

EL TRABAJO SOCIAL EN LAS ENFERMEDADES RARAS

ENFOQUE TEÓRICO Y PRÁCTICO

**Juan Carrión Tudela
Estrella Mayoral Rivero**

EL TRABAJO SOCIAL EN LAS ENFERMEDADES RARAS.

ENFOQUE TEÓRICO Y PRÁCTICO.

Juan Carrión Tudela y Estrella Mayoral Rivero



Primera edición, diciembre 2017

El editor no se hace responsable de las opiniones recogidas, comentarios y manifestaciones vertidas por los autores. La presente obra recoge exclusivamente la opinión de su autor como manifestación de su derecho de libertad de expresión.

Quedan rigurosamente prohibidas, sin la autorización escrita de los titulares del Copyright, bajo las sanciones establecidas en las leyes, la reproducción parcial o total de esta obra por cualquier medio o procedimiento, comprendidos la reprografía y el tratamiento informático, y la distribución de ejemplares de ella mediante alquiler o préstamos públicos.

© FEDER. Federación Española de Enfermedades Raras
Entidad de Utilidad Pública

www.enfermedades-raras.org

Madrid, 2017

ISBN: 978-84-697-8679-6

Depósito Legal: M-34203-2017

Maquetación e Impresión: Doppel, S.L.
c/ Bruselas 46 A - EURÓPOLIS
28232 Las Rozas (Madrid)
Tel.: 91 637 73 49 - doppel@reprodoppel.com
www.reprodoppel.com



Edición impresa en papel 100% procedente de bosques sostenibles.

Autores:
JUAN CARRIÓN TUDELA
ESTRELLA MAYORAL RIVERO

EL TRABAJO SOCIAL EN LAS ENFERMEDADES RARAS.

ENFOQUE TEÓRICO Y PRÁCTICO.



Con el apoyo de:



CRÉDITOS

Dirección de la investigación:

- Juan Carrión Tudela, Trabajador Social, Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
- Estrella Mayoral Rivero, Trabajadora Social, Responsable Acción Social de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Colaboradores Revisores:

- Antonio Bañón Hernández, Coordinador Científico del CySoc (Centro de Investigación en Comunicación y Sociedad). Director del grupo de investigación ECCO (Estudios Críticos sobre la Comunicación).
- Ana M^a Cordón Arroyo, Documentalista. Consejería de Sanidad y Políticas Sociales. Junta de Extremadura.
- Enrique Pastor Seller, Vicepresidente del Consejo General del Trabajo Social de España.

Colaboradores que han cumplimentado los cuestionarios:

- Ana M^a Vílchez, Trabajadora Social, Asociación para la investigación y ayuda al Síndrome de Wolfram
- Vanesa Pizarro Ortiz, Trabajadora Social, Responsable de Proyectos de FEDER
- Matilde Mora, Trabajadora Social Asociación Andaluza de Hemofilia
- Isabel Fernández, Trabajadora Social de FEDER
- Yolanda Barrios, Trabajadora Social del Centro de Referencia de Enfermedades Raras del IMSERSO, CREER
- Tania Pacheco, Trabajadora Social FETEL - DASHA (Fundación Ecuador de pacientes con enfermedades de depósito lisosomal)
- Lourdes Pérez, Trabajadora Social Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid
- Miriam Torregrosa, , Trabajadora Social de FEDER
- Iciar Bureo, Trabajadora Social de FEDER
- Zaira Martín, Trabajadora Social de FEDER
- Aida Herranz, Trabajadora Social de FEDER
- Ana Meroño, Trabajadora Social de FEDER

- Jessica Martínez, Trabajadora Social de D´Genes
- Irene Rodríguez, Trabajadora Social de FEDER
- Patricia Arias, Trabajadora Social de FEDER
- Alba Pérez, Trabajadora Social de Asociación Retina Madrid
- Aira Mejías, Trabajadora Social de DEBRA España
- Estrella Guerrero, Trabajadora Social de DEBRA España
- Aroa Gómez, Trabajadora Social de Asociación Española de Aniridia
- Alicia M^a Males, Trabajadora Social de Fundación CroniCare, Colombia
- Griselda Rodríguez, Trabajadora Social de Asociación Nacional de Síndrome de Williams, México
- Luis Manuel Benavente, Trabajador Social de Fundación Retina España
- María Eugenia Cruz, Trabajadora Social de Asociación Española de Aniridia.
- Carmen Sánchez, Trabajadora Social de FEDER.
- Almudena Pereira, Trabajadora Social de FEDER.
- Isabel Sánchez, Trabajadora Social de D´Genes.
- M^a Belén Lorca Martínez, Trabajadora Social de Asociación familiares y afectados de lipodistrofias.
- Faustino Aliseda, Trabajadora Social del Instituto Municipal de Servicios Sociales del Ayuntamiento de Badajoz. IMSS

