

PRESENTACIÓN DE BUENAS PRÁCTICAS, **GUÍAS DE ORIENTACIÓN DE LA VALORACIÓN** **DE LA DISCAPACIDAD EN** **ENFERMEDADES RARAS**

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

Napoleón Hill

1. INTRODUCCIÓN

La Unión Europea define como enfermedad rara aquella que tiene una prevalencia de menos de 5 casos por 10.000 habitantes. Por lo tanto, entre el 6 y el 8% de la población mundial estaría afectada por estas enfermedades, es decir más de 100.000 murcianos, 3 millones de españoles, 30 millones de europeos, 25 millones de norteamericanos y 42 millones de iberoamericanos. Son enfermedades que, consideradas una a una, afectan a muy pocas personas, pero que, tomadas en su conjunto, implican a gran parte de la ciudadanía.

Las enfermedades raras se caracterizan por:

- baja prevalencia $< 5 \times 10.000$ ($< 4 \times 10.000$ en Japón ó < 200.000 en EEUU)
- elevada morbimortalidad
- afectación significativa de la calidad de vida
- las personas con enfermedades raras tienen necesidades especiales generalmente no cubiertas
- falta de interés en su investigación, desarrollo de fármacos y en general en la atención al paciente.

En la actualidad se estima que existen entre 5.000 y 7.000 enfermedades raras distintas. Hasta hace apenas unos años, hablábamos de enfermedades desconocidas que hacían que las familias se sintieran invisibles en un sistema social que no conocía sus necesidades y que no podía dar respuesta a su situación. Hoy en día las cosas, afortunadamente han cambiado. FEDER es un ejemplo fehaciente

de todo lo que la comunidad de familias puede conseguir: nació en 1999 de la mano de 7 entidades y, hoy por hoy, son más de 385; 14 de ellas ubicadas en la Región de Murcia.

En el año 2016 se desarrolló la primera Guía, una Guía pionera en la Región fruto del trabajo colaborativo entre los profesionales de FEDER, movimiento asociativo y Servicio de Valoración y Orientación de la discapacidad de la Región de Murcia.

De nuevo pacientes, profesionales y administración hemos trabajado juntos en dar forma a esta II Guía para la valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras, publicada en febrero de 2021, que da continuidad en el tiempo. Una fórmula de trabajo que creemos como única posible y que responde al Plan Integral de Enfermedades Raras (PIER) de Murcia, concretamente a su línea estratégica de Servicios Sociales donde, desde el inicio, se ha contado con la perspectiva del tejido asociativo.

2. ENFERMEDADES RARAS Y DISCAPACIDAD

Los enfermos que padecen una enfermedad rara se encuentran con problemas importantes:

- largo período de tiempo entre la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico correcto
- falta de profesionales especializados en Enfermedades Raras
- poco conocimiento e investigación científica
- inadecuada integración social, escolar y laboral
- inapropiado cuidado de la salud
- alto coste de los cuidados necesarios
- desigualdad en la accesibilidad a los tratamientos
- elevado precio de los medicamentos huérfanos

En relación al grado de discapacidad, los pacientes y asociaciones expresan, en general, que los profesionales tienen desconocimiento de las Enfermedades Raras y que se utilizan diferentes criterios en la evaluación de su Grado de Discapacidad por las distintas Comunidades Autónomas, esto según el “Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España Estudio ENSERiO (2009)”: *“El principal argumento acerca de la insatisfacción con el grado discapacidad, se refiere al desconocimiento generalizado de las ER por parte de los evaluadores y a que la diversidad de limitaciones y necesidades de apoyo que se derivan de algunas de estas enfermedades, no siempre son consideradas en las valoraciones de discapacidad obtenidas, que sólo reflejan un aspecto de sus enfermedades, según dicen algunas personas afectadas. También suele darse el caso de que con la misma enfermedad rara y semejantes limitaciones en la actividad, se obtienen valoraciones distintas”*.

