



**CONGRESO
NACIONAL**

Adultos con Acondroplasia
y otras displasias.

**El reconocimiento del grado de la
discapacidad en la acondroplasia**

Juan Carrión, Presidente de FEDER y su Fundación

Madrid, 1 de diciembre de 2018

presidenciafeder@enfermedades-raras.org

- ❖ La discapacidad en enfermedades raras
- ❖ La acondroplasia en FEDER
- ❖ Propuestas de FEDER para la valoración de la discapacidad.
- ❖ Conclusiones

The background features several large, thick, curved shapes in shades of light green and light purple, arranged in a circular pattern around the central text.

La discapacidad en enfermedades raras

La discapacidad en enfermedades raras

En Europa

7/10 pacientes
y familiares

reducen su actividad profesional, o dejan de trabajar, con motivo de la ER.

1/2 cuidadores

dedican más de 2 horas al día a las tareas relacionadas con la ER



8/10 pacientes y cuidadores

tienen dificultades para completar las tareas diarias relacionadas con tareas domésticas, preparación de comidas, compras, etc.



Las personas con ER y sus cuidadores refieren estar infelices o tener depresión hasta tres veces más que el conjunto de la población*

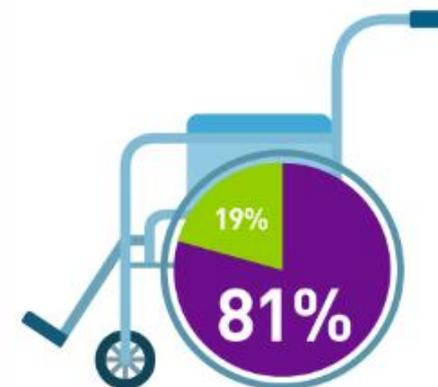
* Muestra del Rare Barometer Voices en España, comparada con los resultados del Programa Internacional de Encuestas Sociales en España, 2011

La discapacidad en enfermedades raras

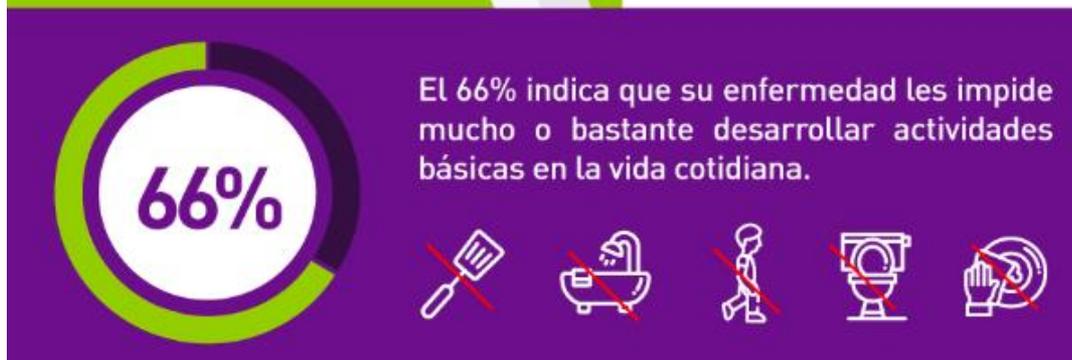
En España

El 35% de las personas asegura no estar satisfechas con el grado reconocido.

Avance de datos de la Actualización del Estudio ENSERio que hemos realizado junto con el CREER.



El 81% de las personas con EPF que afirman tener discapacidad tienen el certificado oficial correspondiente.



La discapacidad en enfermedades raras

Dificultades en la valoración

Se valora el impacto de las **secuelas en la vida cotidiana**



No se tiene en cuenta el pronóstico y el impacto de la patología está desajustado

Falta de **valoración en profundidad**



En ER, a menudo se ven afectados aspectos de la salud tan particulares que un examen funcional **no es suficiente para acertar con el grado de discapacidad.**

La discapacidad en enfermedades raras

Dificultades en la valoración

- ❖ Hay enfermedades raras que requieren sistemas de medición específicos que no se ajustan a los existentes.
- ❖ Ausencia de historial clínico único entre sanidad y servicios sociales.
- ❖ Inequidad entre equipos de valoración de la discapacidad de una misma CC.AA o entre CC.AA.



