

PROFESSIONAL GROWING

EL PAÍS  Human Age Institute  feder  Alianza Conquistamos  Campus de Excelencia Internacional

Las enfermedades raras y sus consecuencias psicosociales

“Una Enfermedad Rara puede afectar a cualquier persona. 7 de cada 100 personas conviven con una de ellas. En España existen cerca de 3 millones de pacientes. Desde FEDER contribuimos a mejorar la calidad y esperanza de vida de los afectados y sus familias”.



EL PAÍS    

ÍNDICE

Características propias de las enfermedades raras y consecuencias psicosociales	3
Características comunes de las ER, identidad del colectivo	6
Clasificación y codificación de las ER	6
Necesidades de las personas afectadas y sus familias	8
La realidad de las personas con enfermedades raras y sus familias	11
Diagnóstico y Medicamentos Huérfanos	12
Atención sanitaria	14
Gastos relacionados con la atención de la enfermedad	14
Situación actual y percepción de discriminación	14
Discapacidad y Dependencia	14
Factores de riesgo psicosocial	19
Factores que favorecen la inclusión social	20
Videos	21



Las enfermedades raras y sus consecuencias psicosociales

Una enfermedad rara, también llamada enfermedad poco frecuente es cualquier enfermedad que afecta a un pequeño porcentaje de la población.

Una enfermedad es considerada rara cuando afecta a un número limitado de la población total, definido en Europa como menos de 1 por cada 2.000 ciudadanos (EC Regulation on Orphan Medicinal Products).

La mayoría de las enfermedades raras son genéticas y están presentes en toda la vida de una persona, incluso si los síntomas no aparecen inmediatamente.

Se caracterizan por una diversidad amplia de desórdenes y síntomas que varían no solo según la enfermedad sino también según el paciente que sufre la misma enfermedad. Unos síntomas relativamente comunes pueden ocultar enfermedades raras subyacentes, lo que conduce a un diagnóstico erróneo.

Los pacientes y las asociaciones que los apoyan ponen de manifiesto que es crucial darse cuenta de que **“le puede ocurrir a cualquiera, en cualquier etapa de la vida. Es más, no es extraño padecer una enfermedad rara”**.

Entre el 6 y el 8 % de la población mundial, estaría afectada por estas enfermedades, o sea más de 3 millones de españoles, 30 millones de europeos, 25 millones de norteamericanos y 42 millones en Iberoamérica.

PROFESSIONAL GROWING

EL PAÍS Human Age Institute feder



¿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

el **29** de febrero

se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras



Características comunes de las ER, identidad del colectivo

Las enfermedades raras son, en su mayor parte, crónicas y degenerativas. De hecho, el 65% de estas patologías son graves e invalidantes y se caracterizan por:

- ❖ Comienzo precoz en la vida (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años)
- ❖ Dolores crónicos (1 de cada 5 enfermos).
- ❖ El desconocimiento por parte de la sociedad de las ER.
- ❖ Desinformación sobre cuidados y ayudas técnicas.
- ❖ La ausencia de información sobre las asociaciones y recursos.
- ❖ Falta de ayudas económicas, escasez de atención socio sanitaria adecuada.
- ❖ Dificultades en la relación con los profesionales por el desconocimiento de estas enfermedades.
- ❖ Ausencia de diagnóstico y tratamiento en muchos casos.

De la misma forma, se generan consecuencias que agravan a nivel psicosocial la calidad de vida de las personas:

- ❖ Incertidumbre ante los distintos aspectos relacionados con la enfermedad.
- ❖ Falta de control a nivel personal y a nivel social, porque la enfermedad le obliga a modificar o a abandonar el rol que desempeña en su familia o en su trabajo.
- ❖ Rechazo social.
- ❖ Pérdida de la autoestima y aislamiento.
- ❖ Sentimiento de ser único, desamparo, desorientación, impotencia.
- ❖ Ansiedad, miedo, angustia.

Clasificación y codificación de las ER

Las enfermedades raras están caracterizadas por el gran número y amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma enfermedad.

La misma condición puede tener **manifestaciones clínicas muy diferentes** de una persona afectada a otra. Para muchos desórdenes, hay una gran diversidad de subtipos de la misma enfermedad.

PROFESSIONAL GROWING

EL PAÍS 

Las patologías poco frecuentes afectan a un gran número de personas, ya que según la **Organización Mundial de la Salud (OMS)**, existen cerca de **7.000 enfermedades raras** que afectan en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus cualidades sensoriales y de comportamiento al 7% de la población mundial.

En total, en España, estando aún pendiente de una valoración contrastada con base a los datos que aporte el Registro Estatal de Enfermedades Raras, creado en diciembre de 2015, se estima que existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes.

Los Beneficios de la Codificación para los Pacientes de Enfermedades Raras

La codificación significa que se asigna un código individual a una enfermedad para que sea reconocida fácilmente dentro del sistema de información sanitaria. Un sistema de información sanitaria es un grupo de herramientas informáticas, bases de datos y procedimientos relacionados con los casos y enfermedades de pacientes y se utiliza en la toma de decisiones para mejorar el tratamiento, la investigación, la asistencia y la gestión sanitaria. La codificación permite a los profesionales sanitarios almacenar, agregar y buscar por enfermedad la información de forma más rápida y fácil.