Podemos comprobar cómo las Enfermedades Raras son difíciles de valorar e incluso, aquellas cuyas secuelas son claras, las valoraciones dejan muy descontentos a pacientes y familiares. Existe la necesidad de valorar tanto las dificultades que la enfermedad produce en la persona, como las que se

añaden por el entorno desde un enfoque bio-psico-social y hacer a la persona protagonista de su vida.

3. NECESIDAD DE FORMACIÓN Y COMUNICACIÓN

- Mejorar el conocimiento de las Enfermedades Raras es básico para la atención integral de las necesidades de las personas que las padecen.
- Entendemos que es fundamental la formación de los profesionales que van a atender a los enfermos de Enfermedades Raras, sea cual sea su especialidad. También creemos que es necesaria la formación a enfermos y familiares.
- Estamos seguros que no podemos avanzar si no mejoramos la comunicación. La comunicación entre profesionales, técnicos, enfermos, familiares, asociaciones...
- Debemos tener la seguridad de que todos estamos unidos contra las Enfermedades Raras y a favor de la calidad de vida para los enfermos y su bienestar físico, psíquico y social.

4. DESCRIPCIÓN DEL PROYECTO Y METODOLOGÍA

4.1. GUÍA PARA VALORACIÓN DE LA DISCAPACIDAD EN ENFERMEDADES RARAS I. Octubre 2016

Los profesionales de los Equipos de Valoración y Orientación a Personas con Discapacidad de la Región de Murcia junto con la Federación Española de Enfermedades Raras, asesorados por otros muchos profesionales de la Región y de otras Comunidades Autónomas, publicamos en octubre de 2016 la *“Guía para Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras. Región de Murcia”*.

Nos sumamos a la idea de la Comunidad de Madrid de crear una guía para los profesionales encargados de los procesos de valoración, la cual sirviese también para otros profesionales de la salud, pacientes, familiares, asociaciones, así como cualquier persona que deseara saber algo más acerca de algunas enfermedades raras y de los aspectos de la enfermedad a tener en cuenta para aplicar el procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de discapacidad.

La guía describe treinta enfermedades raras distintas a las descritas en las Guías de Orientación para la Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid. Tiene una estructura similar a las Guías de Orientaciones para la Valoración de la Discapacidad en

Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid, con el fin de que las guías, independientemente de la comunidad autónoma en la que se haya escrito, puedan formar un único conjunto.

El criterio de selección de las enfermedades raras fue que existieran pacientes en la Región de Murcia con dicha enfermedad. La prevalencia no fue un factor determinante a la hora de seleccionar la lista de las enfermedades raras pero sí fuimos conscientes de que debía incluir enfermedades de muy baja prevalencia para dar a conocer a personas con enfermedades muy raras.

El procedimiento a seguir fue:

- selección de enfermedades raras por Técnicos del IMAS y FEDER
- redacción del capítulo por médico Técnico del IMAS
- envío a través de FEDER a médico especialista de la enfermedad y/o asociación, para validar contenido y recoger nuevas ideas
- vuelta al IMAS del texto validado. Nueva redacción del texto por médico (distinto al primero) y psicólogo del IMAS
- envío del nuevo texto a los distintos Equipos de Valoración de la Región de Murcia para que completaran los capítulos con aquellos aspectos de la enfermedad a tener en cuenta en la Valoración de la Discapacidad.
- regreso del texto a manos del médico y psicólogo anteriores para terminar de redactar y perfilar cada capítulo.
- envío a la Jefa de Servicio para ser remitido a FEDER y otros profesionales para completar la guía.

4.2. GUÍA PARA VALORACIÓN DE LA DISCAPACIDAD EN ENFERMEDADES RARAS II. Febrero 2021

- ❖ Esta guía describe 16 enfermedades raras distintas a las descritas anteriormente por las Comunidades de Madrid y Murcia.
- ❖ Se mantiene la misma estructura de los capítulos que las guías anteriores.
- ❖ Se mantiene el criterio de que es necesario que existieran pacientes en la Región de Murcia con dicha enfermedad.

