



# Abordaje de las enfermedades raras en discapacidad y dependencia

2018

# Qué son las enfermedades raras

## DEFINICIÓN ENFERMEDAD RARA

Las **enfermedades raras (ER)** o **enfermedades poco frecuentes (EPF)** son aquellas en las que hay peligro de muerte o de invalidez crónica y baja incidencia (menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes en Europa)

Fuente: Organización Mundial de la Salud

ENFERMEDAD RARA

ENFERMEDAD  
POCO  
FRECUENTE

ENFERMEDAD  
MINORITARIA

# Qué son las enfermedades raras

## ¿Qué son las Enfermedades Raras?



2 de cada 3  
aparecen antes  
de los dos años

Más de **3** MILLONES de  
PERSONAS  
conviven con alguna  
de estas patologías en España



5 años de media  
para recibir un diagnóstico

Más del 40%  
de los pacientes no  
disponen de  
tratamiento  
o, si lo disponen,  
no es el adecuado

En el **100%**  
de las ocasiones la rara  
es la enfermedad, no la persona

el **29** de febrero

se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras

# Aplicación de buenas prácticas: discapacidad y dependencia en ER

Que en las solicitudes de valoración de la discapacidad y dependencia aparezca la opción de marcar de forma explícita si se tiene una ER

- ¿Cuántas CC.AA lo recogen?
- ¿Qué CC.AA.?

La puesta en marcha de planes autonómicos de ER, que incluyan además líneas de actuación u objetivos para discapacidad y dependencia

- ¿Dónde existen planes autonómicos?
- ¿Cuáles recogen líneas de actuación/objetivos para discapacidad y dependencia?

La creación de Guías de orientación para la valoración de la discapacidad y la dependencia en ER

- ¿Cuántas guías existen?
- ¿Qué CC.AA. las han impulsado?
- ¿Qué patologías recogen?

Centros con Unidades de Valoración que aúnan el trámite de discapacidad y dependencia

- ¿Dónde existen estos centros?
- ¿Cuántos hay?
- ¿Qué características guardan?

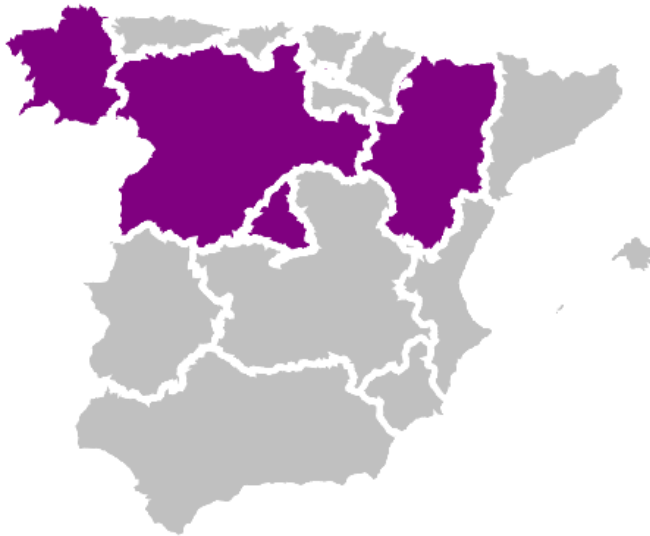
# Las solicitudes de valoración de la Discapacidad: referencia explícita a las ER

¿Por qué es importante?

Por la especificidad y la situación de mayor vulnerabilidad social del colectivo con EPF

Para que los y las profesionales de valoración tengan en cuenta esta circunstancia

Solicitud de discapacidad: referencia a las ER



1. ARAGÓN
2. CASTILLA Y LEÓN
3. GALICIA
4. COMUNIDAD DE MADRID
5. CEUTA
6. MELILLA



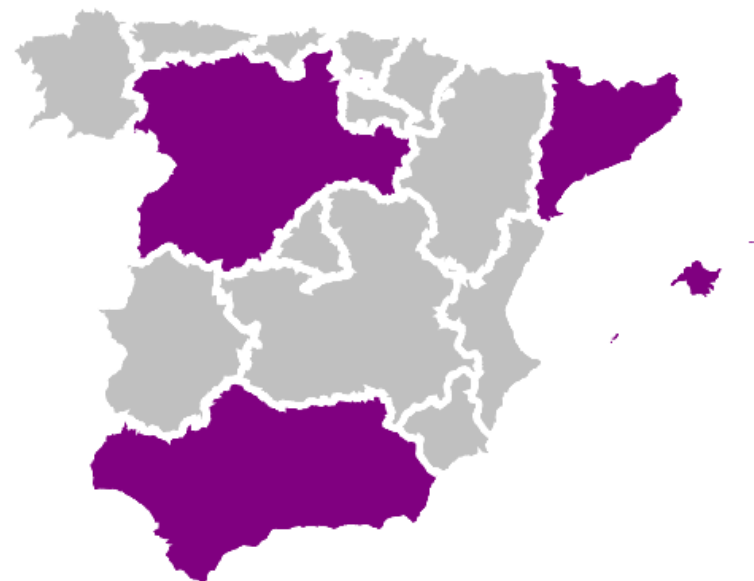
# Las solicitudes de valoración de Dependencia: referencia explícita a las ER

La Resolución del 13 de julio de 2012 de Dependencia, recomienda especificar si se tiene una ER.



