

CONCLUSIONES: Formación de Formadores para la Evaluación de la Discapacidad en personas con Enfermedades Raras y personas con Sordoceguera (13-14-15 Junio 2016)

El curso impartido, ha tenido como objetivo que los profesionales de los equipos de valoración y orientación del Grado de Discapacidad de las Comunidades Autónomas, que han participado, reciban formación específica para formar a sus compañeros, respecto de la evaluación de las limitaciones en la actividad y restricciones en la participación de las personas con ER y personas con sordoceguera, en el proceso de reconocimiento, calificación y declaración de su grado de discapacidad.

Las ER tienen una elevada morbimortalidad y una afectación significativa de la calidad de vida. Por lo general, hay retraso en el diagnóstico, carecen de tratamiento, escasa información e investigación. Afecta a diferentes ámbitos de la vida de la persona afectada, salud, familia, social, educación, laboral, psicológico... Necesitan un abordaje interdisciplinar con un enfoque biopsicosocial.

Se definen por su baja prevalencia pero, además en su conjunto tienen una gran diversidad etiológica y diversa etiopatogenia. 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.

En determinadas ER no se presentan ningún síntoma ni rasgo visible, incluso para pruebas especializadas, lo que repercute, igualmente, negativamente a lo largo de muchos momentos de la vida de estas personas, debido al desconocimiento y la falta de información.

La discapacidad ocasionada por las ER conlleva una variabilidad y complejidad que hace necesaria la coordinación de los Equipos de Valoración de la Discapacidad con los profesionales médicos sanitarios para mejorar el conocimiento en relación con las limitaciones que afectan, en cada caso concreto.

El papel del médico de Atención Primaria es fundamental en la sospecha de la ER y en el seguimiento y acompañamiento de las personas afectadas y sus familias. Los médicos necesitan disponer de más tiempo de atención, formación más específica, material de apoyo, coordinación de los diferentes niveles asistenciales.

Mejorar el conocimiento de las ER es básico para la atención integral de las necesidades de las personas que las padecen y ha justificado la creación de [protocolo DICE-APER](#), plataforma online que permite acceder a: buscador de ER descriptivo de su sintomatología clínica, recursos para la atención de sus necesidades, Registro Nacional de ER, entre otros.

Las Asociaciones de personas afectadas y sus familiares, son parte fundamental y activa de información y conocimiento de las ER y se presentan como entidades colaboradoras en los diferentes ámbitos profesionales de atención. La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y la Federación ASEM (Neuromusculares), que agrupan a diferentes enfermedades y Asociaciones, exponen las principales necesidades y demandas, y aportan las soluciones más adecuadas para las mismas. El trabajo conjunto con las asociaciones, las personas afectadas y sus familias, permite un

mayor conocimiento de las características de la enfermedad, sus limitaciones e implicaciones en su calidad de vida, mejorando de esta manera la información para la valoración del Grado de Discapacidad.

La Federación ASEM propone un modelo de Informe de la condición de salud para aportar con la solicitud del reconocimiento del grado de discapacidad y dependencia, en el que se incluye la información necesaria para un mayor conocimiento de cada caso y se tenga en cuenta la diferente sintomatología que incide en la salud de la persona afectada.

Se presenta la experiencia de colaboración en la realización de las Guías de Orientaciones para la valoración de la discapacidad realizada por la Consejería de Servicios Sociales de Madrid y FEDER y los trabajos realizados para su desarrollo: guías de ER orientadas a facilitar, como herramienta complementaria, la valoración de la discapacidad a los profesionales. También se presenta el trabajo realizado, conjuntamente por FEDER y Servicios Sociales de la Región de Murcia, en el desarrollo de la Guía para Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras.

En la valoración del Grado de Discapacidad hay que tener en cuenta las alteraciones emocionales que el impacto del diagnóstico y la progresividad de estas enfermedades produce al requerir, en la persona que las padece y su familia, una adaptación constante a los cambios. La evaluación de los aspectos que aparecen como consecuencia de la repercusión que la propia patología tiene sobre los diferentes ámbitos de la vida, no pueden contemplarse tomando en consideración exclusivamente los signos y los síntomas clínicos que la afectan, sino en un marco holístico de la persona.

