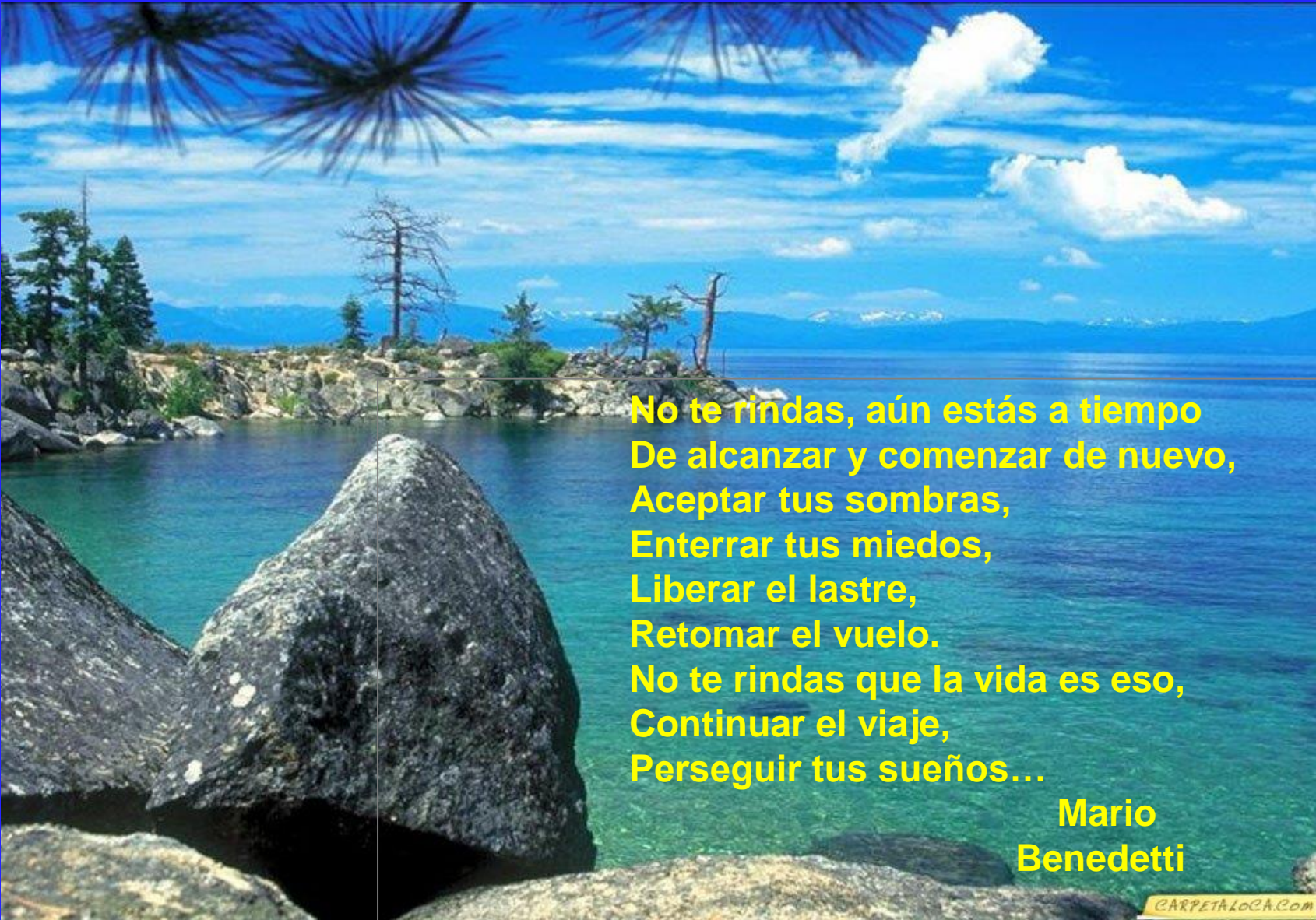




Región de Murcia
Consejería de Sanidad y Política Social

IMAS instituto murciano
de acción social
Dirección General de Pensiones,
Valoración y Programas de Inclusión

“GUIA PARA VALORACIÓN
DE LA DISCAPACIDAD EN
ENFERMEDADES RARAS.
REGION DE MURCIA”,
UN PASO ADELANTE.