La Recomendación del Consejo Europeo sobre una acción en el ámbito de las enfermedades raras de 2009 declara que es una prioridad una mejor codificación de las enfermedades raras.

La codificación eficaz puede hacer más fácil identificar y diagnosticar la enfermedad de un paciente. La codificación eficaz de cada enfermedad rara puede garantizar que ninguna enfermedad, y en consecuencia ningún paciente, se pierda dentro del sistema sanitario. Los datos recogidos mediante la codificación también pueden ser utilizados en la tan necesaria investigación clínica de las enfermedades raras y también en los servicios sanitarios nacionales para realizar mejor los estudios epidemiológicos y planificar mejor sus servicios.

Al codificar una enfermedad también resulta más fácil identificarla y hacerla un seguimiento en todo el proceso de reembolso, facilitando así un reembolso más efectivo para los pacientes. Una codificación uniforme para las enfermedades raras en Europa también facilitaría la gestión sanitaria transfronteriza, que puede ser de gran utilidad para aquellos pacientes que viajen a otro Estado miembro de la UE para recibir un tratamiento experto.

Existen varios sistemas de codificación, entre los más importantes se encuentran:

La Clasificación Internacional de Enfermedades de la Organización Mundial de la Salud (ICD) se introdujo en 1949 como un sistema de clasificación de mortalidad. La versión actual (ICD10) está en uso en la mayoría de los países europeos desde 1994. Se está revisando este sistema y la



nueva versión (ICD11) está prevista para 2017, mientras que la implementación del sistema en los Estados miembros puede llegar más tarde. Casi 500 enfermedades raras tienen un código específico en ICD10.

La Nomenclatura Sistematizada de Términos de Medicina Clínica (SNOMED CT) está dirigida por la Organización Internacional para el Desarrollo de la Normalización de la Terminología Sanitaria y está disponible en más de 50 países. Se ha aprobado como la terminología estándar en el Servicio Nacional de Salud del Reino Unido e incluye no solo la clasificación por enfermedad, sino otras áreas de terminología médica. Casi 3.000 enfermedades raras tienen un código SNOMED CT específico.

Orphanet es la base de datos de enfermedades raras más completa. El sistema de códigos Orpha está diseñado según los datos de Orphanet data. Para más información, visita Orphadata.org. Cada una de las casi 7.000 enfermedades raras incluidas en la web de Orphanet tienen un código Orpha, lo que significa un mayor número que aquellas enfermedades raras que tienen un código ICD o SNOMED CT.

Existe una constante colaboración entre las organizaciones que hay detrás de estos tres sistemas para asegurar que contienen datos comparables. La Comisión Europea también está colaborando en el proceso de revisión del ICD para garantizar que haya más enfermedades raras con un código en ICD11, posiblemente todas las que ya tienen un código en Orphanet.

Necesidades de las personas afectadas y sus familias

Uno de los principales problemas a los que se enfrentan las personas con Enfermedades Poco Frecuentes, desde el primer momento, es el **diagnóstico**. Las principales causas de esta ausencia de diagnóstico atienden a múltiples causas; las principales son el desconocimiento que rodea a estas patologías, la dificultad de acceso a la información necesaria y la localización de profesionales o centros especializados.

La falta de información sobre la enfermedad, conduce a un peregrinaje doloroso para las familias. Desconocimiento, incertidumbre y la ausencia de expertos y personas de referencia sobre la enfermedad provocan situaciones de inestabilidad en el entorno familiar.

Las necesidades de apoyo psicológico se incrementan en las enfermedades raras, debido al largo proceso que las personas viven hasta obtener un diagnóstico, así como las circunstancias en las que se encuentran frente al mismo: falta de tratamiento específico y de información adecuada.

Estas consecuencias sumadas a la dispersión de los casos provocan una serie de reacciones emocionales que impiden que el proceso de adaptación se pueda llevar a cabo de forma constructiva.



Sumado al retraso diagnóstico y la dificultad de acceso a tratamiento, no podemos olvidar que el 77,43% de nuestro colectivo recibe una atención especializada en nuestro país, **pero el 47,30% admite que no se siente satisfecho con la atención sanitaria recibida.**

Todas estas barreras vienen dadas de la **falta de financiación y coordinación existente**, ya que no podemos olvidar que estas enfermedades se caracterizan por la baja prevalencia, lo que supone una gran dispersión geográfica y, consecuentemente, la necesidad de aunar esfuerzos para mejorar la calidad de vida de más de tres millones de personas en España.

Todas estas características suelen conllevar secuelas físicas, psicológicas, neurológicas, estéticas y afectivas, lo que atenta contra las relaciones familiares y sociales, contribuyendo a la aparición de problemas de gran impacto.

Por este motivo, es imprescindible que **la atención se dé a un nivel biopsicosocial** y desde un modelo de intervención multidimensional centrado en la singularidad de las familias y sus necesidades, en los apoyos disponibles, en el desarrollo de las competencias y de la resiliencia, y en la organización de **servicios centrados en el usuario y coordinados** con todos los servicios que ofrece la comunidad, siendo estos factores de cambio que ofrezcan la posibilidad de crear un nuevo proyecto de vida para estas familias.

