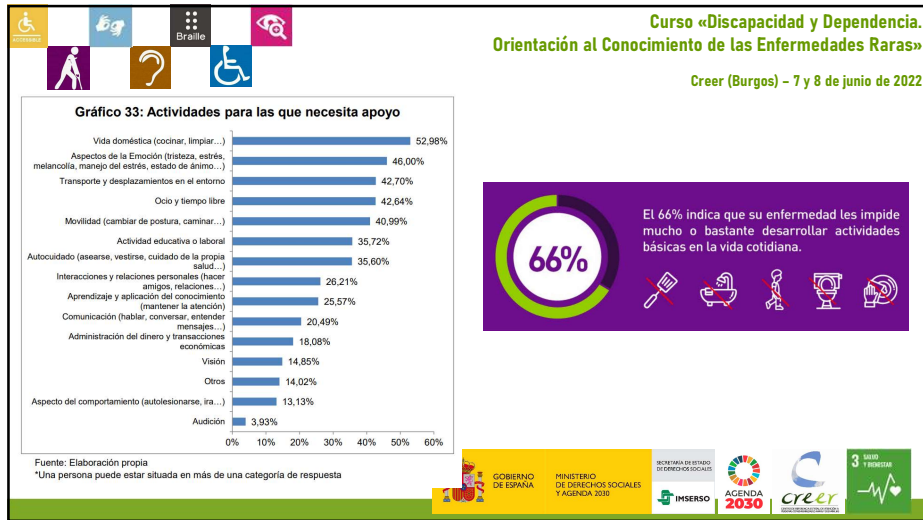
- Prematuridad
- Meningitis y encefalitis
- Trauma cerebral
- Factores químicos
- Hidrocéfalo congénito

Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

LA DISCAPACIDAD ASOCIADA A LAS ER

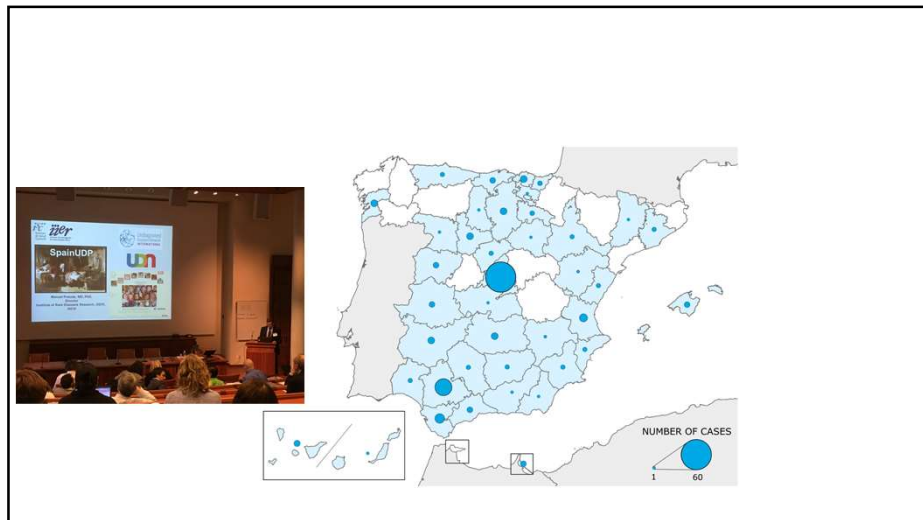
- Afectación de diversos órganos, sistemas, regiones anatómicas o funciones
- Multidiscapacidad/Pluridiscapacidad
- Muchas ER carecen de medicamentos eficaces para modificar el curso clínico
- Progresión de la enfermedad
- Ausencia de diagnóstico

- Afectación órganos internos
- Varios órganos y sistemas
- Ausencia de perspectivas terapéuticas
- Discapacidad y pronóstico negativo
- Sin diagnóstico ni pronóstico