**No te rindas, aún estás a tiempo
De alcanzar y comenzar de nuevo,
Aceptar tus sombras,
Enterrar tus miedos,
Liberar el lastre,
Retomar el vuelo.
No te rindas que la vida es eso,
Continuar el viaje,
Perseguir tus sueños...**

**Mario
Benedetti**

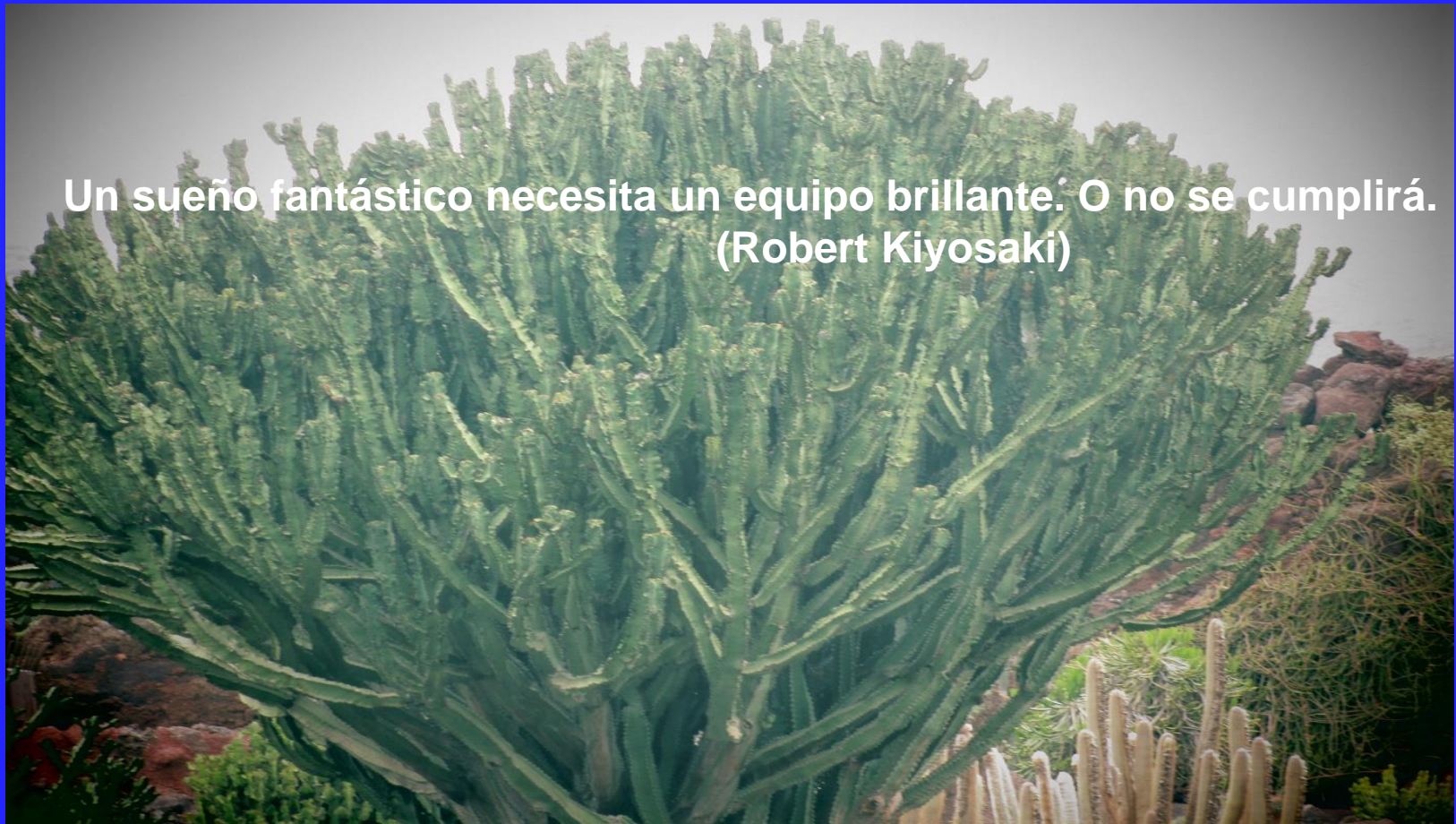


Región de Murcia
Consejería de Sanidad y Política Social

IMAS instituto murciano
de acción social
Dirección General de Pensiones,
Valoración y Programas de Inclusión

