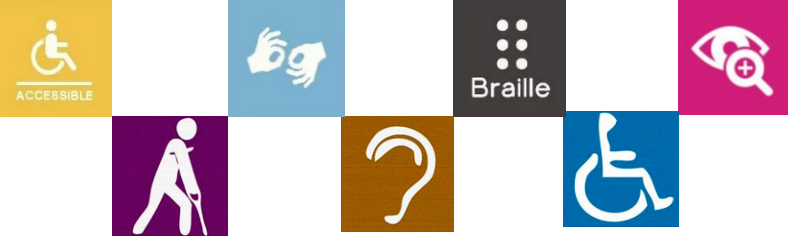


# IMPLICACIONES PSICOSOCIALES DE LAS ENFERMEDADES RARAS

CONSECUENCIAS EN LA SALUD Y EN LA CALIDAD DE VIDA

Cristina Pérez Vélez

Psicóloga del CREER



## GUIAS PARA LA VALORACION EN ER

## ESTRATEGIA ESPAÑOLA SOBRE DISCAPACIDAD 2022-2030

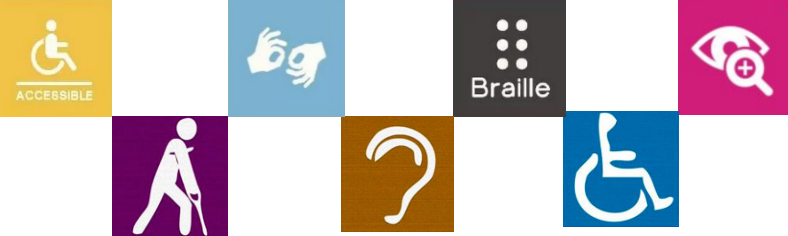
## INFORME OLIVENZA 2020-2021 sobre la situación de la discapacidad en España

**OMS:** SALUD: Estado de bienestar físico, psíquico y social de las personas.

**CIDDM:** Clasificación internacional de deficiencias, discapacidad y minusvalías.

**C.I.F.** Clasificación internacional del funcionamiento, de la discapacidad y de la salud: Discapacidad entendida como una interacción multidireccional entre la persona y el contexto socioambiental.