1. ANDALUCÍA
2. ISLAS BALEARES
3. CANARIAS
4. CASTILLA Y LEÓN
5. CATALUÑA
6. CEUTA
7. MELILLA

Solicitud de dependencia: referencia a las ER



# Planes autonómicos de enfermedades raras

## ¿Qué CC.AA. los han impulsado?

Líneas de actuación  
y objetivos  
específicos para  
discapacidad y  
dependencia

Planes autonómicos en ER



Andalucía

Extremadura

Comunidad de Madrid

Región de Murcia

Comunidad Foral de Navarra

Comunidad Valenciana

Andalucía y Extremadura no tienen Planes autonómicos actualizados/vigentes



# Guías de orientación para la valoración de la discapacidad y dependencia en ER

Existen en Comunidad de Madrid y Región de Murcia para las siguientes patologías:

## Guía de Orientaciones para la Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid

Acondroplasia
Anemia de Fanconi
Angioedema Hereditario
Artrogriposis Múltiple Congénita
Defectos Congénitos de la Glicosilación
Distonía
Distrofia Miotónica o Enfermedad de Steinert
Distrofia Muscular de Duchenne
Enfermedad de Behçet
Enfermedad de Tay-Sachs
Epidermólisis Bullosa
Esclerodermia
Esclerosis Tuberosa
Extrofia Vesical
Fibrodisplasia Osificante Progresiva (FOP)
Fibrosis Quística
Fiebre Mediterránea Familiar
Hemofilia
Hipertensión Pulmonar
Linfangiomiomatosis
Narcolepsia
Osteogénesis Imperfecta
Quistes de Tarlov
Síndrome 5p-
Síndrome de Angelman
Síndrome de Coffin-Lowry
Síndrome de Gilles de la Tourette
Síndrome de Prader-Willi
Síndrome de Rett
Síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT)
Síndrome de Williams
Síndrome Wolf Hirschhorn (SWH)

## Guía para Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras de la Región de Murcia

Aciduria Glutárica Tipo I
Acondroplasia
Ataxia de Friedreich
Atrofia Muscular Espinal
Complejo Extrofia-Epispadias
Corea de Huntington
Disfonía Espasmódica
Displasia Ectodérmica
Enfermedad de Morquio
Esclerosis Lateral Amiotrófica
Hiperplasia Suprarrenal Congénita
Síndromes Lipodistróficos Infrecuentes
Lipodistrofia Congénita generalizada (S. de Berardinelli-Seip)
Lupus Eritematoso Sistémico Pediátrico
Malformación de Chiari
Mastocitosis
Porfiria Aguda Intermitente
Retinosis Pigmentaria
Síndrome de Asperger
Síndrome de Cach
Síndrome de Dravet
Síndrome de Ehlers-Danlos
Síndrome de Freeman-Sheldon
Síndrome de Klinefelter
Síndrome de Noonan
Síndrome de Peters Plus
Síndrome de Phelan-McDermid
Síndrome de Silver Russell
Síndrome de Sjögren
Síndrome de X Frágil
Tirosinemia Hereditaria Tipo I



# Unidades de Valoración con trámite unificado de discapacidad y dependencia


Facilitan los trámites

Favorecen la coordinación entre los distintos profesionales

Comunidad Autónoma	Centro	Descripción	Colectivo al que se dirige
Comunidad de Madrid	Centro Regional de Coordinación y Valoración Infantil (CRECOVI)	<p>Dispone de una Unidad de Valoración que aúna en un único espacio de referencia y acogida las diferentes valoraciones:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Reconocimiento de grado de discapacidad.</li> <li>- Reconocimiento de la situación de dependencia.</li> </ul>	Menores de 0-6 años que precisan de apoyos terapéuticos y sociales específicos en el proceso de su desarrollo
La Rioja	Centro de Valoración de la Discapacidad y Dependencia	<p>Entre los servicios que se prestan en el Centro:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Valoración del grado de discapacidad y emisión de dictámenes técnico-facultativos para diferentes finalidades relacionadas con la discapacidad</li> <li>- Valoración del grado y nivel de la situación de dependencia y emisión de dictámenes y propuestas</li> </ul>	Todas las edades.

