

I JORNADAS DE PROMOCIÓN  
PARA LA AUTONOMÍA PERSONAL  
EN ENFERMEDADES RARAS

OCTUBRE

21 22



## CONCLUSIONES

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

En la atención global de las enfermedades raras es imprescindible contar con la voz de los protagonistas: personas afectadas, familias, Asociaciones y profesionales. En estas Jornadas hemos contado con el testimonio de seis personas que con valentía y enorme generosidad han compartido con todos nosotros su experiencia de vida.

Hoy en día, y con los avances que existen, los diferentes profesionales no pueden continuar trabajando de manera estanca, es absolutamente necesaria la coordinación inter profesional y el consenso de objetivos. Debemos tener muy presente que nuestros objetivos no son válidos si no son sus objetivos, si no responden a sus necesidades y si no producen cambios en su calidad de vida facilitando su participación social.

La atención de las enfermedades raras supone un reto en el que además de los problemas de salud inherentes a cada una de ellas, y el desconocimiento general sobre estas enfermedades, se suma la ausencia de un enfoque multidisciplinar que integre las actuaciones profesionales, nos encontramos con procedimientos diagnósticos y terapéuticos poco estandarizados y complejos, grandes dificultades para la financiación de los tratamientos y escasez de datos epidemiológicos. El Dr. López de Munain nos ha mostrado como los registros y biobancos son una importante herramienta de investigación en enfermedades poco frecuentes que debemos nutrir entre todos.

La atención a las enfermedades raras es un paradigma de la aproximación a la enfermedad desde la atención personalizada que convierte en único a cada paciente y a cada proceso y que requiere de una atención integral. Cada persona es única y sus necesidades también, por lo que el planteamiento de su intervención también debe serlo. Esta atención es necesaria en todas las etapas de la vida y debe contemplar todas las disciplinas necesarias. No podemos limitar nuestras intervenciones a la recuperación, debemos actuar también desde la prevención e integrando la participación de la familia en las terapias con niños y la necesidad de lograr un adecuado vínculo entre afectados, profesionales y familia.

María González Sobrinos, terapeuta ocupacional, ha presentado la intervención desde una perspectiva global e integradora, entendiendo a la persona como un conjunto de sistemas que se han reorganizado para poder continuar funcionando en su entorno.

Joaquín Fagoaga, fisioterapeuta pediátrico, ha hecho hincapié en la necesidad de evaluar los cambios en la evolución de las enfermedades neuromusculares (ENM) después de las intervenciones terapéuticas. Para ello necesitamos herramientas de valoración válidas y fiables que reflejen dichos cambios. Nos ha presentado diferentes técnicas de evaluación utilizadas en otros países para poder evaluar los resultados de nuestra intervención.

En el ámbito de la Logopedia, Mónica Bartuilli, nos ha presentado la terapia orofacial y miofuncional (TOM) aportaciones de la logopedia para la mejora de la calidad de vida en el contexto de las enfermedades raras como una especialidad dentro de la Logopedia que tiene como objetivo prevenir, evaluar, diagnosticar, educar y/o rehabilitar el desequilibrio presente en el sistema orofacial que pueden presentar muchas Enfermedades Raras. El sistema orofacial es el encargado de realizar las funciones de: respiración, la alimentación (amamantamiento, masticación, deglución, salivación,...), la articulación y la fonación.

Por otro lado, Sandra Martins ha expuesto la Estimulación Eléctrica Transcutánea (EE) en la logopedia como una técnica terapéutica cuya utilización por logopedas ha crecido de manera exponencial en todo el mundo. Es una técnica no invasiva que consiste en colocar electrodos a través de la piel, a un músculo o nervio. Se basa en programas que pueden producir contracción y relajación a través de la estimulación de los receptores nerviosos.

