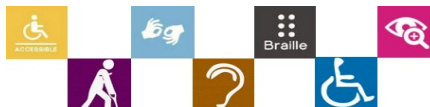


Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras» 7 y 8 de junio de 2022

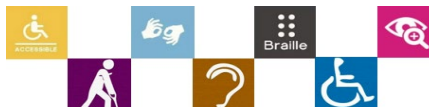


Este curso se crea con el fin de contribuir a mejorar la actualización del conocimiento, la localización de recursos e información y favorecer la sensibilización y el interés hacia las Enfermedades Raras (ER). Además, favorece la comunicación entre profesionales de distintos territorios, y permite compartir criterios y opiniones.

El curso ha comenzado con la presentación «*Aproximación al conocimiento de la situación de la discapacidad en las enfermedades raras*» del Dr. Manuel Posada de la Paz, profesor de investigación del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, del Instituto de Salud Carlos III. Las ER son un problema de salud pública, afecta al 6% de la población en la UE. El concepto de ER se mide por su prevalencia, que en Europa es 5/10.000 persona. Por lo general, hay retraso en el diagnóstico, carecen de tratamiento, escasa información e investigación. En su mayoría, son enfermedades graves, crónicas y requieren de atención y cuidados especializados. Tienen una gran diversidad etiológica y diversa etiopatogenia. Puntos clave: conllevan un grave impacto en la vida cotidiana, suponen un tiempo significativo de atención, impacto en la conciliación de la vida laboral y personal: absentismo laboral, actividad profesional obstaculizada, carga económica. Conllevan también una carga emocional que puede afectar a la salud mental del paciente y sus cuidadores.

La discapacidad asociada a las ER constituye uno de los aspectos más relevantes. 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 con ER y sus familias. Una correcta evaluación de la discapacidad facilitará encontrar vías de solución para muchos de los problemas que tienen estas familias. Aumentar los recursos dirigidos a las ER y estructurar territorialmente tanto los expertos como los servicios socio-sanitarios, facilitará los acompañamientos y servicios adoptados a estas patologías y el recorrido de la vida de los pacientes y sus familias.

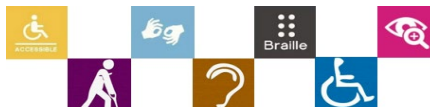
Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras» 7 y 8 de junio de 2022



A continuación, Virginia Corrochano James, responsable de proyectos del Ciberer, nos ha presentado *Orphanet*, el portal de información de referencia para las enfermedades raras y medicamentos huérfanos (www.orpha.net). Se trata de un proyecto público y de acceso libre, disponible en 9 idiomas, cuyo objetivo es proporcionar información contrastada a pacientes y profesionales para contribuir a la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento de los afectados por estas patologías. Dadas las características de las ER, especialmente su baja prevalencia, un proyecto transnacional como Orphanet juega un papel muy relevante, al unificar conocimientos y recursos especializados. Se ha incidido en aspectos que resultan de mayor interés para el ámbito de la discapacidad, como las fichas de discapacidad por enfermedad o el proyecto de discapacidad. La evaluación de cada discapacidad comprende tres entradas: temporalidad de la limitación, gravedad y frecuencia en la población.

Irene Rodríguez Ibáñez, trabajadora social de la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder), nos ha presentado la ponencia «*El movimiento asociativo como recurso e instrumento de cambio*». Se ha puesto el foco en el estado de la situación de las ER, en base al diagnóstico y tratamiento, así como en los recursos existentes para su abordaje, tomando especial relevancia la implicación del movimiento asociativo. Se ha presentado Feder y sus servicios y los 20 años de trayectoria de crecimiento y empoderamiento de su movimiento asociativo (400 asociaciones ER). Así como las acciones de sensibilización y defensa de derechos que desarrolla, a través de la cuales se traslada a las administraciones y sociedad las necesidades y prioridades del colectivo, como es la de fortalecer los servicios sociales, especialmente relacionados con la discapacidad y dependencia. Se han expuesto las peticiones de Feder en este ámbito y las aportaciones recientemente realizadas para su incorporación al nuevo baremo de discapacidad: fortalecer los servicios sociales, especialmente los relacionados con la atención a la discapacidad y dependencia.

Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras» 7 y 8 de junio de 2022

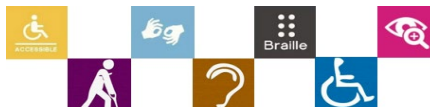


Además, implementar las medidas necesarias para coordinar y unificar los criterios en el reconocimiento de la situación de discapacidad y establecer una coordinación eficiente de los servicios sociales, sanidad, educación y empleo tanto en el Estado como en las CCAA. Unificar los procesos de valoración de discapacidad y dependencia. Implementar el baremo adaptado a la CIF y reconocer e implementar el trámite de carácter de urgencia para aquellas patologías con imposibilidad de acceso a recursos de gran necesidad.

La presentación de la *Asociación Española de Familiares y Afectados por síndrome de Kabuki-AEFA Kabuki* ha sido realizada por Manuel Antonio Reinoso, vicepresidente de la misma. Ha iniciado la presentación con la descripción del síndrome de Kabuki, condición genética rara que se relaciona con el bajo tono muscular, retraso en el desarrollo y muchas implicaciones médicas. La Asociación, (www.sindromekabuki.es), tiene como objetivo ser un punto de referencia para las familias, un lugar de encuentro en el que se pueda compartir experiencia y aclarar muchas dudas que surgen al convivir con el síndrome. También es una herramienta de divulgación para dar a conocer el síndrome y visualizarlo para mejorar el conocimiento, llegar a más familias e implicar a profesionales. Las familias no tienen claro que tienen que presentar en la valoración ni cómo hacerlo. Esta falta de información implica que se retrase la atención que necesitan recibir y, por lo tanto, repercute directamente en su salud, en la economía de la familia, en aspectos sociales y educativos, etc. Además, en muchas CCAA hay que sumar el retraso en la valoración por lo que incrementa el tiempo de espera.