La **coordinación** en el ámbito de estas enfermedades es urgente. Esta necesidad se debe a la complejidad que caracteriza a estas patologías y que hace necesario una concentración de los casos, una alta especialización de los profesionales y un abordaje multidisciplinar en donde prime la experiencia y que permita agilizar y favorecer el acceso al diagnóstico y tratamiento así como su prevención.

Tanto la legislación Europea como la Española reconocen la necesidad de reunir y organizar con eficiencia los escasos recursos en el ámbito de las enfermedades raras, y ayudar así a los pacientes y profesionales a colaborar en todos los Estados miembros a fin de compartir y coordinar experiencia e información. Así como que la principal vía para lograrlo es una red asistencial especializada constituida por Centros y Unidades de Referencia.

La división del territorio español en CCAA y la atribución a las mismas de un importante volumen de competencias genera una gestión diferente de los derechos básicos y fundamentales.

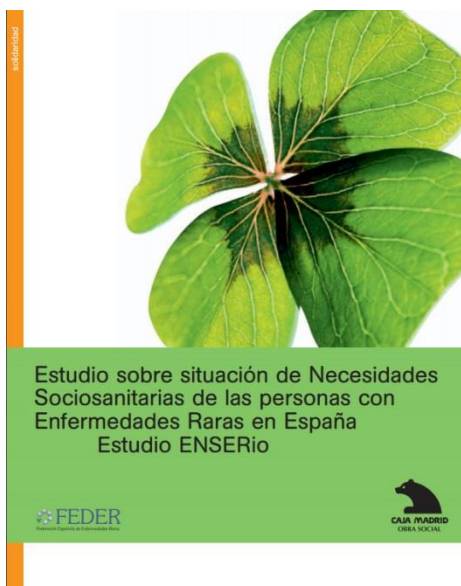
La prestación de servicios que se desarrolla desde las CCAA -y se financia principalmente por los impuestos de los ciudadanos- debe garantizar el reconocimiento de estos derechos, así como la igualdad de oportunidad de acceso a los recursos sociales y sanitarios.

PROFESSIONAL GROWING

EL PAÍS 

La realidad actual de las personas y familias con enfermedades poco frecuentes muestra una fotografía totalmente diferente. De esta forma, cada Comunidad Autónoma configura una “realidad independiente”, cuyo resultado es que las personas dependiendo del lugar donde residan podrán tener acceso a unos u otros recursos.

Todo ello, trae como consecuencia que las personas con enfermedades poco frecuentes en España dependan de la geografía como garante principal para poder hacer ejercicio de sus derechos.



Datos rescatados del Estudio ENSERio I. Publicación http://enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf

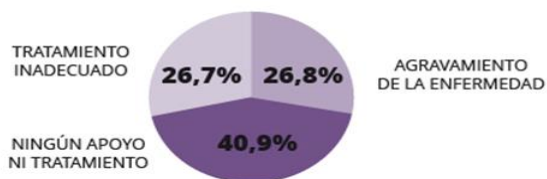
Desde FEDER y el CREER queremos **conocer** de primera mano la **realidad** que implica vivir día a día con una enfermedad rara con el fin de poder trabajar en base a las **necesidades** de nuestro colectivo.

Por este motivo, durante el año 2016, estamos llevando a cabo la **actualización** del Estudio de Necesidades Sociosanitarias de las personas con ER en España (**Estudio Enserio III**).

PROFESSIONAL
GROWING

EL PAÍS    

La realidad de las personas con enfermedades raras y sus familias



46,6%
ATENCIÓN SANITARIA
INSATISFACTORIA



40%
DESPLAZAMIENTOS
EN BUSCA DE
DIAGNÓSTICO



350€
DE MEDIA
POR FAMILIA
AL MES



75%
DISCRIMINACIÓN
POR ENFERMEDAD



70%
DISCAPACITADOS



Diagnóstico y Medicamentos Huérfanos

Todas las personas tienen derecho a un diagnóstico y tratamiento adecuado y en tiempo, independientemente de donde vivan y de qué condición social y económica tengan.

Desplazamientos en busca de diagnóstico y tratamiento

Prácticamente la mitad de los afectados ha tenido que viajar en los últimos 2 años fuera de su provincia a causa de su enfermedad. De estas personas, cerca del 40% de las personas se han desplazado 5 o más veces en busca de diagnóstico o tratamiento. El 17% de los pacientes no ha podido viajar aunque lo ha necesitado.

Diagnóstico

La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud de 2014 establece que:

“La vía hacia el acceso a diagnósticos precoces pasa por la potenciación de una serie de actuaciones que van desde los programas poblacionales de detección precoz, debidamente contrastados en base al conocimiento científico posible e implantados con criterios de calidad y eficiencia y el fomento de la investigación aplicada al diagnóstico, hasta garantizar la equidad de acceso de todas las personas afectadas a las pruebas diagnósticas que se requieran en cada caso”.

Cuando hablamos de personas “sin diagnóstico” nos referimos a un paciente con síntomas de una enfermedad – congénita o adquirida- en el que tras la exploración clínica y las pruebas diagnósticas practicadas no se ha podido establecer un diagnóstico definitivo asociado a una enfermedad reconocida.