Sara Jorquera Cabrera, a través de la exposición de un caso práctico, ha introducido la teoría de la integración sensorial como un enfoque terapéutico dirigido a problemas de aprendizaje, comportamiento y descoordinación motriz, entre otros. Este enfoque se basa en la capacidad que posee el sistema nervioso central de interpretar y organizar las informaciones captadas por los diversos órganos sensoriales del cuerpo. Dichas informaciones, son analizadas y utilizadas para permitirnos entrar en contacto con nuestro ambiente y responder adecuadamente.

M<sup>ra</sup> Carmen García Rodríguez, ha tratado el concepto de Atención Temprana de Castilla y León y el proceso de intervención mediante un caso clínico en el que ha trabajado a través del juego como herramienta terapéutica, con el Modelo de Atención Centrada en la Familia y en las rutinas cotidianas.

En la Mesa Redonda llevada a cabo en las Jornadas, hemos podido contar con Sara Burgos que nos ha presentado los beneficios de la Terapia Asistida con Animales, acompañada por el testimonio de una persona afectada con una enfermedad rara que recibe este tipo de Terapia. También ha participado el Dr. Iñaki López que nos ha traído dos proyectos, el primero "**Bicis para Tod@s**", ejemplo de cómo conseguir adaptaciones específicas e individualizadas de un modo asequible para lograr una adecuada adaptación de una bicicleta. Para ello es imprescindible realizar un estudio completo de la motricidad de la persona que determinará el tipo de adaptaciones que serán necesarias. El segundo proyecto "**Hidrocinesiterapia**", como recurso terapéutico que compagina los tratamientos de la fisioterapia convencional. Este recurso nos permite conseguir mayores cotas de

optimación de los patrones saludables, produciendo un mayor aprovechamiento de algunos ejercicios y siempre una experiencia enriquecedora para todos, niños, familias y terapeutas.

La clausura ha sido a cargo de M<sup>a</sup> Jesús López Juez abordando el tema de la Neuroplasticidad, transmitiendo la importancia que tiene para todas las personas que trabajan con niños - padres, profesionales, etc., entender los mecanismos de desarrollo de nuevas herramientas neurológicas y por lo tanto de nuevas funciones. Así mismo, cuales son los mecanismos de medida de nuestros avances en un proceso que nos ayude a la motivación.

Para concluir estas primeras jornadas, y después de dos intensos días, podemos manifestar nuestra satisfacción con la diversidad de profesionales que nos han acompañado tanto en la mesa como en la sala con sus valiosas aportaciones y por supuesto con la participación de los testimonios y sus familias y agradecer a todos ellos su participación.

Destacar la importancia de compartir y difundir nuestra labor y conocimiento entre todos los profesionales además de la necesidad de estar en constante actualización y ampliación de conocimientos y recursos.

Hace años en la formación académica nos solíamos centrar en estudiar cómo tratar “la discapacidad y las limitaciones” hoy en día sabemos que trabajamos con personas con diversidad funcional y debemos tener presente sus capacidades y fortalezas, debemos buscar los potenciales personales y no olvidar que el verdadero sentido de nuestra actuación es mejorar su calidad de vida, ser capaces de llevar a su vida funcional y social lo que logramos en la intervención para así poder **promocionar su autonomía personal**.

**I JORNADAS DE PROMOCIÓN PARA LA AUTONOMÍA PERSONAL EN ENFERMEDADES RARAS** **OCTUBRE 21 22**

**Objetivos:**  
Difundir conocimientos y proporcionar habilidades terapéuticas desde los distintos ámbitos de intervención.

**Dirigido:**  
A profesionales y estudiantes relacionados con el campo de la salud y la educación, familiares y usuarios con enfermedades raras.

**ORGANIZA**  **LUGAR**  
Salón de Actos CREER Burgos

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

 [www.creenfermedadesraras.es](http://www.creenfermedadesraras.es)  [info@creenfermedadesraras.es](mailto:info@creenfermedadesraras.es)  947 253 950