Hemos contado con el testimonio de dos usuarias del Creer, Ana María Merino y Piedades Gerlin Serrate. Nos han transmitido su experiencia de vida con la enfermedad rara que padecen. Han destacado la importancia del diagnóstico, de la necesidad de una buena atención y coordinación por parte de los sanitarios y de los

Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras» 7 y 8 de junio de 2022

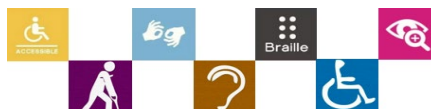


profesionales de los servicios sociales, de la falta de información, por ejemplo ambas nos cuentan que la solicitud de la valoración de la discapacidad la hicieron por la información de amigos, también la existencia del Creer. Mediante estos testimonios queda patente, la necesidad e importancia de la participación de las personas diagnosticadas de una ER y sus familias sobre las decisiones y acciones que afecten a su salud así como la existencia de una sanidad y servicios sociales participativos.

El día 8 de junio, la primera presentación fue a cargo de Cristina Pérez Vélez, psicóloga del Creer, que presentó los «*Aspectos psicosociales que afectan a las personas con ER y sus familias: consecuencias en la salud y la calidad de vida*». El diagnóstico de una ER implica un fuerte impacto emocional para toda la familia con un proceso difícil de adaptación debido a la falta de información, las visitas médicas, falta de tratamientos, aislamiento y pérdidas en las relaciones sociales, en el ámbito laboral y educativo. En este proceso influirá el tipo de enfermedad, la perspectiva de vida, el nivel de autonomía personal, el retraso diagnóstico, la baja prevalencia, la edad de aparición, entre otros. Además, hay que tener en cuenta los sistemas de apoyos, recursos profesionales y/ o recursos técnicos y los diferentes aspectos personales.

A continuación, se han presentado las de *Guías de Orientación de la valoración de la discapacidad en Enfermedades Raras* realizadas en colaboración con Feder. Con el objetivo de dar respuesta a incertidumbres y dudas de las asociaciones y facilitar la valoración del grado de discapacidad de las personas afectadas por ER. En primer lugar, se ha presentado la primera Guía que se publicó en la Comunidad de Madrid. Sofía González San Martín, directora del centro base 5 y Pilar Sánchez-Porro Valadés, médico del centro base 8 presentan esta experiencia que se puso en marcha hace 12 años. Se creó un grupo de trabajo formado por profesionales de Centros Base y Feder y como resultado se creó la “Guía de orientaciones para la valoración de la

Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras» 7 y 8 de junio de 2022



discapacidad en ER”, con la inclusión de 36 enfermedades y se organizaron Jornadas de sensibilización como un lugar de encuentro e intercambio. Esta Guía ha conseguido proporcionar información útil sobre los aspectos médicos y/o psicológicos que pueden limitar la actividad global de las personas con enfermedades poco frecuentes. Rafael Rodríguez Román, técnico Consultor de la Dependencia en la Región de Murcia, transmite que en relación al grado de discapacidad, los pacientes y asociaciones expresan, en general, que los profesionales tienen desconocimiento de las ER y que se utilizan diferentes criterios en la evaluación de su Grado de Discapacidad por las distintas CCAA. Se suman a la idea de Madrid de crear una guía con 16 ER para los profesionales de valoración, la cual sirviese también para otros profesionales de la salud, pacientes, familiares, y asociaciones. Desde Andalucía, Ricardo Manuel Moreno Ramos, Jefe de Servicio de Valoración y Orientación, nos ha expuesto en primer lugar la situación de la valoración de la discapacidad y a continuación las acciones formativas realizadas en relación a las ER desde 2015. En 2018 inician el trabajo colaborativo de creación de la Guía, teniendo en cuenta las anteriores. Se han incluido 14 ER y con una estructura similar. Se ha publicado en 2022.

Para finalizar el curso, Javier Zugasti Moriones, director del Centro de Valoración de Discapacidad y Dependencia de Navarra, ha presentado la ponencia «*Valoración del grado de Discapacidad y Dependencia. Contexto actual y perspectiva de futuro*», en la que se expone la problemática que se ha desarrollado en España con la separación de los baremos. De forma más concreta expone la problemática que tienen los equipos para valorar la discapacidad y la dependencia en las ER que conllevan una variabilidad y complejidad que hace necesaria la coordinación de ambos equipos de con los profesionales médicos de Atención Primaria, a través del informe de salud y mejoran el conocimiento de los profesionales.

Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras» 7 y 8 de junio de 2022



Existe la necesidad de valorar las dificultades que la enfermedad produce en la persona desde un enfoque biopsicosocial y hacer a la persona protagonista de su vida, conviviendo con la enfermedad. A este respecto la CIF/ OMS-2001 permite entender la discapacidad como el resultado de la interacción de la condición de salud de un individuo con su entorno y permite calificar la problemática del funcionamiento de la personas, poniendo de manifiesto las limitaciones y las capacidades. En las Comisiones Delegadas, previas al pleno del Consejo Territorial se están estudiando la posibilidad de elaborar futuras propuestas para establecer un único procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de discapacidad y del reconocimiento de la situación de dependencia, así como la coordinación entre los diferentes sistemas y profesionales. Se debería de proponer el establecer ambos procedimientos en uno sólo, mejorando así la atención a los usuarios y la optimización de los recursos humanos y técnicos dedicados al reconocimiento de estas situaciones.

#discapacidadydependenciaER