PRESENTACIÓN DE LAS UNIDADES DE VALORACIÓN:

Un sueño fantástico necesita un equipo brillante. O no se cumplirá.
(Robert Kiyosaki)

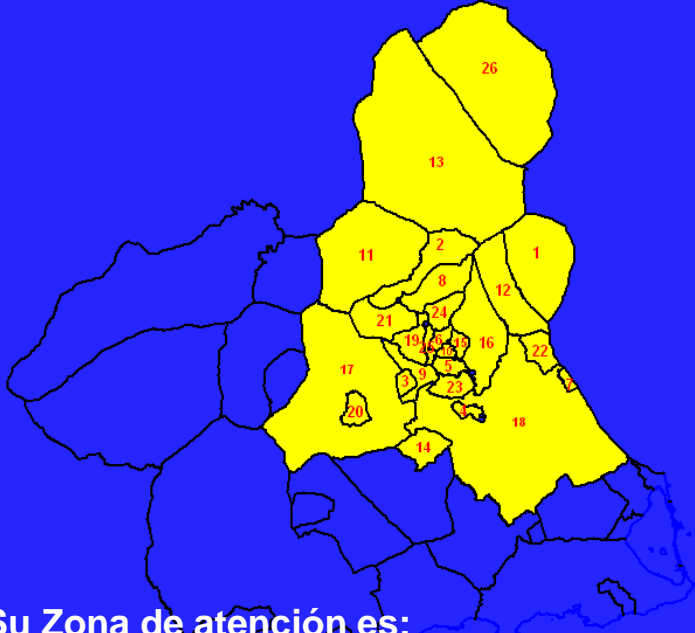




Región de Murcia
Consejería de Sanidad y Política Social

IMAS instituto murciano
de acción social
Dirección General de Pensiones,
Valoración y Programas de Inclusión

UNIDAD DE VALORACIÓN Y DIAGNÓSTICO DE MURCIA



Su Zona de atención es:

1.Abanilla - 2.Abarán - 3.Albudeite -
4.Alcantarilla - 5.Alguazas - 6.Archena - 7.Beniel
- 8.Blanca - 9.Campos del Río - 10.Ceutí -
11.Cieza - 12.Fortuna - 13.Jumilla - 14.Librilla -
15.Lorquí - 16.Molina de Segura - 17.Mula -
18.Murcia - 19.Ojós - 20.Pliego - 21.Ricote -
22.Santomera - 23.Torres de Cotillas - 24.Ulea -
25.Villanueva - 26.Yecla



C/ Huerto de las Bombas, nº 8 (Entrada
por Plaza de Toledo).