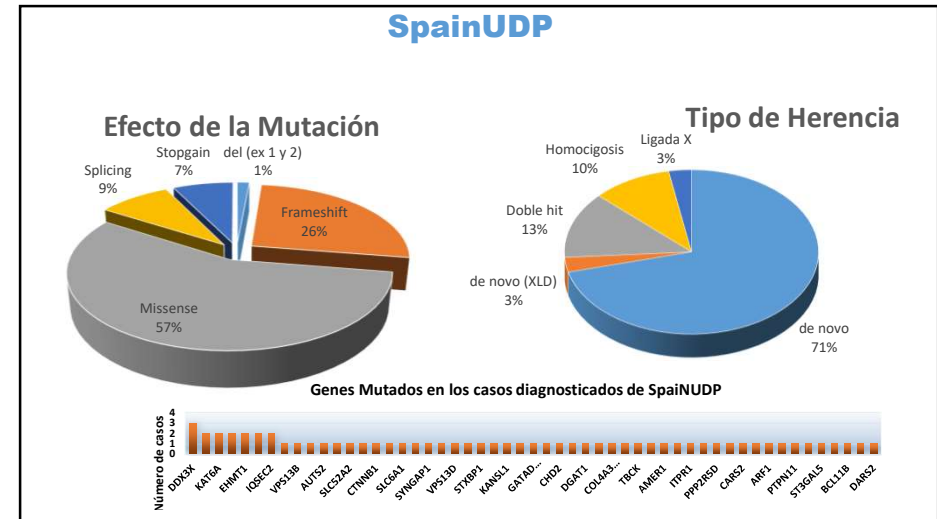
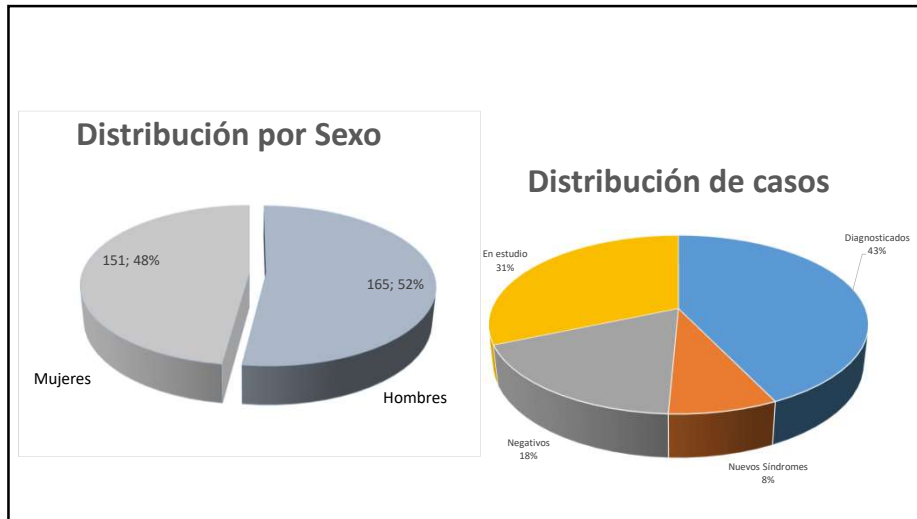


El Futuro de la Investigación en Enfermedades Raras 2017-2027: La Perspectiva de IRDiRC

1. Todos los pacientes que solicitan atención médica con una sospecha de enfermedad rara serán diagnosticados en el palzo de un año si su enfermedad es conocida en la literatura médica; **todas las personas que en la actualidad permanece sin diagnóstico entrarán una estrategia de Investigación diagnóstica globalmente coordinada**
2. Se deben aprobar 1.000 nuevas terapias para enfermedades raras, la mayoría dirigidas a enfermedades sin opciones de aprobación
3. Desarrollar las metodologías que permitan evaluar el impacto del diagnóstico y las terapias en los pacientes afectados por enfermedades raras



Conferencias de la UDNI 2014-2022



Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

CONCLUSIONES

- Aumentar cuantitativa y cualitativamente las competencias y recursos dirigidos a ER
 - Identificar
 - Evaluar
 - Favorecer las capacidades
- Estructurar territorialmente tanto los expertos como los servicios socio-sanitarios para ER
 - Facilitar el recorrido de la vida de estas personas
 - Desarrollar los acompañamientos y servicios adaptados a estas patologías

GOBIERNO DE ESPAÑA, MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030, SECRETARÍA DE ESTADO DE POLÍTICAS SOCIALES, INSERSO, AGENDA 2030, creer, 3 SIGLO Y PROMOVER

Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022

CONCLUSIONES

La discapacidad asociada a las ER constituye una de los aspectos más relevantes que atañe a este grupo de enfermedades.

La adecuada cuantificación de su magnitud y el abordaje integral de las implicaciones que conlleva la discapacidad, constituyen indudablemente áreas de intervención preferentes para las personas afectas de ER y sus familias.

Una correcta evaluación de la discapacidad facilitará encontrar vías de solución para muchos de los problemas que tienen estas familias.

GOBIERNO DE ESPAÑA, MINISTERIO DE DERECHOS SOCIALES Y AGENDA 2030, SECRETARÍA DE ESTADO DE POLÍTICAS SOCIALES, INSERSO, AGENDA 2030, creer, 3 SIGLO Y PROMOVER

Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»
 Creer (Burgos) – 7 y 8 de junio de 2022





Muchas Gracias