# Cuantificación de las necesidades: discapacidad y dependencia

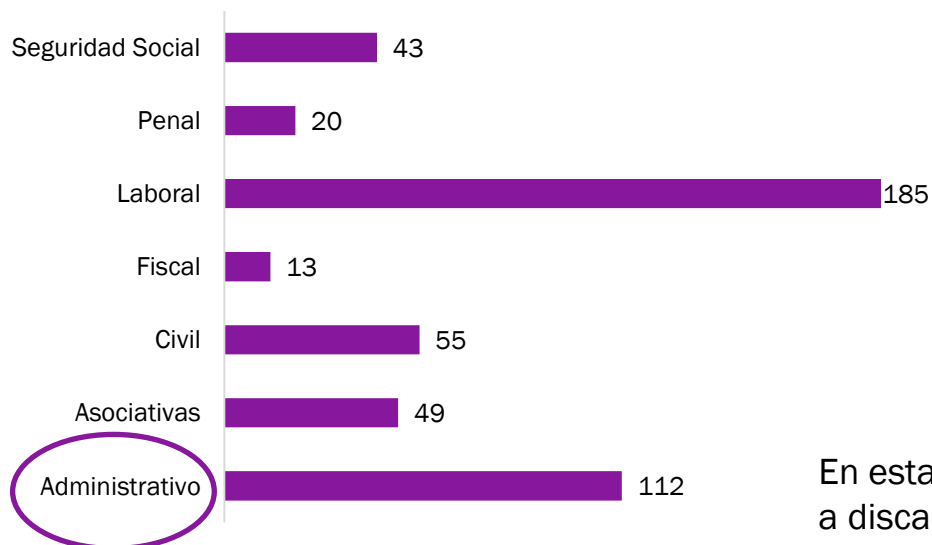
## Necesidades detectadas en el Servicio de Información y Orientación de FEDER en 2017

- 
- » Información de la enfermedad (26,4%) → **Desconocimiento**
  - » **Asesoramiento jurídico (14,7%) → frente a necesidades no cubiertas**
  - » Búsqueda de una asociación de referencia (8,3%)
  - » Contacto con otros afectados (8,2%) → **combatir el aislamiento**
  - » Asesoramiento para obtener un diagnóstico (8,1%)
  - » Otras consultas (7,7%)
  - » Información sobre profesionales (6,9%)
  - » Atención psicológica (2,4%)
  - » Apoyo social (2,2%)
  - » **Información sobre grado de discapacidad (1,9%)**
  - » Información sobre acceso a medicamentos (1,6%)
  - » **Información sobre prestaciones (1,6%)**
  - » Información sobre FEDER (1,5%)

Las prestaciones, así como la información y asesoramiento para el grado de discapacidad, son **menos consultadas en relación a otras cuestiones**, pese a ser una de las necesidades detectadas. **En total, se corresponde con el 3,5% de las consultas: 116 consultas.**

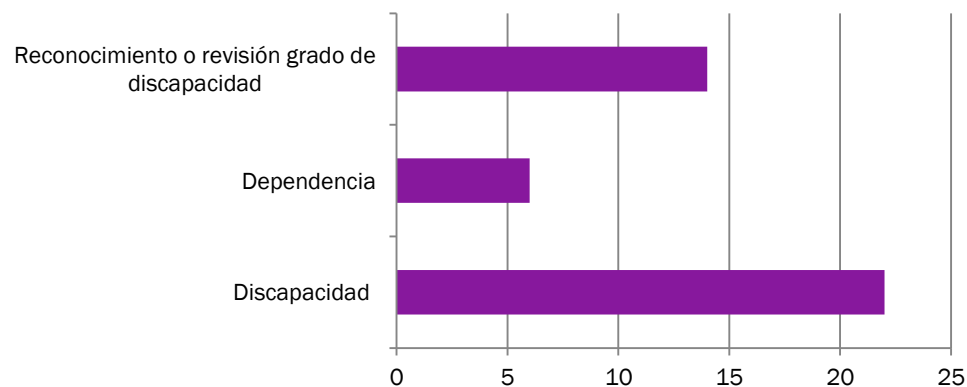
# Cuantificación de las necesidades: discapacidad y dependencia

## Principales consultas de asesoría jurídica



Además, se detecta que estas necesidades también se abordan de manera específica desde el asesoramiento jurídico, ante la denegación de derechos reconocidos.

En esta categoría la mitad de las consultas están referidas a discapacidad y dependencia (el 47%), especialmente Discapacidad.





entidad de  
utilidad pública 

**feder**

---

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS