

## CONCLUSIONES CURSO “ENFERMEDADES RARAS Y DISCAPACIDAD. PROCEDIMIENTO DE EVALUACIÓN DE LA DISCAPACIDAD EN ENFERMEDADES RARAS” - Burgos 2013

El curso impartido, encuadrado como una de las acciones previstas del Año Español de las Enfermedades Raras (ER), ha tenido como objetivo que los profesionales que integran los equipos de evaluación y orientación del Grado de Discapacidad de las Comunidades Autónomas, reciban formación específica respecto de la evaluación de las limitaciones en la actividad y restricciones en la participación de las personas con el ER, en el proceso de reconocimiento, calificación y declaración de su grado de discapacidad.

Se indican como conclusiones más relevantes las siguientes:

- 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. 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 y Registro Nacional de ER, entre otros.
- 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 de Atención Primaria, a través del preceptivo informe de salud de la persona a valorar y el acceso a webs como el referido protocolo o el portal [Orphanet](#), para mejorar el conocimiento de los profesionales evaluadores en relación con las limitaciones que afectan, en cada caso concreto, a las personas con ER.
- Existe la necesidad de valorar las dificultades que la enfermedad produce en la persona, como las que se añaden por el entorno (en las enfermedades poco frecuentes probablemente con mayor incidencia), desde un enfoque bio-psico-social y hacer **a la persona** protagonista de su vida, conviviendo con la enfermedad. A este respecto la *Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF)* desarrollada por la Organización Mundial de la Salud (OMS) (2001), que permite entender la discapacidad como el resultado de la interacción de la condición de salud de un individuo con su entorno y facilita un lenguaje común de aplicación universal, para describir la salud y los estados relacionados con ella, es una herramienta útil ya que permite calificar la problemática del funcionamiento y la discapacidad de la personas, poniendo no solo de manifiesto las limitaciones y restricciones asociadas a las deficiencias sino, también, sus fortalezas (capacidades).

- 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 y restricciones que determinan el Grado de Discapacidad requiere de unificación permanente de criterios especialmente en niños con ER; gran parte de estas enfermedades tienen un comienzo precoz (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años).

- Las orientaciones elaboradas y consensuadas por grupos de trabajo creados en el seno de la Comisión Estatal de coordinación y seguimiento de la Valoración del Grado de Discapacidad para la revisión de los baremos pueden facilitar la evaluación en muchos casos de ER, en especial las siguientes:

- El capítulo primero ha de utilizarse con frecuencia, ubicando a la persona en una de las clases valorativas según sus limitaciones para las actividades de la vida diaria (AVD). Debe servir siempre de guía o referencia ante dudas que puedan surgir en capítulos específicos, pluripatologías o patologías que aún no se recogen en baremo.
- Con carácter general, en la valoración de niños se tenderá a valorar con el 33 % cuando analizados los distintos factores (trastorno psicológico del niño y/o adolescente y limitaciones que presenta en su desarrollo, acceso a los recursos terapéuticos en el medio rural/urbano, efectos de los tratamientos aplicados, factores personales y familiares de protección y riesgo, condicionantes socio-ambientales, etc.) se considere que la situación va a evolucionar hacia una futura discapacidad.

- En la valoración del Grado de Discapacidad hay que tener en cuenta que la progresividad de las afectaciones en estas enfermedades produce, de forma secundaria en la persona que las padece, una merma en la esfera psicoemocional al requerir una adaptación constante a los cambios y que 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 incompreensión.

- FEDER y las Asociaciones de personas afectadas y sus familiares, son parte activa de información y conocimiento de las ER y se presentan como entidades colaboradoras con los equipos de valoración para generar una comunicación fluida y desarrollar trabajos en común. La Consejería de Servicios Sociales de Madrid presenta la experiencia de los trabajos realizados con FEDER: unas guías de ER, orientadas a facilitar, como herramienta complementaria, la valoración de la discapacidad a los profesionales y unas Jornadas de sensibilización en ER, que además de ser una ayuda importe ha producido satisfacción por ambas partes.

- La identificación de personas con ER en las Bases de Datos de Personas con Discapacidad, mediante códigos que las identifiquen, es fundamental para mejorar el conocimiento sobre ellas permite la realización de estudios y perfiles de discapacidad de las ER y poder trabajar con los mismos criterios.

- La formación continua y específica de los equipos de evaluación contribuye a mejorar la actualización del conocimiento, localización de recursos e información y favorece la sensibilización y el interés hacia las ER. 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 favorece el conocimiento y la información de estas enfermedades incidiendo directamente en la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias.

Centro de Referencia Estatal  
de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)  
C/ Bernardino Obregón, 24  
09001 Burgos  
Tel. 947 253 950  
[www.creenfermedadesraras.es](http://www.creenfermedadesraras.es)  
[info@creenfermedadesraras.es](mailto:info@creenfermedadesraras.es)