30009 - MURCIA

Tfno.: 968 37 55 37 Fax: 968 37 55 51



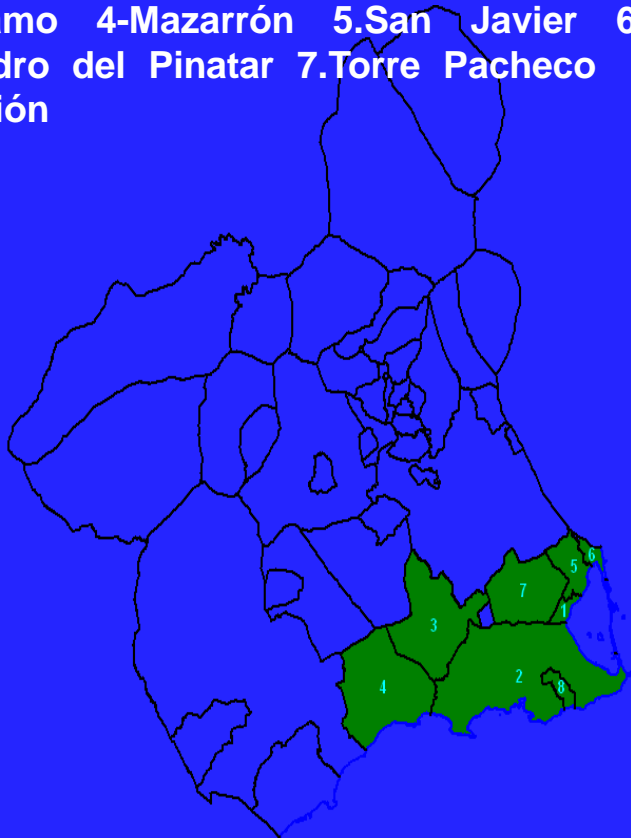
Región de Murcia
Consejería de Sanidad y Política Social

IMAS instituto murciano
de acción social
Dirección General de Pensiones,
Valoración y Programas de Inclusión

UNIDAD DE VALORACIÓN Y DIAGNÓSTICO DE CARTAGENA

Su Zona de atención es:

1.Los Alcázares 2.Cartagena 3.Fuente
Álamo 4-Mazarrón 5.San Javier 6.San
Pedro del Pinatar 7.Torre Pacheco 8.La
Unión



Alameda de San Antón, 29. 30205 -
CARTAGENA

Tfno.: 968 53 43 38 Fax: 968 31 47 57



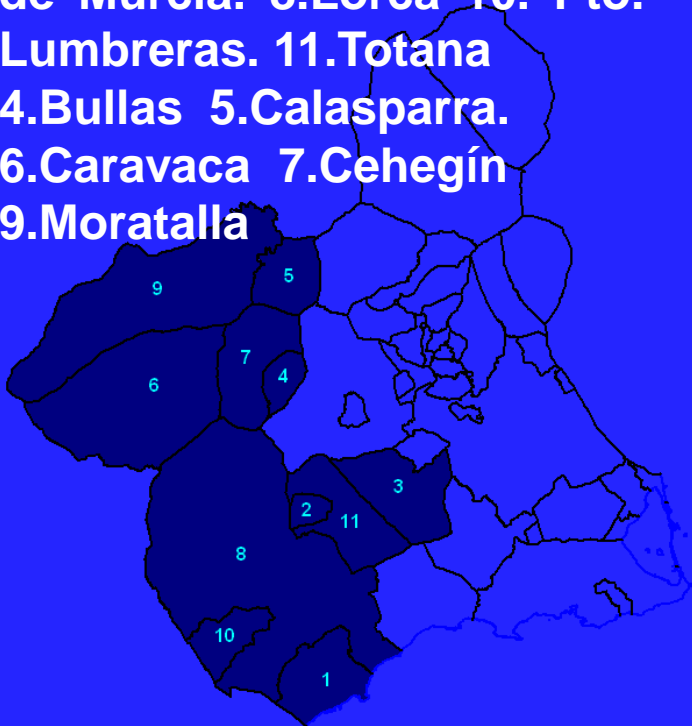
Región de Murcia
Consejería de Sanidad y Política Social

IMAS instituto murciano
de acción social
Dirección General de Pensiones,
Valoración y Programas de Inclusión

UNIDAD DE VALORACIÓN Y DIAGNÓSTICO DE LORCA

Su Zona de atención es:

1.Águilas 2.Aledo 3.Alhama
de Murcia. 8.Lorca 10. Pto.
Lumbreras. 11.Totana
4.Bullas 5.Calasparra.
6.Caravaca 7.Cehegín
9.Moratalla



Alameda de Cervantes s/n
30800- LORCA
Tfno.: 968 47 26 27. Fax: 968 47 26 40





Región de Murcia
Consejería de Política Social,
Mujer e Inmigración

Servicio de Valoración y Orientación



Servicios de Valoración y Diagnóstico
Lorca



Servicios de Valoración y Diagnóstico
Cartagena





PRIMER ESCALÓN: AÑO 2011. SEMINARIO DE VALORACIÓN Y DIAGNÓSTICO DE LA DISCAPACIDAD EN LA REGIÓN DE MURCIA (NIVEL I)