A propuesta de FEDER, para la realización de esta guía, se cambió el procedimiento:

- propuesta de Enfermedades Raras a describir seleccionadas por FEDER
- necesidad de que hubiese especialistas de referencia de la enfermedad
- por parte de los profesionales del IMAS se le remite, a través de FEDER, la estructura de los capítulos al especialista de referencia
- el especialista de referencia redacta su capítulo
- los profesionales del IMAS (médicos y psicólogos) unifican los capítulos recibidos y los completan con aquellos aspectos de la enfermedad a tener en cuenta en la Valoración de la Discapacidad.

La guía contiene sólo 16 enfermedades, ante la dificultad de encontrar especialistas de referencia. A los profesionales del IMAS nos hubiera gustado incluir algunas enfermedades raras de muy baja prevalencia y sin especialistas de referencia o tratamiento, para dar mayor visibilidad a las personas que las padecen. Consideramos que reestructurar el procedimiento, cuando emprendamos la elaboración de la próxima guía, será un tema a tratar.

5. DESTINATARIOS

Las guías se pueden descargar de la web de la C.A.R.M. en la sección de publicaciones de la Consejería de Mujer, Igualdad, LGTBI, Familia, Política Social y Transparencia. Dicha guía fue distribuida ampliamente entre:

- Técnicos de los Equipos de Valoración y Orientación de la Región de Murcia y demás CC.AA.
- Centros de Servicios Sociales Municipales:
 - Unidades de Trabajo Social.
 - Servicios de Dependencia.
- Servicio Murciano de Salud:
 - Centros de Atención Primaria.
 - Consulta especializada y Hospitales de referencia
 - Servicios de Salud Mental.
- Educación:
 - Equipos Específicos: Atención Temprana, Auditivos, Autismo, etc.
 - Equipos Educativos y Psicopedagógicos Generales.

- Servicio de Empleo y Formación:
 - Entidades de Iniciativa Social Pública y Privada: Asociaciones de Discapacitados, Voluntariado etc.
 - Otros servicios de discapacidad del IMAS
 - Bibliotecas Públicas de la Región de Murcia.
 - Particulares que la solicitaron.

6. ÍNDICES DE LA GUÍA PARA VALORACIÓN DE LA DISCAPACIDAD EN ENFERMEDADES RARAS. REGIÓN DE MURCIA

6.1. GUÍA PARA VALORACIÓN DE LA DISCAPACIDAD EN ENFERMEDADES RARAS I. OCTUBRE 2016

<u>ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I</u>	3
<u>ACONDROPLASIA</u>	8
<u>ATAXIA DE FRIEDREICH</u>	13
<u>ATROFIA MUSCULAR ESPINAL</u>	18
<u>COMPLEJO EXTROFIA-EPISPADIAS</u>	23
<u>COREA DE HUNTINGTON</u>	27
<u>DISFONIA ESPASMÓDICA</u>	30
<u>DISPLASIA ECTODÉRMICA</u>	34
<u>ENFERMEDAD DE MORQUIO</u>	39
<u>ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA</u>	42
<u>HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA</u>	46
<u>LIPODISTROFIA CONGÉNITA GENERALIZADA</u>	52
<u>LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO PEDIÁTRICO</u>	58
<u>MALFORMACIÓN DE CHIARI</u>	65
<u>MASTOCITOSIS</u>	72
<u>PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE</u>	81
<u>RETINOSIS PIGMENTARIA</u>	86
<u>SÍNDROME DE ASPERGER</u>	93
<u>SÍNDROME DE CACH</u>	98

<u>SINDROME DE DRAVET</u>	102
<u>SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS</u>	106
<u>SINDROME DE FREEMAN-SHELDON</u>	114
<u>SÍNDROME DE KLINEFELTER</u>	118
<u>SINDROME DE NOONAN</u>	123
<u>SÍNDROME DE PETERS PLUS</u>	128
<u>SINDROME DE PHELAN-McDERMID</u>	132
<u>SÍNDROME DE SILVER RUSSELL</u>	137
<u>SÍNDROME DE SJÖGREN</u>	143
<u>SÍNDROME X FRÁGIL</u>	148