## MODELO BIOPSIICOSOCIAL

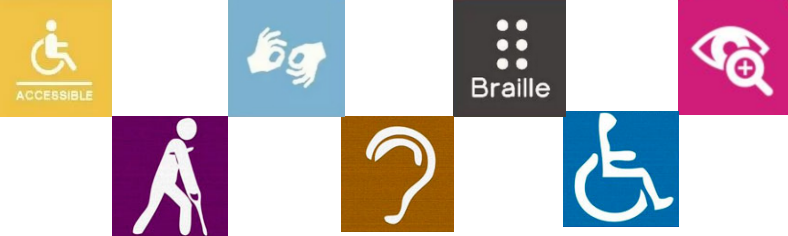


# Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

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

Prevalencia < 5 / 10.000 (UE)  
7.000 enfermedades raras





**Baja prevalencia**

**Retraso en el diagnóstico**

**Falta de información, conocimiento, investigación**

**Falta de especialistas, tratamientos, recursos**

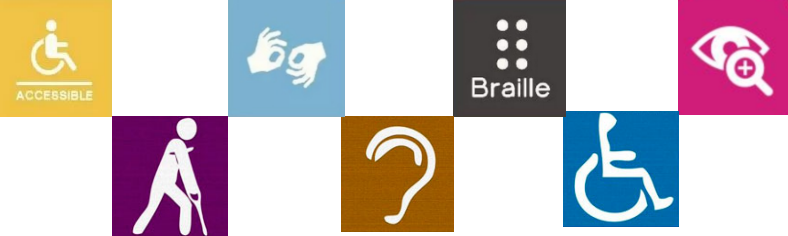


GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES





El 80 % son genéticas

Afectación de diversos órganos, sistemas, funciones

Crónicas y degenerativas

Alto grado de discapacidad y multidiscapacidad

Reducción en calidad/esperanza de vida

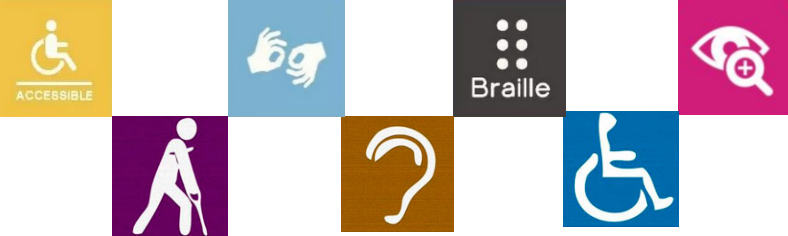


GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES





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

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

**Alto grado de dependencia**

**Alta carga social, sanitaria y económica**

**Empobrecimiento familiar**

**Dispersión geográfica**



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

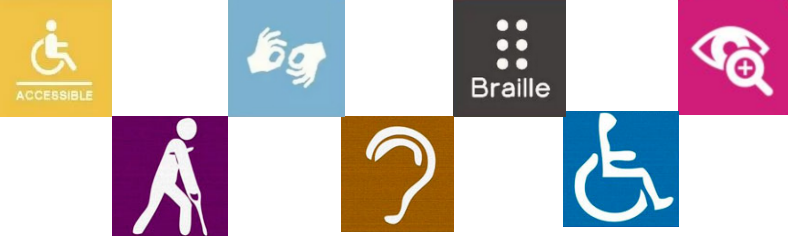
MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES



3 SALUD  
Y BIENESTAR





## RETRASO EN EL DIAGNOSTICO (El promedio del retraso son 5 años)

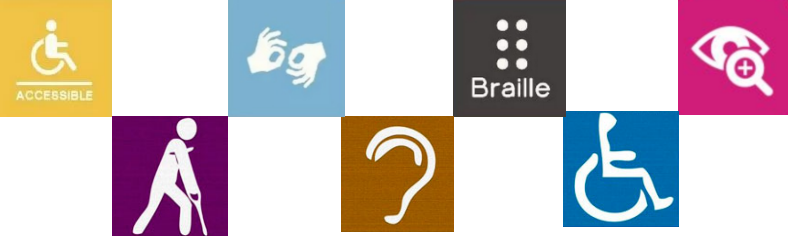
EL 20 % MAS DE 10 AÑOS

EL 20% ENTRE 4 Y 9 AÑOS

EL 23 % ENTRE 1 Y 3 AÑOS

EL 37% MENOS DE 1 AÑO





El **65%** de estas patologías son graves e invalidantes

**Comienzo precoz** en la vida (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años)

**Dolores crónicos** (1 de cada 5 enfermos)

**Discapacidad en la autonomía** (1 de cada 3 casos)

Déficit motor, sensorial o intelectual

**El pronóstico vital:**

el 35% de las muertes antes de un año,

el 10% entre 1 y 5 años

el 12% entre los 5 y 15 años



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

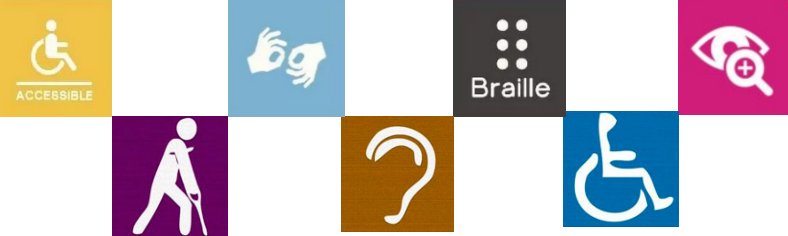
SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES



3 SALUD  
Y BIENESTAR



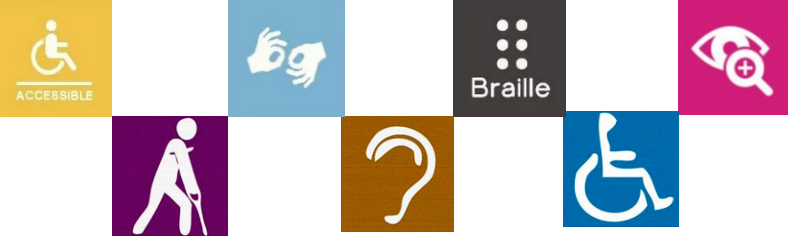




## TIPOS DE DEFICITS ASOCIADOS A LAS ER

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 %





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



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES



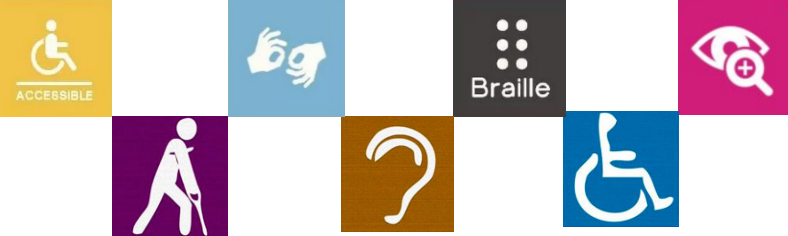
AGENDA  
2030



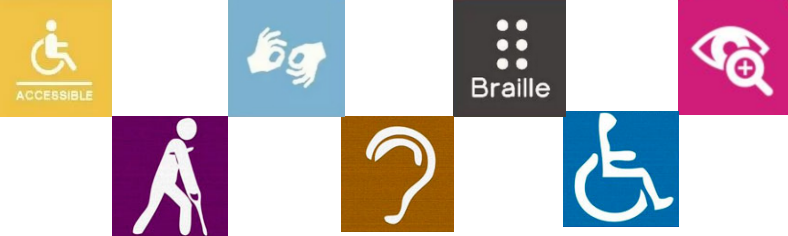
CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A  
PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS

3 SALUD  
Y BIENESTAR





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 afectadas de una ER y sus familias.



Las ER son la causa del 26%  
de los casos de discapacidad  
severa de tipo mental,  
sensorial, o neuromuscular.

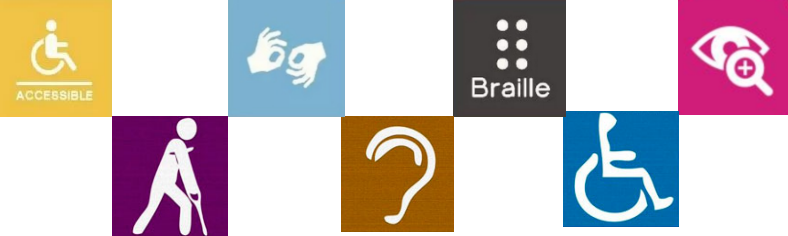


GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES





## FACTORES QUE INFLUYEN EN COMO AFECTA LA ER

ENFERMEDAD

PACIENTE

ENTORNO SOCIAL



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

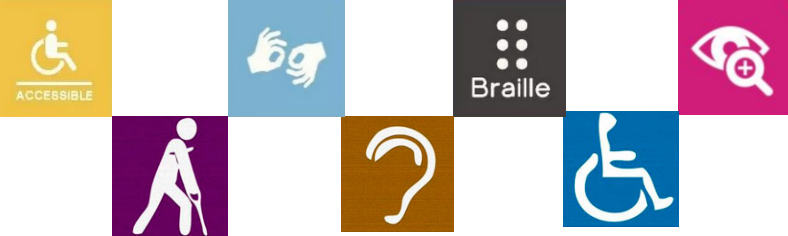
MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES



3 SALUD  
Y BIENESTAR





# ENFERMEDAD

**La gravedad de la enfermedad: deficiencias**

**Intensidad de la sintomatología:**

**limitaciones físicas, sensoriales, cognitivas**

**dolor, debilidad, cansancio, cambios...**

**Los tratamientos o la falta de ellos**



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

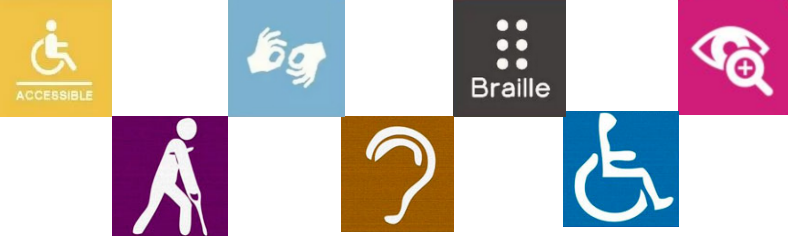
MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES



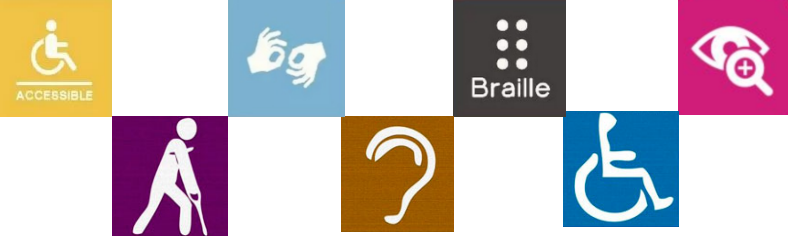
3 SALUD  
Y BIENESTAR





## CIRCUNSTANCIAS QUE INFLUYEN DE MANERA DETERMINANTE

- 1. El que la enfermedad derive o no en una demencia.** Influye principalmente en la calidad de vida física y en la mayor dependencia que se va a generar del cuidador. La influencia en el aspecto psíquico es menor, ya que el afectado no es consciente del proceso que se está dando.
- 2. La gravedad de la enfermedad en cuanto a las perspectivas de vida.** Tiene consecuencias muy agudas en ambos aspectos, psicológico y físico.
- 3. Nivel de autonomía personal en el desarrollo de la vida cotidiana.** Además de las consecuencias en lo físico, también en los aspectos psíquicos influye de manera importante.
- 4. Edad de aparición de la enfermedad y/o edad en la que el afectado es consciente de que padece la enfermedad.** Vivir la enfermedad desde pequeño afecta de manera distinta que cuando se desarrolla más adelante, principalmente en el aspecto psicológico.



# PACIENTE

**Edad, nivel cultural y sexo**

**Personalidad: autoestima, autoconcepto, autoimagen**

**La motivación y las expectativas de resultado**

**Recursos psicológicos, resiliencia**

**Apoyo social interpersonal: familia y amigos**

**Recursos económicos**



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

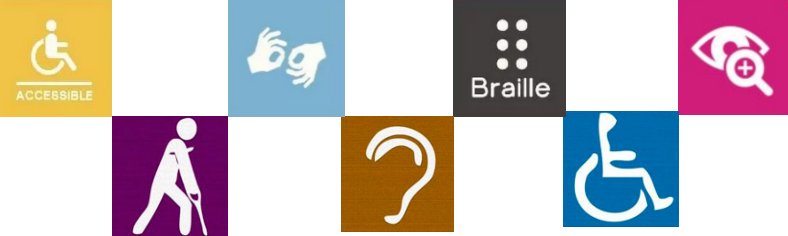
SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES



3 SALUD  
Y BIENESTAR







# SOCIEDAD

Trato en hospital, médicos y otros profesionales

Opiniones de la sociedad sobre la Enfermedad

Acciones de la sociedad para la discapacidad

Influencia de esta en investigación, tratamientos...

Discusión abierta - discusión cerrada sobre la E.

Estigmatización



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES

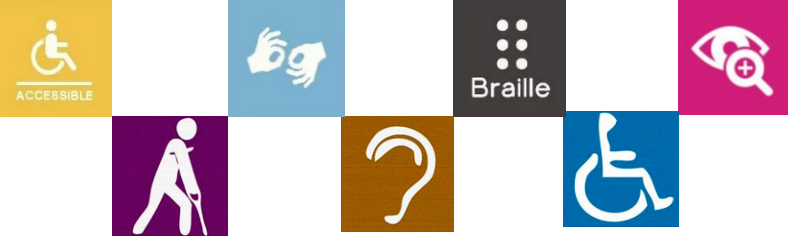


AGENDA  
2030



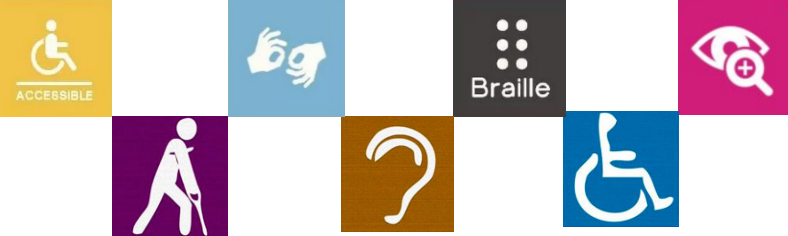
CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A  
PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS





## SISTEMA DE APOYOS

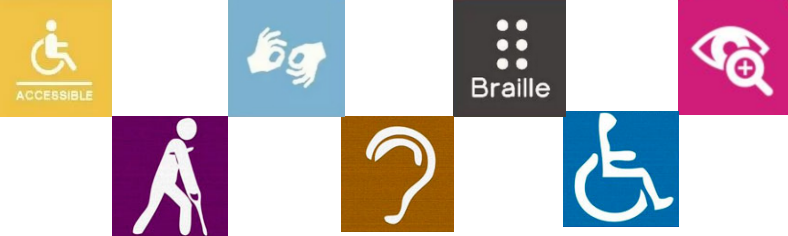
- RECURSOS NATURALES: familia, amigos, compañeros, organizaciones y entidades no especializadas.
- RECURSOS BASADOS EN LA TECNOLOGIA: ayudas técnicas, tecnología de la información, tecnología inteligente, prótesis)
- RECURSOS BASADOS EN EL ENTORNO: accesibilidad...
- PROMOCION DE LA PARTICIPACIÓN: laborales, educativas, sociales, actividades de ocio y tiempo libre,
- PROFESIONALES: médicos, psicólogos, terapeuta ocupacional, fisioterapeutas, valoradores...



## GRAN IMPACTO EN TODA LA FAMILIA

- Muchas visitas médicas: pérdida de horas de trabajo/estudio
- Proceso de adaptación y nuevo enfoque vital
- Escasez de información, sentimiento de impotencia en el manejo diario de la enfermedad y en la toma de decisiones
- Alto coste del cuidado y tratamientos, lo que causa el empobrecimiento de la familia
- Dificultad de integración social, incomprensión, aislamiento, angustia, ansiedad

Necesidad de APOYO PSICOLÓGICO a la familia



## FASES PSICOLÓGICAS DE ADAPTACION

### I FASE INCERTIDUMBRE Y CONFUSION

### II FASE DESCONCIERTO

Incredulidad, rechazo y shock

### III FASE OPOSICION Y AISLAMIENTO

Depresión, ansiedad, insomnio, concentración deficiente, enfados,...

### IV FASE DE RABIA Y TRISTEZA

Pensamientos molestos sobre la enfermedad y la muerte

### V FASE DE ADAPTACION



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

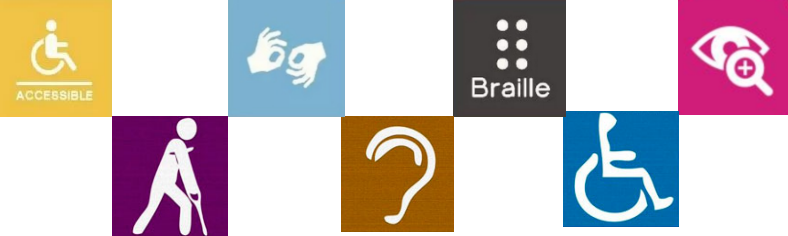
MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES



3 SALUD  
Y BIENESTAR





## AFECTACIÓN PSICOLÓGICA

**EMOCIONES:** ansiedad, miedo, incertidumbre, tristeza, indefensión, culpa, depresión, inquietud, irritabilidad...

**COGNITIVAS:** preocupaciones, negación, bloqueos, pérdidas de memoria, fallos atencionales...

**CONDUCTUALES:** pérdida de control, uso de sustancias adictivas, evitación, llanto, aislamiento...

**ALTERACIONES DEL SUEÑO**

**DOLOR:** tensional



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES



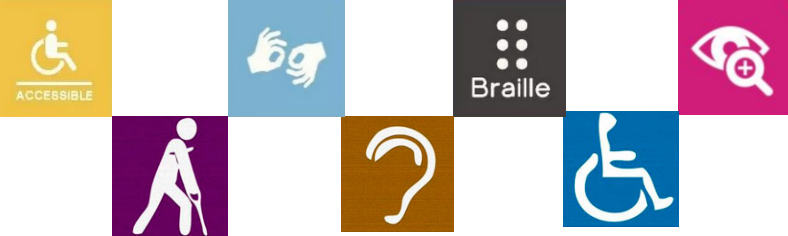
AGENDA  
2030



CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A  
PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS

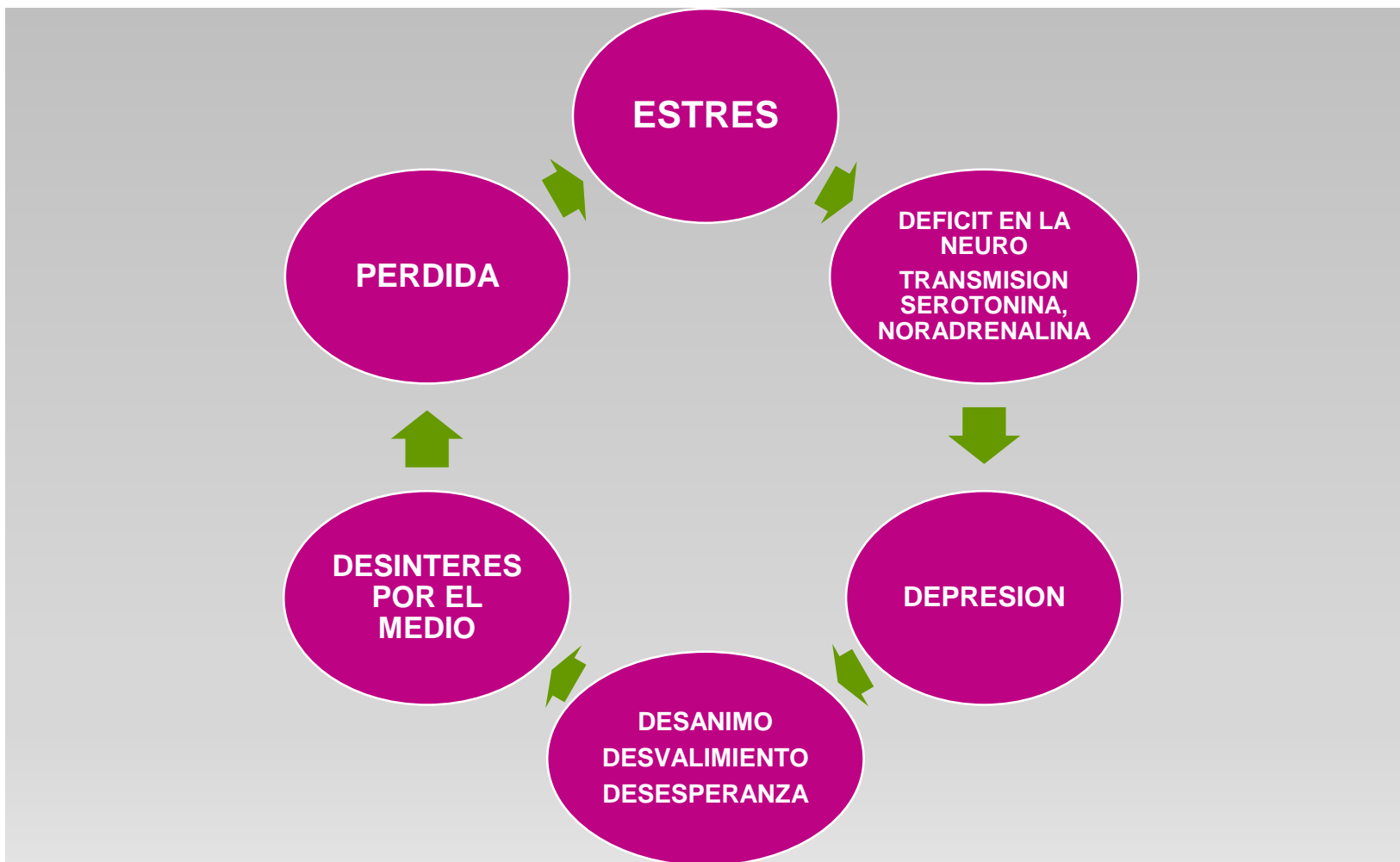
3 SALUD  
Y BIENESTAR

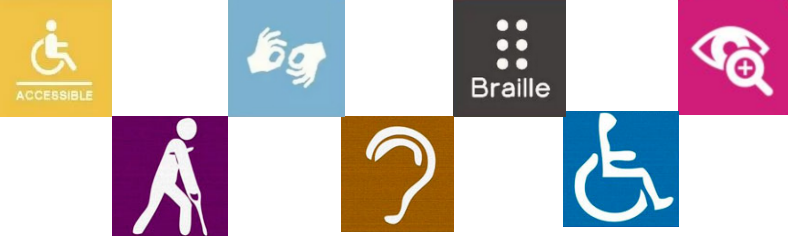




# Curso «Discapacidad y Dependencia. Orientación al Conocimiento de las Enfermedades Raras»

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





## EL MODELO BIOPSIICOSOCIAL

Es un marco teórico que incorpora pensamientos, creencias, comportamientos, el contexto social y sus interacciones, junto con los procesos biológicos, para entender mejor y manejar la enfermedad