En el mes de mayo del año 2011 desde el Servicio de Valoración y Diagnóstico se nos planteó la posibilidad de intervenir en la mejora del funcionamiento de nuestro trabajo diario. Se puso en marcha el “Seminario de Valoración y Diagnóstico de la Discapacidad en la Región de Murcia”, ”,

Se crearon 4 grupos de trabajo:

☺ PRIMERO. UNIFICACIÓN DE CRITERIOS TÉCNICOS DEL SERVICIO DE VALORACIÓN Y PROTOCOLO DE ACTUACIÓN.

☺ SEGUNDO. PROTOCOLOS Y CANALES DE ACTUACIÓN PARA LA COORDINACIÓN INTERINSTITUCIONAL DESDE EL SERVICIO DE VALORACIÓN Y ORIENTACIÓN DE LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE MURCIA

☺ TERCERO. DISEÑO DE LA TARJETA DE DISCAPACIDAD

☺ CUARTO. CONSULTA DE EXPEDIENTES DE DISCAPACIDAD EN LA WEB



SEGUNDO ESCALÓN: AÑO 2012: SEMINARIO DE VALORACIÓN Y DIAGNÓSTICO DE LA DISCAPACIDAD EN LA REGIÓN DE MURCIA (NIVEL II)

PRIMERO. UNIFICACIÓN DE CRITERIOS TÉCNICOS DEL SERVICIO DE VALORACIÓN Y PROTOCOLO DE ACTUACIÓN.

SEGUNDO. PROTOCOLOS Y CANALES DE ACTUACIÓN PARA LA COORDINACIÓN INTERINSTITUCIONAL DESDE EL SERVICIO DE VALORACIÓN Y DIAGNÓSTICO DE LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE LA REGIÓN DE MURCIA.

TERCERO. DESARROLLO DE EXPERIENCIAS EN LAS UNIDADES DE VALORACIÓN DE LA DISCAPACIDAD

El objeto de esta parte del Seminario de calidad fue la unificación de criterios de las directrices de actuación, consensuadas de las tres Unidades de Valoración de la Discapacidad existentes en la Región de Murcia.

CUARTO. FORMACIÓN COMPLEMENTARIA Y RECICLAJE



TERCER ESCALÓN AÑO 2013: SEMINARIO DE VALORACIÓN Y DIAGNÓSTICO DE LA DISCAPACIDAD EN LA REGIÓN DE MURCIA (NIVEL III).

☺ PRIMERO: PROCESO DE VALORACION DE DISCAPACIDAD: UNIFICACIÓN DE CRITERIOS/ UN SISTEMA DE CALIDAD.

⊙.- PROCESOS

⊙.- PROTOCOLOS DEL PROCEDIMIENTO TÉCNICO/FACULTATIVO

⊙.- REGISTROS

☺ SEGUNDO: CANALES DE ACTUACIÓN PARA LA COORDINACIÓN INTERINSTITUCIONAL DESDE EL SERVICIO DE VALORACIÓN Y ORIENTACIÓN DE LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE MURCIA

☺ TERCERO: FORMACIÓN COMPLEMENTARIA

☼ CURSO: ENFERMEDADES RARAS Y DISCAPACIDAD.....



CUARTO ESCALÓN: AÑO 2014

☺ **PRIMERO.- CANALES DE ACTUACIÓN PARA LA COORDINACIÓN INTERINSTITUCIONAL DESDE EL SERVICIO DE VALORACIÓN Y ORIENTACIÓN DE LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE MURCIA: PUESTA EN PRÁCTICA**

☺ **SEGUNDO. REUNIÓN CONVOCADA POR EL RESPONSABLE DE PROGRAMAS SOCIOSANITARIOS DEL S.M.S.**

. Resumen del proceso de valoración que realiza el IMAS.