La discapacidad en enfermedades raras

Acondroplasia

- ❖ La accesibilidad universal es una prioridad para la mayoría nosotros, pero en nuestro caso, queremos ir un paso **más allá**:

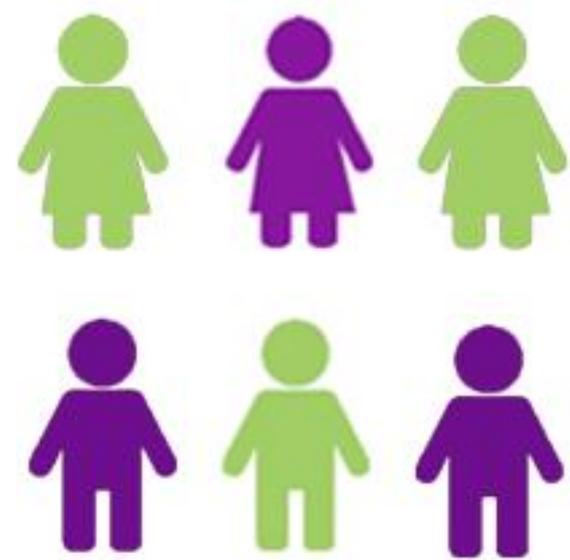
teniendo muy presente que **la accesibilidad en discapacidad no siempre viene condicionada por la utilización de recursos técnicos como muletas o sillas de ruedas.**



La discapacidad en enfermedades raras

Acondroplasia

- ❖ La inclusión social tanto a nivel educativo como a nivel laboral es una máxima para nuestro colectivo, teniendo presente el avance de la enfermedad y su impacto en el día a día de la persona que convive con ella.



La discapacidad en la acondroplasia,
**¿una cuestión sanitaria o
una cuestión social?**

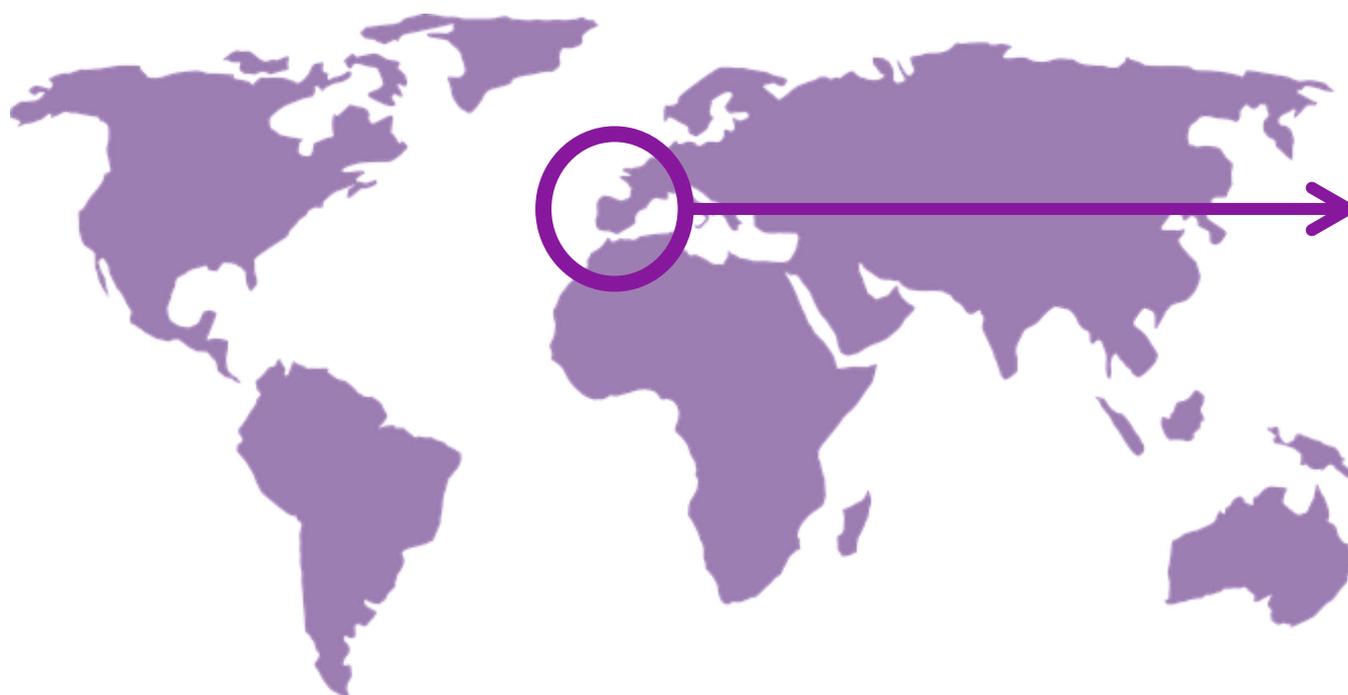
The background features several large, thick, curved shapes in light green and light purple, arranged in a circular pattern around the central text. The text is in a bold, purple, sans-serif font with a slight shadow effect.