El intercambio y debate sobre los criterios de evaluación de la situación de discapacidad y de la actuación de los equipos de evaluación de las diferentes CC. AA, así como su funcionamiento, permite a los evaluadores tener una visión global y objetiva de las necesidades y fortalece la actuación profesional unificándola. Si bien las pautas de valoración son comunes a todas las deficiencias permanentes, independientemente de la patología que las origina, la evaluación integral de las limitaciones en la actividad y restricciones en la participación que determinan el Grado de Discapacidad requiere de unificación permanente de criterios especialmente en la evaluación de niños con ER; gran parte de estas enfermedades tienen un comienzo precoz (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años).

La sordoceguera es un deterioro combinado de vista y el oído que dificulta el acceso de la persona a la información, a la comunicación y a la movilidad. Esta discapacidad afecta gravemente las habilidades diarias necesarias para una vida mínimamente autónoma, requiere servicios especializados, personal específicamente formado para su atención y métodos especiales de comunicación. Algunas personas con sordoceguera son totalmente ciegas y sordas pero otras poseen resto auditivo y/o visual. Este hecho lleva a reflexionar sobre la dificultad que supone determinar la condición de sordoceguera, porque no es fácil establecer cuantitativamente cuál es el grado de deficiencia visual y auditiva que combinados hacen que funcionalmente la persona sea sordociega. Conviene además tener en cuenta que la existencia de restos sensoriales no implica su uso porque pueden no ser funcionales.

La discapacidad asociada a las ER y a la sordoceguera constituye uno de los aspectos más relevantes que atañe a las personas afectadas y a sus familias. 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 y sus familias.

Se propone una valoración centrada en la persona, en su entorno y con su red de cuidados habitual, que requiere:

- Que los/as profesionales desplieguen competencias diversas, como las que tienen que ver con la escucha y la empatía, con la valoración de las capacidades y el acercamiento a la historia de vida de las personas.
- Organizar el trabajo, en coordinación con otros/as profesionales para conseguir la mejor comprensión de la situación.
- Valorar tanto las limitaciones en la actividad como el grado de adaptación al entorno, el grado de destrezas y habilidades en el cuidado y la facilitación de autonomía por parte de los cuidadores.

Y como pasos a seguir:

1. Recoger la información previa necesaria para la comprensión del caso a evaluar.
2. Información de los agentes implicados.
3. Obtención de información directa de la persona
4. Selección de las estructuras y funciones afectadas: e instrumentos necesarios para una correcta evaluación
5. En el caso de niños, la evaluación psicológica se debe centrar en los siguientes aspectos: sistema perceptivo, psicomotricidad, aptitudes cognitivas, comunicación y lenguaje, autonomía personal y conducta social y emocional.
6. Emitir dictamen técnico normalizado sobre las deficiencias, las limitaciones para realizar las AVD y las barreras en la participación social que restringen la participación, recogiendo las capacidades y habilidades para las que la persona necesita apoyos.

La formación continua y específica de los equipos de valoración contribuye a mejorar la actualización del conocimiento, intercambio de experiencias e información profesional, localización de recursos e información y favorece la sensibilización y el interés por estas enfermedades. A ello, contribuye el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), recurso a disposición de los profesionales y punto de encuentro entre ellos y las personas afectadas y sus familias, que mejora el conocimiento sobre estas enfermedades y los recursos asistenciales con que cuentan en cada caso.

Como metodología aplicable al proceso de capacitación profesional se propone:

1. Comenzar con la experiencia y las realidades del lugar de pertenencia de las/os participantes.
2. Buscar similitudes y analizar las diferencias de las distintas experiencias y realidades.
3. Aportar información o elementos conceptuales preparados previamente.
4. Practicar habilidades a través de ejercicios y técnicas que integren los contenidos conceptuales.
5. En el ámbito de actuación, aplicar lo aprendido por las/os participantes.

www.creenfermedadesraras.es


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