.Presentación por parte de los clínicos del SMS de las características especiales y dificultades que presenta la valoración de incapacidad de pacientes con enfermedades raras (enfermedades metabólicas, neuromusculares, genéticas, etc.)

.Debate y propuesta de mejora en la valoración de estos pacientes.



QUINTO ESCALÓN: AÑO 2015

- ☺ PRIMERO: PUESTA EN MARCHA Y EXPEDICIÓN DE LA TARJETA DE DISCAPACIDAD EN LA REGIÓN DE MURCIA

- ☺ DESCRIPCIÓN BREVE DE OTRAS ACTIVIDADES REALIZADA EN LOS AÑOS 2015-2016
 - ☯ Colaboración y elaboración de baremos técnicos por Médicos, Psicólogos y Trabajadores Sociales en la asistencia de atención temprana en la Región de Murcia.
 - ☯ Colaboración técnica de Psicólogo y Monitor Ocupacional para la determinación de puestos de trabajo que puedan ser desempeñados por personas con discapacidad intelectual en las Ofertas de Empleo Público.
 - ☯ Coordinación con el Servicio de Salud Mental de la Región de Murcia para el establecimiento de criterios en la valoración de los trastornos del espectro autista.
 - ☯ Colaboración como miembro de la Comisión de la Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades en la elaboración del Plan Regional de Enfermedades Raras.



Las personas necesitan un propósito que tenga significado.
Ésa es nuestra razón de vivir. Con un propósito compartido, somos capaces de conseguir cualquier cosa.

Warren Bennis

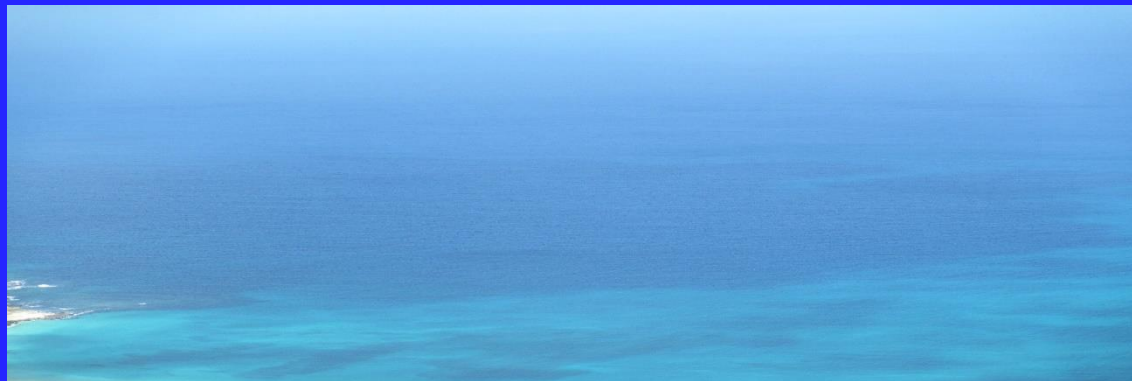




Región de Murcia
Consejería de Sanidad y Política Social

IMAS instituto murciano
de acción social
Dirección General de Pensiones,
Valoración y Programas de Inclusión

“GUIA PARA VALORACIÓN DE LA DISCAPACIDAD EN ENFERMEDADES RARAS. REGION DE MURCIA



A sunset over the ocean with a quote by Mother Teresa. The sun is low on the horizon, casting a golden glow across the sky and reflecting on the water. The text is centered in the upper half of the image.

A VECES CREEMOS QUE LO QUE HEMOS LOGRADO ES
SÓLO UNA GOTA EN EL OCÉANO, PERO SIN ELLA EL
OCÉANO ESTARÍA INCOMPLETO.