Promedio de tiempo estimado entre aparición de primeros síntomas hasta diagnóstico:

- 5 años. Entre ellos, 1/5 casos
- 10 años o más entre la aparición de los primeros síntomas hasta su diagnóstico.
- Más del 40% de personas sin diagnóstico
- El retraso diagnóstico tiene diversas consecuencias. La más frecuente es no recibir ningún apoyo ni tratamiento (40,9%), aunque también destacan el haber recibido un tratamiento inadecuado (26,7%) y el agravamiento de la enfermedad (26,8%).
- No diagnóstico:

PROFESSIONAL GROWING

EL PAÍS 

- ✓ Peregrinaje sanitario (atención primaria, atención especializada), incremento de costes para el SNS.
- ✓ Aumento de Costes (20% de los ingresos anuales los derivan a los gastos relativos a la ER),
- ✓ Barrera de Acceso a la ayudas (Hasta que no haya diagnóstico no hay posibilidades de acceder a ayudas sociales a las que se tenga derecho).
- ✓ Secuelas físicas, intelectuales, psicológicas, en ocasiones irreversibles.

Algunas propuestas para la mejora del diagnóstico:

- Información y Registros: Disponer de información exacta que permita impulsar la investigación y proporcionar la información necesaria sobre recursos a profesionales, personas afectadas y familias. Para ello proponemos:
- Registro Estatal de Enfermedades Raras, con sostenibilidad económica garantizada a medio- largo plazo.
- Bases de datos de acceso universal que aglutinen la información de recursos de diagnóstico clínico y de recursos de laboratorio.
- Formación específica en enfermedades raras a profesionales sanitarios en los centros de Atención Primaria.
- Sistemas de información que permitan recoger la actividad diagnóstica de clínicos, laboratorios y muestras biológicas.
- Investigación: Fomento de la investigación aplicada al diagnóstico
- Coordinación de los servicios clínicos con los laboratorios de pruebas genéticas y las actividades de I+D en una superestructura organizativa.
- Medidas fiscales de fomento en I+D+i.
- Detección Precoz: Fortalecer las técnicas de diagnóstico genético y el cribado neonatal.
- Creación de un Programa de Actuación Nacional que englobe a todos los agentes implicados y que dé respuesta de manera rápida y adecuada ante la sospecha de una posible enfermedad poco frecuente.
- Acceso a todas las personas afectadas a las pruebas genéticas que se requieran en cada caso, independientemente del lugar de residencia
- Desarrollar unidades de genética clínica que ofrezcan servicios integrados de diagnóstico y asesoramiento genético.
- Ampliación de los programas de cribado neonatal en la cartera de servicios comunes del SNS.
- Reforzar la cooperación entre los programas de cribado neonatal y otras pruebas de diagnóstico genético de las CCAA y establecer políticas de salud comunes a todas ellas.
- Atención Sanitaria Integral: Desarrollar una estructura asistencial de las ER integral.
- Formación pregrado y postgrado de personal sanitario.

PROFESSIONAL GROWING

EL PAÍS 

- Canales de información, comunicación y coordinación entre la Atención Primaria, la Atención Hospitalaria y los CSUR.
- Protocolos de actuación en el caso de sospecha diagnóstica de ER en línea con Protocolo DICE-APER y en urgencias hospitalarias. <http://dice-aper.semfyce.es/web/index.php>
- Trabajo interdisciplinar- tratamiento integral de la persona.
- Historia Clínica única para todos los niveles de la atención Sanitaria.

Medicamento Huérfanos

Los llamados 'medicamentos huérfanos' van dirigidos a tratar enfermedades raras, es decir afecciones tan infrecuentes que los fabricantes no están dispuestos a comercializarlos bajo las condiciones de mercado habituales. El proceso, que va desde el descubrimiento de una nueva molécula a su comercialización, es largo (10 años de media), caro (varias decenas de millones de euros) y muy poco seguro (de 10 moléculas ensayadas, sólo una suele tener un efecto terapéutico). Desarrollar un medicamento dirigido a tratar una enfermedad poco frecuente no permite, en general, recuperar el capital invertido para su investigación. No, al menos, a corto o medio plazo (de Vrueth et al, 2013).

Atención sanitaria

El 46,6% de las personas no se sienten satisfechos con la atención sanitaria que reciben por motivo de su enfermedad. Para más del 40% de las personas las razones es que reciben un tratamiento que consideran inadecuado o bien no disponen del tratamiento que necesitan. El 72% considera que al menos alguna vez ha sido tratado de un modo inadecuado por algún profesional sanitario como consecuencia de su enfermedad, principalmente por falta de conocimientos sobre la enfermedad (el 56%). Para el 36% de los afectados la cobertura de los productos sanitarios por parte de la Sanidad Pública es escasa o nula. En el 85% de los casos, estos medicamentos coadyuvantes y productos sanitarios son tratamientos continuos o de larga duración. Sólo el 6% de los afectados utiliza medicamentos huérfanos. De ellos, el 51% de las familias tienen dificultades para acceder a los mismos.

Gastos relacionados con la atención de la enfermedad

El coste del diagnóstico y tratamiento de la enfermedad supone cerca del 20% de los ingresos anuales de cada familia afectada. En términos absolutos, esto supone una media de más de 350 euros por familia y mes, una cifra muy representativa del alto coste que supone la atención a las enfermedades poco frecuentes. Los gastos a cubrir en la mayoría de los casos, se relacionan con

PROFESSIONAL GROWING

EL PAÍS 

la adquisición de medicamentos y otros productos sanitarios (50% de las personas), el tratamiento médico (43%), las ayudas técnicas y la ortopedia (30%), el transporte adaptado (27%), la asistencia personal (23%) y la adaptación de la vivienda (9%).

