

Experiencia de colaboración en la valoración de la discapacidad en Enfermedades Raras Feder- Comunidad de Madrid

**Curso Enfermedades Raras y discapacidad.
Burgos 2013
Sofía González San Martín
Pilar Sánchez-Porro Valadés**

Aspectos relevantes de las EERR en relación con la discapacidad

- Alto nivel de complejidad
- Tendencia a la cronicidad
- Alta incidencia de discapacidad múltiple
- Tendencia a generar discapacidad
- Tendencia generar dependencia
- Necesidad de abordaje global y multidisciplinar
- Mayor necesidad de recursos socio-sanitarios

Aspectos relevantes en relación con la valoración del grado de discapacidad

- Se valoran secuelas presumiblemente estables de enfermedades
- Procesos previamente diagnosticados
- Se tienen que haber aplicado todas las medidas terapéuticas y/o rehabilitadoras pertinentes
- Tiene que haber transcurrido el tiempo necesario para alcanzar la máxima mejoría posible
- Exploración física y/o psicológica minuciosa
- Describir su repercusión en las actividades de la vida diaria
- El carácter de la valoración puede ser definitivo o revisable

Dificultades que presentan las EERR en la valoración

- No disponer de diagnóstico
- No disponer de pruebas objetivas
- No saber si se ha llegado al momento de máxima mejoría
- Desconocer si una mejoría es todavía posible
- Desconocer si se han agotado las medidas terapéuticas y/o rehabilitadoras

Otras dudas

- Si las discrepancias son objetivas
- Si las discrepancias se dan también en las enfermedades prevalentes
- Si se agrupan en torno a un cierto tipo de enfermedades
- Si ocurren en todas las CCAA
- Si es un problema de ajuste de los actuales baremos
- Si es un problema de falta de unificación de criterios.....

Experiencia de colaboración FEDER/ Comunidad de Madrid

- Reuniones FEDER-Grupo Comunidad de Madrid
- Frecuencia: unas 5 reuniones/ año
- Respuesta a las dudas de las Asociaciones
- Priorización de las enfermedades en función de las dudas de las AA / dificultades percibidas por los profesionales
- Elaboración del borrador
- Distribución al resto de profesionales para añadir aportaciones
- Elaboración definitiva de las guías

Estructura de las guías

- Códigos CIE-10
- Prevalencia
- Sinónimos
- Criterios diagnósticos
- Etiología
- Sintomatología
- Aspectos a tener en cuenta en la valoración

Guías I

- Distonía
- Síndrome de Prader-Willi
- Esclerodermia
- Linfangioleiomiomatosis
- Hemofilia
- Quistes de Tarlov
- Extrofia vesical
- Hipertensión Pulmonar
- Síndrome de Angelman
- Osteogénisis imperfecta
- Anemia de Fanconi
- Epidermiolisis Bullosa
-

Guías en preparación

- Síndrome de Rett
 - Defectos congénitos de la glicosilación
 - Distrofia muscular de Duchenne
 - Esclerosis tuberosa
 - Fiebre Mediterránea Familiar
 - Angioedema Hereditario por déficit del inhibidor de la C1 estearasa
 - Síndrome de Tourette
 - Síndrome de Williams
-
- Enlace : http://madrid.org/cs/Satellite?c=CM_InfPractica_FA&cid=1142310100115&idConsejeria=1109266187278&idListConsj=1109265444710&idOrganismo=1109266227679&language=es&pagina me=ComunidadMadrid%2FEstructura&pv=1354193482315

Estrategias posibles

- Acceso a las historias clínicas
- Mejorar la coordinación entre los profesionales
- Criterios únicos de aplicación
- Grupos de análisis y resolución de dificultades
- Baremos más ajustados (CIF)
- Guías de ayuda para la valoración
- Herramientas informáticas que nos permitan analizar datos y extraer conclusiones