(Madre Teresa de Calcuta)

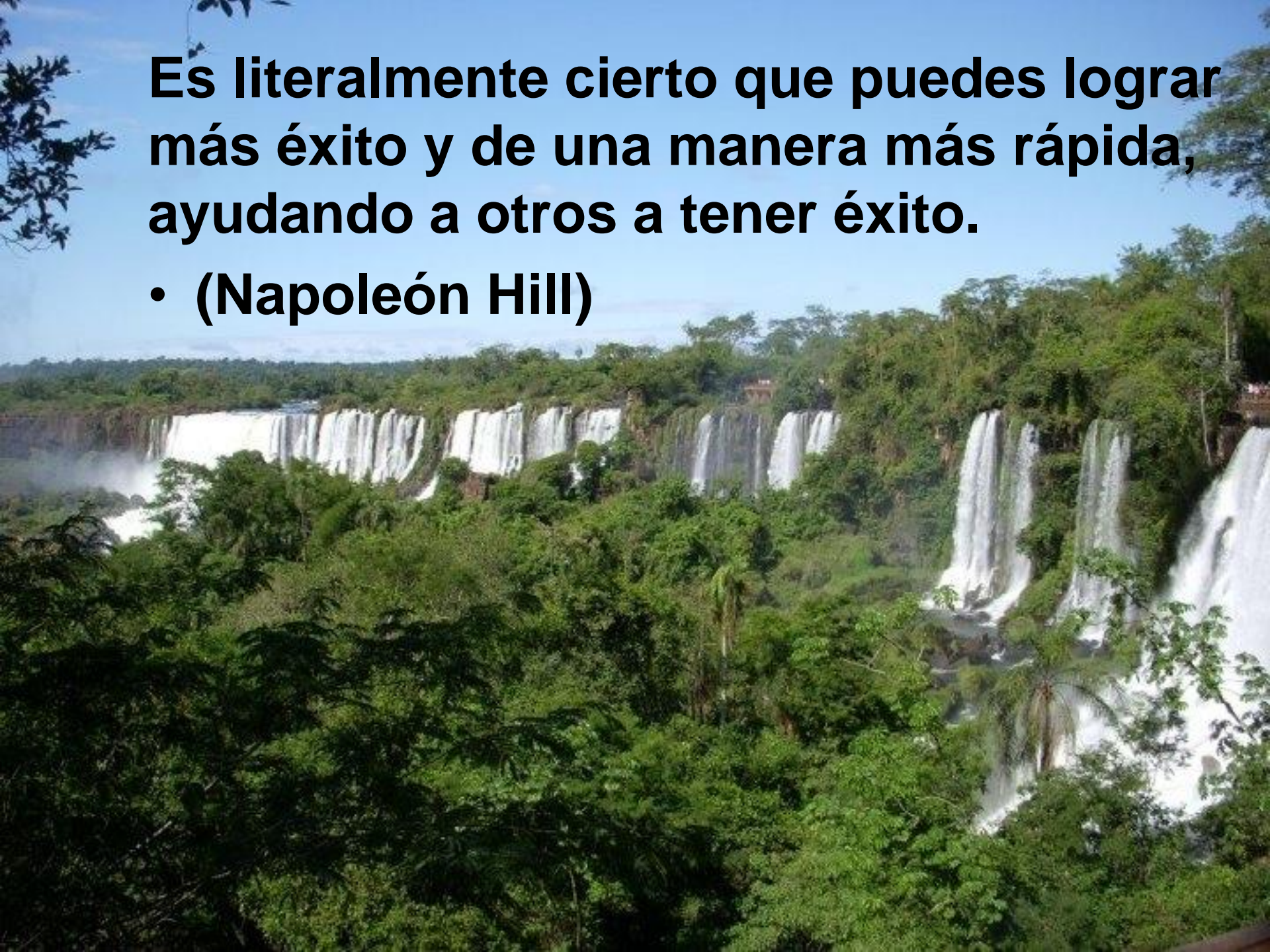


El procedimiento ha sido:

1. Selección de enfermedades raras por Técnicos del IMAS y FEDER
2. Redacción del capítulo por médico EVO del IMAS
3. Envío a través de FEDER a médico especialista de la enfermedad y/o Asociación para validar contenido y recoger nuevas ideas.
4. . Retorno al IMAS del texto validado. Nueva redacción del texto por médico EVO(distinto al primero) y por psicólogo EVO del IMAS
5. . Envío del nuevo texto a los distintos Equipos de Valoración y Orientación de la Región de Murcia para que completen los capítulos con aquellos aspectos de la enfermedad a tener en cuenta en la Valoración de la Discapacidad.
6. Vuelta del texto al médico EVO y psicólogo EVO anteriores para terminar de redactar y perfilar cada capítulo.
7. . Envío a la Jefa de Servicio de Valoración y Diagnóstico para reenviarlo a FEDER y otros profesionales para completar la Guía.