Situación actual y percepción de discriminación

El 75% de la muestra se ha sentido discriminada al menos en alguna ocasión por motivo de su enfermedad. Los principales ámbitos en los que las personas se sienten discriminadas son, por este orden, en el disfrute de su ocio (un 32%), en la atención sanitaria (32%), en el ámbito educativo (30%) y en las actividades de la vida cotidiana (30%).



Discapacidad y Dependencia

Más de un 70% de los afectados posee el certificado de discapacidad, aunque el 35% aseguran que no están satisfechos con el grado reconocido, normalmente porque consideran que no se les hizo una valoración adecuada por falta de conocimiento acerca de la enfermedad. A pesar que el 70% dispone de certificado de discapacidad, sólo uno de cada 5 tiene el reconocimiento, y de éstos sólo uno de cada 3 han recibido ya prestación. La medida de dedicación al cuidado de un afectado es de 5 horas diarias. Por lo general, necesitan apoyos para desarrollar actividades básicas y avanzadas de la vida diaria, principalmente en su vida doméstica (44%), desplazamientos (42%) o movilidad (39%). Sólo 1 de cada 10 no necesitaría ningún tipo de apoyo. Lo más habitual es que los apoyos que se requieran sean dispensados por los propios familiares residentes en el hogar, principalmente los padres (un 41%), pero también hermanos (17%), esposos/as (14%) o abuelos (10%). Un 41% de los casos han perdido oportunidades laborales. En un 37% se ha tenido que reducir la jornada laboral y en un 37% se han perdido oportunidades de formación.

Discapacidad

El artículo 2. a) del Real Decreto Legislativo 1/2013, define discapacidad como “una situación que resulta de la interacción entre las personas con deficiencias previsiblemente permanentes y cualquier tipo de barreras que limiten o impidan su participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones con las demás”.

Valoración y calificación

La valoración de las situaciones de discapacidad y la calificación de su grado se efectuará previo examen del interesado atendiendo a la concreta dolencia sufrida por el solicitante, es decir, su limitación sensorial, física o psíquica, teniendo también en cuenta los factores socioeconómicos de su situación.

La calificación del grado de discapacidad, se rige por el RD 1971/1999, de 23 de diciembre. El 33 por 100 de discapacidad que da derecho al reconocimiento de la condición de persona con discapacidad tiene en cuenta tanto los factores discapacitantes, como los factores sociales.

La valoración también incluirá en su caso los puntos correspondientes por movilidad reducida. Desde la publicación de la Orden SSI/1474/2014, de 28 de julio, por la que se modifica la Orden de 2 de noviembre de 2000, a petición del interesado, puede obtenerse un informe de aptitudes, cuyo contenido se basa en información básica de la idoneidad, aptitudes y competencias de los



demandantes de empleo con discapacidad, así como de los posibles riesgos para el desempeño de puestos de trabajo y barreras que puedan encontrar en los entornos que frecuentan y de los ajustes razonables que puedan precisar.

Discapacidad_ Problemática

Valoración conforme a síntomas, no conforme a diagnóstico.

A la hora de valorar la discapacidad se tiende a “prejujgar” en función del diagnóstico en vez de por los síntomas y por las limitaciones que la enfermedad lleva aparejada en la realización de las actividades básicas de la vida diaria (ABVD). Por ejemplo, en Francia, el valorador no conoce el diagnóstico para evitar el “sesgo” en su valoración. De esta forma se valora más al enfermo no a la enfermedad. “Hay enfermos, no enfermedades”.

Falta de información en la tramitación de la solicitud de la discapacidad.

Las personas afectadas y/o sus familias, con frecuencia no saben qué informes aportar y los profesionales, muchas veces, tampoco asesoran en este sentido.

Falta de valoración en profundidad.

En ER, a menudo se ven afectados aspectos de la salud tan particulares que un examen funcional no es suficiente para acertar con el grado de discapacidad. Por ello, es necesario un análisis más profundo que vaya más allá de una mera entrevista. Y en casos de menores, también deberían de ser entrevistados, en todo caso, sus representantes legales para obtener mayor información.

Falta de información y perfiles idóneos para valorar la discapacidad en ER.

El perfil profesional más frecuente entre los equipos de valoración son médicos rehabilitadores, profesionales expertos en traumatismos, en discapacidades sobrevenidas por accidentes, enfermedades neuromusculares frecuentes etc...No forman parte de estos equipos perfiles de especialista médico que acostumbramos a ver en las unidades que diagnostican y tratan una ER, como por ej. neuropediatras o médicos expertos en enfermedades metabólicas. En definitiva, nuestro colectivo es tratado por el sistema sanitario en Unidades superespecializadas, sin embargo les valora la discapacidad un médico generalista. Falta de información sobre cómo obtener el Informe de Aptitudes Laborales.

Desde la Orden SSI/1474/2014 se puede obtener dicho informe de aptitudes laborales. Sin embargo, la Ley no obliga su emisión de oficio, sino únicamente a instancia del interesado. Como consecuencia los usuarios no lo solicitan porque desconocen que puedan hacerlo.