En este modelo los procesos **biológicos, psicológicos y sociales** están integrados y **son inseparables**

**Todos los problemas de salud son Biopsicosociales**



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE DERECHOS SOCIALES  
Y AGENDA 2030

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE DERECHOS SOCIALES

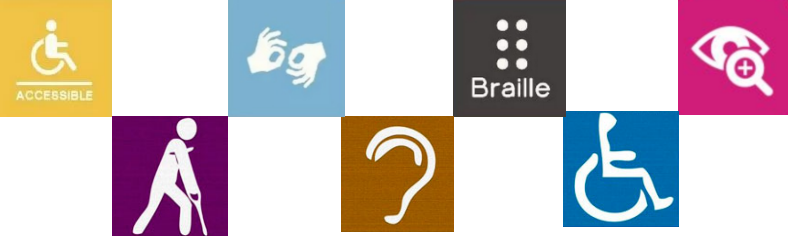


AGENDA  
2030



CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A  
PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS



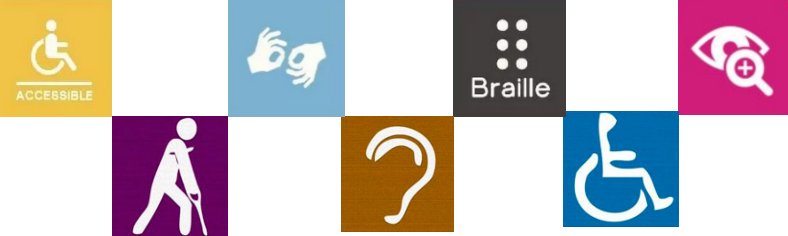


## FACTORES A TRATAR EN LAS ENFERMEDADES RARAS

1. Evaluar el significado subjetivo de la enfermedad
2. Evaluar el estado emocional del paciente
3. Evaluar el curso de la enfermedad
4. Evaluar la red de apoyo familiar y sanitaria del paciente
5. Evaluar las estrategias de afrontamiento del paciente
6. Reestructurar los significados disfuncionales de la enfermedad
7. Disminuir el nivel de miedo e incrementar la esperanza razonable
8. Intervenir para reducir el dolor y/o la ansiedad asociada
9. Incrementar la red de apoyo del paciente
10. Incrementar el nivel de actividad reforzante del paciente







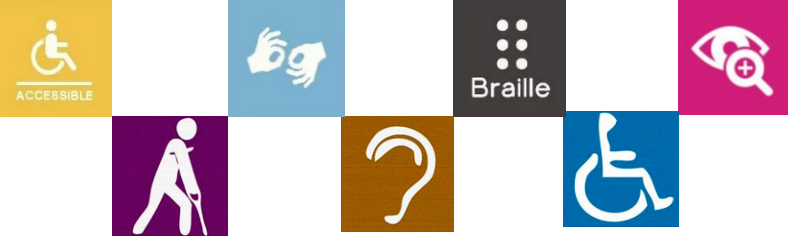
## CALIDAD DE VIDA (SCHALOCK Y VERDUGO 2007)

Un estado deseado de bienestar personal compuesto por varias dimensiones centrales que están influenciadas por factores personales y ambientales. Estas dimensiones centrales son iguales para todas las personas, pero pueden variar individualmente en la importancia y valor que se les atribuye.

### DIMENSIONES

BIENESTAR EMOCIONAL  
RELACIONES INTERPERSONALES  
BIENESTAR MATERIAL  
DESARROLLO PERSONAL  
BIENESTAR FISICO  
AUTODETERMINACION  
INCLUSION SOCIAL  
DERECHOS





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

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

# GRACIAS