Es literalmente cierto que puedes lograr más éxito y de una manera más rápida, ayudando a otros a tener éxito.

- **(Napoleón Hill)**



ÍNDICE

<u>ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I</u>	3	<u>MALFORMACIÓN DE CHIARI</u>	65
<u>ACONDROPLASIA</u>	8	<u>MASTOCITOSIS</u>	72
<u>ATAXIA DE FRIEDREICH</u>	13	<u>PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE</u>	81
<u>ATROFIA MUSCULAR ESPINAL</u>	18	<u>RETINOSIS PIGMENTARIA</u>	86
<u>COMPLEJO EXTROFIA-EPISPADIAS</u>	23	<u>SÍNDROME DE ASPERGER</u>	93
<u>COREA DE HUNTINGTON</u>	27	<u>SÍNDROME DE CACH</u>	98
<u>DISFONIA ESPASMÓDICA</u>	30	<u>SINDROME DE DRAVET</u>	102
<u>DISPLASIA ECTODÉRMICA</u>	34	<u>SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS</u>	106
<u>ENFERMEDAD DE MORQUIO</u>	39	<u>S. DE FREEMAN-SHELDON</u>	114
<u>ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA</u>	42	<u>s. DE KLINEFELTER</u>	118
<u>HIPERPLASIA SUPRARRENAL</u>	46	<u>SINDROME DE NOONAN</u>	123
<u>CONGÉNITA</u>	46	<u>S. DE PETERS PLUS</u>	128
<u>LIPODISTROFIA CONGÉNITA</u>	52	<u>S. DE PHELAN-McDERMID</u>	132
<u>GENERALIZADA</u>	52	<u>S. DE SILVER RUSSELL</u>	137
<u>LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO</u>	58	<u>SÍNDROME DE SJÖGREN</u>	143
<u>PEDIÁTRICO</u>	58	<u>SÍNDROME X FRÁGIL</u>	148
		<u>TIROSINEMIA HEREDITARIA TIPO I</u>	153



NOMBRE DE LA ENFERMEDAD

- **INTRODUCCIÓN**
- **CÓDIGO CIE 10**
- **PREVALENCIA**
- **TIPOS**
- **SINTOMATOLOGÍA**
- **DIAGNÓSTICO**
- **TRATAMIENTO**
- **ASPECTOS A TENER EN CUENTA EN LA VALORACIÓN**

BENEFICIOS

- Aquí ganamos todos. Cualquier explicación es obvia. Ganamos los Técnicos de los Equipos de Valoración, los especialistas, los enfermos y sus familiares, los servicios sociales, las Asociaciones ... toda la sociedad.
-
- Pero no sólo ganamos información, que ganamos mucha, sino que ganamos modos de proceder, comunicación entre todos, apoyos, escucha, ayuda, solidaridad, compromiso,lucha contra la soledad del enfermos, la sensación de ser un “bicho raro” a quien nadie quiere o sabe atender.
-
- Las enfermedades son raras, no las personas, se decía no hace mucho en una conferencia. A partir de ahora ni raras ni desconocidas... porque todos podemos ser la voz de las personas con Enfermedades Raras.
-

FUTURO: LA EXCELENCIA

A large glacier with a mountain peak in the background. The glacier is a deep blue color, and the mountain peak is dark and rocky. The sky is a pale, hazy blue.

“ Uno de los mejores secretos de la vida es que todo lo que vale la pena hacer, es lo que hacemos por los demás.”

Lewis Carroll



Yo no conoceré la solución. Pero tengo que dar la cara por la gente que viene detrás de mí”

(Fide Mirón aquejada de porfiria eritropoyética de Günther)