Discapacidad_ Propuestas

- Se requiere la aprobación urgente de los baremos de calificación de la discapacidad siguiendo los criterios de la CIF.
- Es preciso contar con un mapa de los recursos sociales disponibles y un directorio de fácil acceso para las personas con discapacidad

PROFESSIONAL GROWING

EL PAÍS 

- Permitir urgentemente que los profesionales de valoración de la discapacidad puedan acceder a la historia clínica y se implanten los códigos CIE-10.
- Es necesario unificar los procesos de valoración de la discapacidad y la situación de dependencia para evitar informes contradictorios, ahorrar repeticiones de trámites y valorar de forma más eficiente la situación de la persona, entendiendo que la dependencia se manifiesta habitualmente cuando existe un grado importante de discapacidad, y a la inversa.
- El Informe de Aptitudes Laborales debería ser de carácter obligatorio, y no a instancia del interesado, ya que éste no lo solicita debido a que desconoce su existencia. De esta manera, el interesado podría hacer uso de este informe según su conveniencia e interés. Puede resultar muy interesante para solicitar la adecuación del puesto de trabajo, ya que contiene los posibles riesgos que puede sufrir el trabajador en el desempeño de su trabajo.

Discapacidad_ Logros

Creación de un Grupo de Trabajo formado por técnicos de Centros de Valoración y Orientación de Personas con discapacidad y técnicos de FEDER con el objetivo de mejorar los criterios básicos a tener en cuenta para valorar la discapacidad en ER.

El Grupo de Trabajo se reúne trimestralmente para el desarrollo de los contenidos de la Guía de Orientaciones de Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras desde 2012. Se publica la Guía de información en 2013 y se actualiza en 2015. Seguimos trabajando e incluyendo nuevas patologías. Actualmente, esta Guía de buenas prácticas se está implementando en varias CCAA. Desde el año 2013, el IMSERSO a través del CREER, comienza a difundir la Guía de EPF, y a realizar Jornadas formativas de Valoración de la discapacidad dirigidas a todos los EVO de todas las CC.AA.

Superando la CIDDM, es ya inminente la aplicación de la CIF, que se pronuncia por un análisis bio-psico-social y ecológico: Se trata de un enfoque más global donde se ve ampliada la escala de dificultades en el desempeño de ABVD, así como los factores contextuales y ambientales.

*La CIF, describe y evalúa el funcionamiento y la discapacidad sobre la base de los componentes:

- ✓ Funciones y estructuras corporales: funciones fisiológicas, anatómicas y corporales. "deficiencias"
- ✓ Actividad: representa la perspectiva del individuo respecto al funcionamiento
- ✓ Capacidad: aptitud del individuo para realizar una tarea, el máximo nivel de funcionamiento del individuo en un entorno normalizado
- ✓ Limitaciones en la actividad: dificultades de una persona para realizar actividades en un entorno normalizado.
- ✓ Desempeño: lo que una persona hace en el entorno en el que vive.
- ✓ Participación: problemas que experimenta una persona para implicarse en situaciones vitales
- ✓ Demora: en la infancia y juventud, se refiere al retraso en el desarrollo.



Dependencia

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, reconoce el derecho a la promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia, garantizando la igualdad en el ejercicio del mismo en todo el territorio del Estado (artículo 1).

¿Qué se entiende por “Dependencia”?

Según el artículo 2.2. de la Ley, es la situación permanente en la que se encuentran las personas que precisan ayudas importantes de otra u otras personas para realizar actividades básicas de la vida diaria.

¿Cuáles son las “Actividades básicas de la vida diaria”?

El artículo 2.3. de la Ley las define como las tareas más elementales de la persona, tales como:

- El cuidado personal
- Las actividades domésticas básicas
- La movilidad esencial
- El reconocer personas y objetos
- Orientarse
- Entender y realizar tareas sencillas, etc...

¿Qué grados de dependencia existen?

- Grado I de dependencia moderada: cuando la persona necesita ayuda para realizar varias actividades básicas de la vida diaria (ABVD) al menos una vez al día o tiene necesidades de apoyo intermitente o limitado para su autonomía personal.
- Grado II de dependencia severa: cuando la persona necesita ayuda para realizar ABVD dos o tres veces al día pero no quiere el apoyo permanente de un cuidador o tiene necesidades de apoyo extenso para su autonomía personal.
- Grado III de gran dependencia: cuando la persona necesita ayuda para realizar varias ABVD varias veces al día y, por su pérdida total de autonomía física, mental, intelectual o sensorial necesita el apoyo indispensable y continuo de otra persona o tiene necesidades de apoyo generalizado para su autonomía personal.

Cada uno de estos grados se clasificará a su vez en dos niveles en función de la autonomía y atención y cuidado que requiere la persona.

La dependencia que generan las ER es muy variada dependiendo del tipo de patologías.

En general, implican un deterioro importante de la calidad de vida, mayor cuando el curso de éstas es degenerativo, como ocurre en buena parte de ellas. Existen enfermedades que desembocan en un proceso de dependencia, bien porque cursen con una demencia, bien porque lleven asociada una discapacidad. Como consecuencia, toda la familia se ve afectada por la enfermedad.