6.2. GUÍA PARA VALORACIÓN DE LA DISCAPACIDAD EN ENFERMEDADES RARAS I.
FEBRERO 2021

<u>ANIRIDIA CONGÉNITA</u>	2
<u>DEFICIENCIA DE LIPASA ÁCIDA LISOSOMAL</u>	5
<u>DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA DE ULLRICH</u>	10
<u>ENFERMEDAD DE LEGG-CALVÉ-PERTHES</u>	14
<u>ENFERMEDAD DE STARGARDT</u>	18
<u>ICTIOSIS</u>	23
<u>INCONTINENCIA PIGMENTARIA</u>	33
<u>FRACASO INTESTINAL</u>	41
<u>LIPODISTROFIA PARCIAL ADQUIRIDA</u>	44
<u>SÍNDROME DE LANDAU-KLEFFNER</u>	48
<u>RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO LIGADO AL CROMOSOMA X</u>	52
<u>S. DE DUPLICACIÓN MECP2 (DUPLICACIÓN DEL SEGMENTO XQ28)</u> ..	56
<u>SÍNDROME DE MOEBIUS</u>	62
<u>SÍNDROME DE MOWAT WILSON</u>	67
<u>SÍNDROME DE USHER</u>	71
<u>ECTRODACTILIA-ECTODERMAL DYSPLASIA-CLEFT LIP/PALATE</u> .	75

7. BENEFICIOS OBTENIDOS

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, en definitiva, 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 enfermo, la sensación de no ser un “bicho raro” a quien nadie quiere o sabe atender.

8. RAZONES POR LAS QUE CONTINUAR PUBLICANDO NUEVAS GUÍAS

“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)

En la elaboración de la guía hemos trabajado médicos y psicólogos de los Equipos de Valoración de la Región de Murcia, apoyados desde la Administración. Nos hemos coordinado, a través de FEDER, con muchos especialistas de relevancia de la Región de Murcia y otras CC.AA y con varias asociaciones de enfermos. Asimismo, hemos tenido el apoyo y coordinación de nuestros jefes. Creemos que seguir publicando nuevas guías es una propuesta:

- **LÚCIDA:** “Invertir en conocimientos produce siempre los mejores beneficios”. Benjamin Franklin.
- **REALISTA:** “Las cosas no cambian; cambiamos nosotros” . Henry D. Thoreau.
- **ENTUSIASTA:** “Cada paso es una victoria”. Lao Tse.
- **OPTIMISTA:** “El éxito es aprender a ir de fracaso en fracaso sin desesperarse”. Winston Churchill.
- **DIALOGANTE:** “Solamente el diálogo, que implica el pensar crítico, es capaz de generarlo. Sin él no hay comunicación y sin ésta no hay verdadera educación “.Paulo Freire.
- **INNOVADORA:** “La prueba de una innovación no es su novedad, ni su contenido científico, ni el ingenio de la idea... es su éxito en el mercado”. Peter Drucker.

- **PERSEVERANTE:** “Los cambios pueden tener lugar despacio. Lo importante es que tengan lugar”. Confucio.
- **Y CON ÉXITO:** “ Nadie que consigue el éxito lo hace sin reconocer la ayuda de otros. El sabio y confiado reconoce esta ayuda con gratitud”. Alfred North Whitehead.

Nos comprometemos para el futuro a seguir publicando nuevas guías y así dar apoyo y algo más de visibilidad a todas las personas que padecen Enfermedades Raras, a sus familiares, a los profesionales que trabajamos con ellos y, en definitiva, a toda la sociedad. Todos sabremos que no estamos solos. Las enfermedades son raras, las personas, no. Y a partir de ahora ni raras ni desconocidas, porque todos seremos la voz de las personas con Enfermedades Raras.

9. PROPUESTA FINAL

Nos gustaría seguir publicando guías y nos gustaría hacerlo en colaboración con técnicos y profesionales de otras comunidades autónomas. Pensamos que sería hermoso unificar criterios, comunicarnos, intercambiar experiencias y enriquecernos para escribir cada vez mejores guías que ayuden a las personas con Enfermedades Raras. He aquí nuestra propuesta....

“Hay gente que cambia de asiento al verme. ¿Quién tiene el problema, el que no quiere sentarse o yo?”.

Fide Mirón

(aquejada de porfiria eritropoyética de Günther)