La acondroplasia en FEDER

La acondroplasia en FEDER

INTERNACIONAL

Existen **40 asociaciones** de pacientes a nivel internacional.
Entre los países con más representatividad figura **Reino Unido**.



La acondroplasia en FEDER

NACIONAL

Impulso al tejido
asociativo contra
las enfermedades
raras en España

Feder destina 100.000
euros en ayudas a las
familias con ER

Ayudas a través de los **FONDOS FEDER** para el desarrollo de proyectos a familias con acondroplasia y de **inclusión**, además de un local **cedido en Madrid**.



Ayudas la atención de los más pequelos a través de **NUCOS** y **OSOS PRECIOSOS** de la Fundación Solidaridad Carrefour

La acondroplasia en FEDER

NACIONAL

Sensibilizamos y definimos nuestra hoja de ruta juntos



Encuentro Internacional de acondroplasia

La acondroplasia en FEDER

NACIONAL

Impulsamos y participamos en **Guías para la valoración de la discapacidad en enfermedades raras**

ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I	11
ACONDROPLASIA	17
ATAXIA DE FRIEDREICH	21
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL	27
COMPLEJO EXTROFIA-EPISPADIAS	31
COREA DE HUNTINGTON	35

GUIA PARA VALORACIÓN DE LA DISCAPACIDAD EN ENFERMEDADES Raras

CONTENIDO

ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I	11
ACONDROPLASIA	17
ATAXIA DE FRIEDREICH	21
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL	27
COMPLEJO EXTROFIA-EPISPADIAS	31
COREA DE HUNTINGTON	35
DISFONIA ESPASMÓDICA	39
DISPLASIA ECTODÉRMICA	43
ENFERMEDAD DE MORQUIO	47
ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA	51
HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA	55
SÍNDROMES LIPODISTRÓFICOS INFRECUENTES	61
Lipodistrofia congénita generalizada (S. de Berardinelli-Seip)	67
.....	73
.....	79
.....	87
.....	93
.....	99
.....	105
.....	109
.....	113
.....	121
.....	125
.....	131
.....	135
.....	139
.....	143
SÍNDROME DE BLOOMEN	149
SÍNDROME X FRÁGIL	155
TIROSINEMIA HEREDITARIA TIPO I	161

La acondroplasia en FEDER

NACIONAL

Trabajamos de la mano de los equipos de valoración de la discapacidad y visibilizamos la problemática a profesionales a través de **jornadas de sensibilización y formación.**

IV Jornada de valoraciones de discapacidad



Propuestas de FEDER para la valoración de la discapacidad

Logros

Trabajamos en alianza:



La acondroplasia en FEDER

NACIONAL

Sensibilizamos y formamos a los profesionales de los Sistemas de Protección a la Infancia en el marco de nuestro **proyecto AcogER**.