Vemos que los afectados por una ER tienen los mismos problemas de integración social, pero además sufren procesos de agravamiento que les obligan a la hospitalización, procesos degenerativos y gran dependencia del ámbito hospitalario y, todo ello, dificulta su integración.



EL PAÍS 

Dependencia_ Problemática

REGULACIÓN DE LA CAPACIDAD ECONÓMICA Y LA PARTICIPACIÓN EN EL COSTE DE LAS PRESTACIONES (COPAGO)

Artículo 33 de la Ley 39/2006, de 14 de diciembre de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia, en relación a la participación de los beneficiarios en el coste de las prestaciones establece que:

1. Los beneficiarios de las prestaciones de dependencia participarán en la financiación de las mismas, según el tipo y coste del servicio y su capacidad económica personal.

2. La capacidad económica del beneficiario se tendrá también en cuenta para la determinación de la cuantía de las prestaciones económicas.

Vulneración de:

Principio de igualdad, ya que no existe un contenido mínimo común en la fijación del copago entre las diferentes regulaciones autonómicas

OTRAS PROBLEMÁTICAS:

- Las personas con ER, beneficiarias de las prestaciones del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD), se encuentran en una situación de inseguridad jurídica debido a numerosos vacíos legales en la normativa vigente.
- Falta de transparencia del Sistema: resulta complicado, incluso para un profesional especializado, a la vista de la gran cantidad de normativa que se mezcla y superpone, determinar el régimen jurídico de la participación económica del beneficiario.
- Falta de información. No siempre se ofrece información clara y completa e incluso actualizada a los administrados, debido a la existencia de situaciones de inseguridad jurídica y dispersión normativa.
- Tendencia restrictiva: Debido a una desinformación del Sistema, éste proporciona cada vez menor cobertura a sus beneficiarios y, por tanto, se está desvirtuando paulatinamente la causa que motivó la creación del SAAD.
- Es evidente y manifiesto que Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD), transcurridos casi 10 años desde su creación y despliegue, no ha logrado cubrir las expectativas de aumento de la protección social de las personas mayores y personas con discapacidad para las fue instituido. Este mecanismo de protección social está muy lejos de alcanzar el potencial requerido.
-

Dependencia_ Propuestas

Propuestas en relación al COPAGO

- Establecer criterios justos en relación con la capacidad económica y la participación en el coste de las prestaciones por parte de las personas beneficiarias

PROFESSIONAL GROWING

EL PAÍS 

- Exonerar del copago a quienes perciban menos de 1.331 € o fijar una aportación máxima por persona que no sea superior al 60% del coste del servicio al que accede.
- Garantizar a la persona dependiente una cantidad para destinar a gastos personales que no sea inferior al 40% de su capacidad económica
- Eliminar las diferencias existentes en la aportación por parte de los usuarios del sistema de dependencia entre las diferentes comunidades autónomas.

Propuestas en relación a la normativa reguladora de la dependencia.

- Garantizar en todo el territorio, independientemente del lugar en el que se resida, iguales prestaciones, servicios y derechos en función del grado de dependencia reconocido.
- Respecto a los criterios para determinar el copago en la prestación, que la Ley 39/2006 de reconocimiento de la situación de dependencia establezca claramente un mínimo común y que sea de obligado cumplimiento en todo el territorio nacional.
- FEDER, en línea con las peticiones del CERMI, reclama “un gran pacto de Estado, con el respaldo de una amplia base social, que redefina lo que debería ser un auténtico y efectivo dispositivo de derechos sociales para las personas que precisan apoyos intensos para su autonomía personal. Este modelo refundado debería insertarse dentro de la Seguridad Social, para así garantizar la igualdad y la equidad territoriales y lograr la mayor perfección del derecho subjetivo a la protección social. Y asimismo, también debería contar con una financiación suficiente asegurada, sin copagos, para su correcto y rápido despliegue, lo que posibilitaría la atención inmediata de todas las personas en situación objetiva de necesidad de apoyos.
- Otro de los aspectos que tendría que reformularse es el abandono de las concepciones pasivas de atención a la dependencia, con escasas, anticuadas y rígidas prestaciones y sin libre elección, para orientarlo a la promoción real de la autonomía personal, la vida independiente y la inclusión en la comunidad”.

Dependencia_ Logros

PROBLEMA: NORMATIVA; La mayoría de las CC.AA no establecen en su normativa plazos máximos desde el reconocimiento hasta la prestación. **PROPUESTA:** Garantizar en todo el territorio, independientemente del lugar en el que se resida, iguales prestaciones, servicios y derechos. Gran pacto de Estado, con el respaldo de una amplia base social, que redefina lo que debería ser un auténtico y efectivo dispositivo de derechos sociales. Unificación de la valoración junto con la de discapacidad.

PROBLEMA: COPAGO. PROPUESTA: Establecer criterios justos en relación con la capacidad económica y la participación en el coste de las prestaciones por parte de las personas beneficiarias. Exonerar del copago a quienes perciban menos de 1.331 € o fijar una aportación máxima por persona que no sea superior al 60% del coste del servicio al que accede. Garantizar a la persona dependiente una cantidad para destinar a gastos personales que no sea inferior al 40% de su

PROFESSIONAL GROWING

EL PAÍS 

capacidad económica. Eliminar las diferencias existentes en la aportación por parte de los usuarios del sistema de dependencia entre las diferentes comunidades autónomas.