¿QUÉ ES EL PROYECTO ACOGER?

Busca mejorar la calidad de vida de niños y niñas con enfermedades poco frecuentes que conviven en residencias infantiles o en familias de acogida.



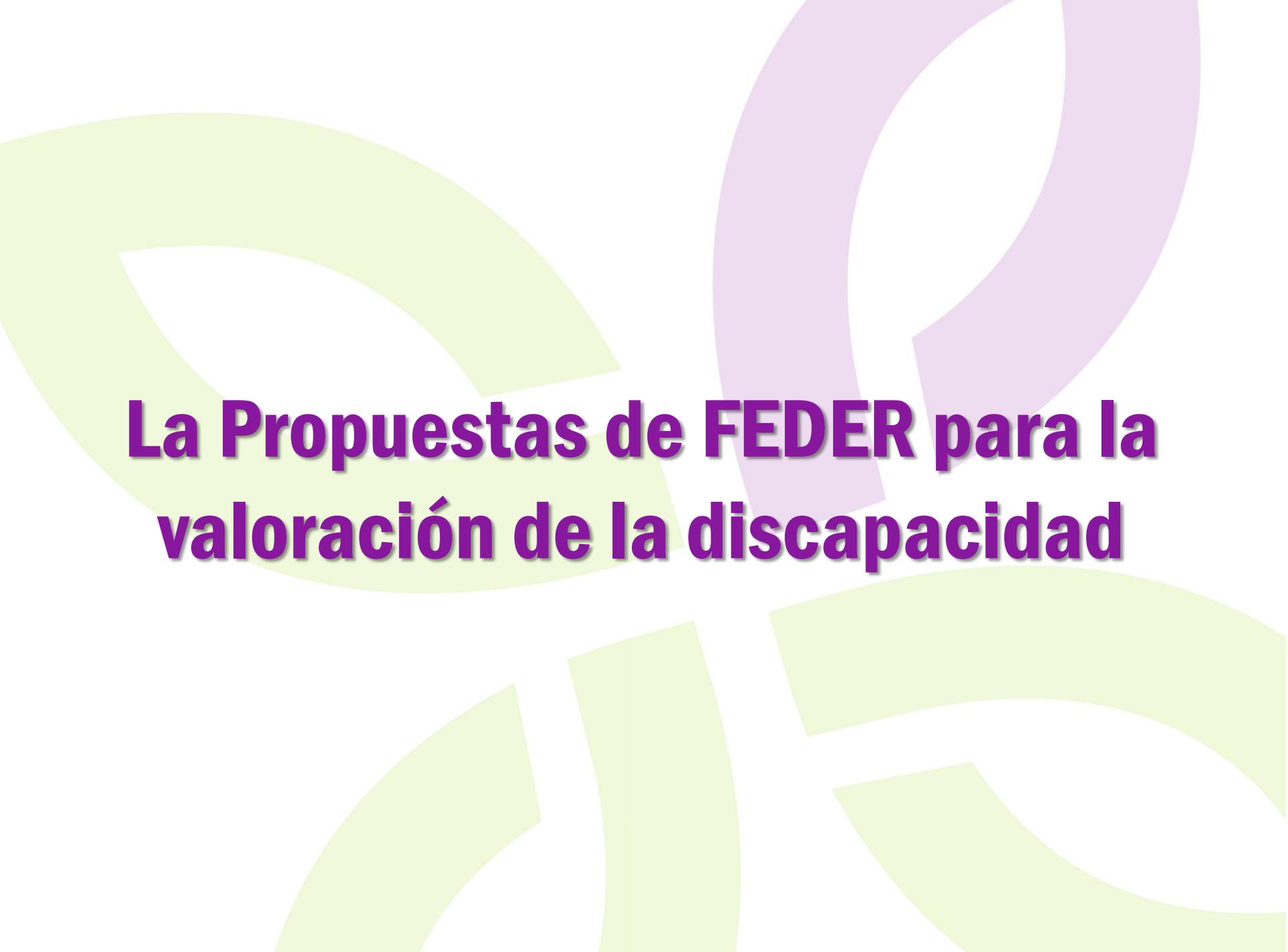
¿QUÉ PASOS HAY QUE DAR?

Si tienes interés en realizar un acogimiento escríbenos a:



inclusion@enfermedades-raras.org





La Propuestas de FEDER para la valoración de la discapacidad

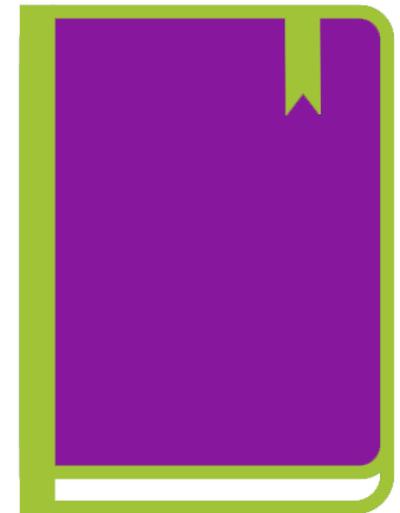
Propuestas

1. Condiciones para el acceso a la jubilación anticipada de las personas con discapacidad.
2. La revisión todavía pendiente del Baremo para la valoración de la discapacidad.
3. Desigualdades en la participación económica del beneficiario al que se le ha reconocido la situación de dependencia.



Propuestas

1. Condiciones para el acceso a la jubilación anticipada de las personas con discapacidad.
 - ❖ El RD enumera **de forma cerrada las discapacidades que pueden dar lugar a esta reducción.**
 - ❖ El RD exige que la persona afectada haya padecido una enfermedad con un grado de discapacidad **igual o superior al 45% durante el todo el periodo mínimo de cotización.**
 - ❖ Para acceder a este derecho, el RD obliga a **haber trabajado un tiempo no inferior al periodo mínimo de cotización de 15 años.**