LOGROS:

- La Junta de Andalucía desarrollará un nuevo decreto para agilizar el procedimiento de dependencia, de forma que se reduzcan los plazos al máximo.
- ILP impulsada por el CERMI para avalar su petición contra el copago confiscatorio y que se establezcan criterios justos de copago.

•

»Desde FEDER, recogemos más de 8.000 firmas para la campaña.

»La iniciativa se encuentra ahora en fase parlamentaria.

Factores de riesgo psicosocial

Las enfermedades raras son enfermedades que se caracterizan por su baja prevalencia, complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva, su importante morbi-mortalidad, los altos niveles de discapacidad que conllevan y que dificultan el desarrollo de un proyecto vital normal, del paciente y su familia, por lo que es preciso un abordaje integral desde todos los sectores para abordar este problema. Cada día, más de 3 millones de familias sufren el aislamiento y la soledad por padecer una enfermedad poco frecuente. Se encuentran solas, sin recursos y no saben a dónde acudir.

Reciben el dramático impacto del diagnóstico y la impotencia de sentir que nadie conoce su enfermedad. Es por ello que estas enfermedades requieren, de parte de los diversos sectores, de esfuerzos conjuntos en el ámbito social, psicológico, educativo, sanitario y laboral.

Padecer cualquier enfermedad supone una amenaza contra las metas y planes de vida que la persona tenía hasta el momento. Atenta contra las relaciones familiares y sociales. Afecta a la integridad corporal física y la estética. Supone dolor, disminuye la autonomía de la persona generando distintas formas de dependencia. Esta situación repercute no sólo en las propias dolencias somáticas sino también, y a veces con más fuerza aún, en el malestar psicológico.

Por razones diversas, la familia con un paciente con una enfermedad rara, corre un grave riesgo de aislarse socialmente. Dejan de participar en la vida social y los amigos no saben muy bien cómo reaccionar ante el enfermo, a veces ocurre que les resulta incómoda la relación y disminuyen los contactos. Pero en la mayoría de las ocasiones la carga de los cuidados ocupa tanto tiempo a la



familia que no pueden corresponder al entorno como lo venían haciendo anteriormente. El resultado es que cuando la familia necesita más contacto, tiende al aislamiento social.

El que aparezcan o no toda esta serie de consecuencias, con que intensidad y duración en el tiempo, va a depender de factores como; el nivel de gravedad de la enfermedad, el miembro de la familia enfermo, la situación socio-económica familiar, la capacidad y relación afectiva entre la familia, los recursos externos de apoyo, la experiencia previa familiar ante la enfermedad, el soporte social y las estrategias de afrontamiento de la enfermedad.

Factores que favorecen la inclusión social

Es aquí donde las asociaciones de pacientes, a través de su acción social (servicio de información y orientación , de atención psicológica, inclusión, asesoría jurídica, ocio inclusivo, etc) comienzan a actuar como agentes sanitarios, promoviendo el apoyo social, siendo un recurso apropiado que puede aliviar y amortiguar las experiencias estresantes, protegiendo al sujeto y potenciando su adaptación, reduciendo el valor amenazante y la trascendencia concedida a ciertas situaciones que va apareciendo a lo largo del proceso, aumentando la confianza en los propios recursos para afrontar la adversidad, ayudando a controlar y superar los momentos difíciles y evitando o reduciendo el estrés relacionado con el impacto de los sucesos vitales generados por las dificultades de convivir con una enfermedad poco frecuente.

Además, trabajamos para que cada vez más los **aspectos sanitarios son una cuestión prioritaria en la agenda de la Administración**, dando prioridad a los valores sociales. Valores que en la última década han ido evolucionando y han reconfigurado al perfil del paciente: de esta forma se pueden identificar 3 fases en este proceso:

- **Paciente (agente pasivo):** recibe información. Delega la responsabilidad de su cuidado en el profesional sanitario.
- **Paciente (agente activo):** genera y es parte de la búsqueda de información. Participa y se responsabiliza de su cuidado
- **Paciente (agente transformador):** es agente transformador del sistema socio sanitario. Forma parte de las decisiones que les afectan y genera cambios en el sistema que dé respuesta a sus necesidades.

De esta forma, consideramos que la clave del éxito de **la reforma del sistema socio sanitario está en el rol y en el papel que se otorgue al paciente**. Un rol que debe tener una función transformadora



y que de una mayor autonomía y responsabilidad a la persona en la gestión del proceso de su enfermedad.

Para la consecución de este objetivo las nuevas **tecnologías** (que favorecen el acceso a la información), la **coordinación** (que permite aunar esfuerzos y generar sinergias) y la **formación** (que empoderan y capacitan) son algunas de las claves que han permitido este cambio en el rol del paciente.

❖ Videos

<https://www.youtube.com/watch?v=gsiZyY1xMg4&list=PLMZpo1I-AJXkDI3IHFHa5-zWgf2bDGUC0&index=1>

https://www.youtube.com/watch?v=nn_IBDnpHOw&index=2&list=PLMZpo1I-AJXkDI3IHFHa5-zWgf2bDGUC0

<https://www.eurordis.org/es/vivir-con-una-enfermedad-rara>

<https://www.rarediseaseday.org/videos> <https://youtu.be/dJwBAM6hlyQ>