Propuestas

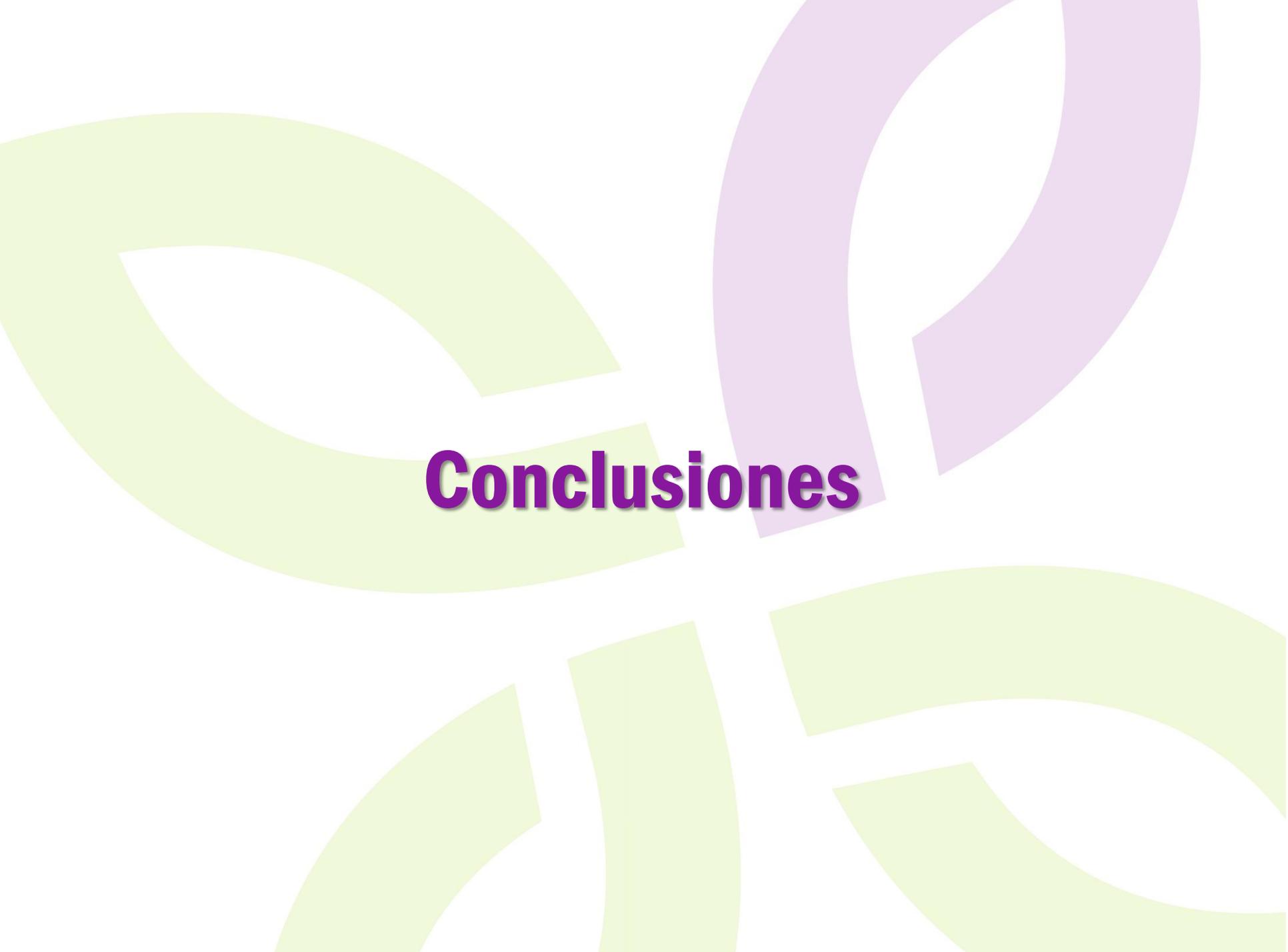
2. La revisión todavía pendiente del Baremo para la valoración de la discapacidad.
 - ❖ Ofrece una oportunidad para **valorar de forma más completa**.
 - ❖ Ajusta la **valoración a la edad**.
 - ❖ Integra el **pronóstico de la enfermedad**.
 - ❖ Aporta mayor protagonismo a los **factores sociales**.



Propuestas

3. Desigualdades en la participación económica del beneficiario al que se le ha reconocido la situación de dependencia.

- ❖ Unificar los procesos de valoración de la discapacidad y la situación de dependencia.
- ❖ Lograr un acuerdo para **homogeneizar las condiciones de participación** de los beneficiarios estableciendo unos criterios y condiciones que, independientemente del lugar en el que residan, preserven su derecho a un nivel de vida adecuado para ellos y sus familias.

The background features several large, thick, curved shapes in light green and light purple. These shapes are arranged in a way that they appear to be part of a larger, abstract design, possibly representing a stylized letter or a decorative element. The word "Conclusiones" is centered over the intersection of these shapes.

Conclusiones

El **papel de los pacientes ha sido y es clave** en la identificación del problema y la búsqueda de soluciones.

La labor del tejido asociativo hace posible que los pacientes estén **representados en la toma de decisiones** que les afectan.

Su papel, el nuestro, el de la familia FEDER, es clave en el **ejercicio de los derechos** de las personas con Enfermedades Raras.



Juan Carrión

Presidente de FEDER y su Fundación
presidenciafeder@enfermedades-raras.org