AGRADECIMIENTOS DE JUAN CARRIÓN TUDELA

Hay cuatro motivos esenciales que me han llevado a realizar esta publicación sobre Trabajo Social y enfermedades raras junto a Estrella Mayoral, profesional por la que siento una gran admiración. El primero, es la llamativa escasez de trabajos de investigación en el ámbito social. El segundo es la importancia que desarrolla el trabajador social como perfil profesional en la atención multidisciplinar que se requiere para abordar la convivencia con una enfermedad rara o poco frecuente. El tercero es la necesidad de dar a conocer esta realidad entre quienes nos rodean, una realidad que suele ocultarse. La sociedad tiene que conocer el significado y la trascendencia de las enfermedades raras o poco frecuentes. El cuarto motivo es más personal; tiene que ver con mi propia vida y con la de mi familia, mi princesita Celia convivió con una de las más de 7000 enfermedades raras que se conocen, ella me ha permitido y me permite conocer a personas, familias y profesionales que se enfrentan día a día a superar necesidades, con la esperanza de construir todos juntos y unidos un futuro mejor.

Quiero expresar mi agradecimiento a todas las entidades y personas que detallo a continuación, por permitirme realizar este camino juntos:

- Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER.
- Delegación de la Federación Española de enfermedades raras en Murcia, FEDER MURCIA.
- Alianza Iberoamericana de enfermedades Raras, ALIBER.
- Asociación de enfermedades raras, DGENES.
- Asociación internacional de familiares y afectados de lipodistrofias, AELIP.
- Equipo profesional, SIO FEDER.
- Princesita Celia Carrión Pérez de Tudela.
- Naca Eulalia Pérez de Tudela Cánovas.
- Antonio Miguel Bañón Hernández.
- Estrella Mayoral Rivero.
- Isabel Fernandez Aldeguer.
- A mis padres, hermanos, familia y amigos.

Juan Carrión Tudela

AGRADECIMIENTOS DE ESTRELLA MAYORAL RIVERO

Agradezco a quienes me enseñaron desde lo positivo, sin buscar culpables cuando las cosas no salían bien, a los que me transmitieron y me dieron ejemplo de humanidad, bondad, trabajo, servicio a los demás, ganas de cambiar las cosas, confianza en que se puede, dedicación, y constancia.

La vida que me ha tocado vivir y las personas que me han marcado han sido las que me han ensañado lo que se y lo que soy, la humildad de mis “maestros” es lo que más me ha servido y me ha motivado en mi trabajo y en mi vida.

A mis colegas Trabajadores Sociales, profesión de la que me siento orgullosa que me ha permitido hacer cosas que jamás hubiera soñado, me he dado cuenta que es verdad que creer en lo que haces es lo que contagia y permite que las cosas se modifiquen y pongamos ese pequeño grano de arena para mejorar la vida de las personas, la sociedad, en esta publicación está parte de ello.

Siempre conmigo mi familia, especialmente mi madre, mi hija y mi hermano Arturo, siempre conmigo.

Gracias

Estrella Mayoral Rivero

ÍNDICE

AGRADECIMIENTOS DE JUAN CARRIÓN TUDELA	7
AGRADECIMIENTOS DE ESTRELLA MAYORAL RIVERO	8
PRÓLOGO DE ANTONIO BAÑÓN	13
PRÓLOGO DE ANA CORDÓN	17
PRESENTACIÓN DE JUAN Y ESTRELLA	19
Marco contextual	21
INFORMACIÓN GENERAL SOBRE ENFERMEDADES RARAS	21
GLOSARIO SOBRE ENFERMEDADES RARAS	24
INSTITUCIONES NACIONALES	27
INSTITUCIONES INTERNACIONALES	32
Necesidades de afectados por ER y de sus familias según Ámbito de	
Actuación:	35
1. ÁMBITO DIAGNÓSTICO	35
Definición de diagnóstico:.....	35
Necesidades sanitarias.....	36
Necesidades sociales.....	37
2. ÁMBITO TERAPÉUTICO	38
Necesidades sanitarias.....	39
Necesidades sociales.....	40
3. ÁMBITO SOCIOPERSONAL	41
Necesidades sanitarias.....	42
Necesidades sociales.....	42
4. ÁMBITO EDUCATIVO.....	43
Necesidades sanitarias.....	45
Necesidades sociales.....	45
5. ÁMBITO LABORAL	46
Definición de laboral:	46
Necesidades sanitarias.....	47
Necesidades sociales.....	47
Funciones del trabajo social en relación a las necesidades de personas	
afectadas por er y sus familias.....	49
1. FUNCIÓN PREVENTIVA	49
2. FUNCIÓN DE ATENCIÓN DIRECTA	50
3. FUNCIÓN DE PLANIFICACIÓN	52
4. FUNCIÓN DOCENTE	53
5. FUNCIÓN DE PROMOCIÓN.....	54
6. FUNCIÓN DE MEDIACIÓN	55

7. FUNCIÓN DE SUPERVISIÓN	55
8. FUNCIÓN DE EVALUACIÓN.....	56
9. FUNCIÓN GERENCIAL.....	57
10. FUNCIÓN DE INVESTIGACIÓN.....	57
11. FUNCIÓN DE COORDINACIÓN	62
Marco normativo sanitario y sociosanitario	67
1. NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS A NIVEL INTERNACIONAL.....	67
2. NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS A NIVEL ESTATAL.....	68
3. NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS A NIVEL AUTONÓMICO	71
3.1. Normativa sobre enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Andalucía	71
3.2. Normativa sobre enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Aragón.....	72
3.3 Normativa sobre enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Canarias.....	72
3.4 Normativa sobre enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Cantabria	72
3.5 Normativa sobre enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Castilla y León	73
3.6 Normativa sobre enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Castilla La Mancha.....	73
3.7 Normativa sobre enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Catalunya.....	74
3.8 Normativa sobre enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura	74
3.9 Normativa sobre enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Galicia	75
3.10 Normativa sobre enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de les Illes Balears.....	76
3.11 Normativa sobre enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de País Vasco	76
3.12 Normativa sobre enfermedades raras en la Comunidad Foral de Navarra	76
3.13 Normativa sobre enfermedades raras en la Comunidad Valenciana.....	77
3.14 Normativa sobre enfermedades raras en la Comunidad de Madrid	77
3.15 Normativa sobre enfermedades raras en el Principado de Asturias.....	78
3.16 Normativa sobre enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de la región de Murcia	78
4. OTRA DOCUMENTACIÓN DE INTERÉS.....	78
4.1 Registro y codificación.....	78
5. NORMATIVA NACIONAL O REGIONAL QUE FUNDAMENTA EL MARCO NORMATIVO DE LA INTERVENCIÓN PROFESIONAL DEL TRABAJADOR SOCIAL.....	83
6. LEGISLACIÓN ESTATAL EN MATERIA DE DEPENDENCIA.....	84

Conclusiones del estudio	93
CONCLUSIONES GENERALES	93
Respecto a Necesidades:	93
Respecto a Funciones:	94
Respecto a Normativa:	94
Propuestas de Trabajo:	95
Bibliografía	97
Anexos	103
ANEXO 1: FICHA PROFESIONAL DEL TRABAJADOR SOCIAL	103
ANEXO 2: CUESTIONARIO DE ANÁLISIS DE LAS NECESIDADES SOCIOSANITARIAS DE LAS PERSONAS Y FAMILIAS CON ER.	104
ANEXO 3: CUESTIONARIO DE DEFINICIÓN DE LAS FUNCIONES DEL TRABAJADOR SOCIAL EN EL ÁMBITO DE LAS ER O POCO FRECUENTES.	111
ANEXO 4: CUESTIONARIO SOBRE NORMATIVA	122
ANEXO 5: ACTIVIDAD VINCULADA AL ESTUDIO (ENCUENTRO DE TRABAJADORES SOCIALES)	123
I ENCUENTRO TRABAJADORES SOCIALES	123

PRÓLOGO DE ANTONIO BAÑÓN

No siempre es sencillo encontrarse con un trabajo de investigación que sea capaz de ofrecer una radiografía formalmente sencilla pero con gran profundidad de contenido sobre la cuestión que se desee tratar. Pues bien, estamos, sin duda, ante un libro que tiene el extraordinario mérito de la concisión a la que se llega como resultado de una labor intensa que se va depurando durante mucho tiempo y desde diversas miradas expertas.

Más difícil aún es que esa radiografía nos conduzca a un claro diagnóstico de la situación. Y, en mi opinión, esto también se consigue. Un tercer mérito destacable es que los autores nos ofrecen orientaciones de mejora, una vez identificados los problemas esenciales. Es decir, también hay una propuesta de tratamiento. Estamos ante un documento, pues, que equilibra muy bien el valor de la crítica y el valor del espíritu constructivo. Verdaderamente, es la mejor manera para avanzar en ciencia, especialmente en la ciencia orientada hacia la intervención social.

El lector va a encontrar en este libro una información rigurosa sobre la situación actual de las enfermedades poco frecuentes en España y también encontrará una exposición detallada sobre el protagonismo que en el entorno sociosanitario ha de atribuirse al colectivo de trabajadores sociales. Es un gran acierto la identificación de funciones a partir de las cuales proceder a un minucioso estudio de estas enfermedades desde la mirada de este colectivo: función preventiva, de atención directa, de planificación, docente, de promoción, de mediación, de supervisión, de evaluación, gerencial, de investigación o de coordinación. Siendo todas importantes, permítaseme destacar tres: la función docente, la de mediación y la de investigación.

La primera porque probablemente sea una de las más determinantes para los afectados por enfermedades poco frecuentes y sus familiares, y también una de las menos reconocidas. Sólo trabajando desde los distintos niveles educativos se puede formar y persuadir al que, al fin y a la postre, ha de ser el colaborador esencial de una causa como esta: la sociedad misma; de presente y, muy especialmente, de futuro. La segunda porque indica que el trabajo social tiene un valor axial en el desarrollo de planes de ayuda a las personas con este tipo de enfermedades. Y la tercera porque, como

demuestran los autores, el trabajador social tiene que asumir un compromiso investigador porque investigar también es una manera de intervenir en la realidad. Tanto en estas funciones como en las ocho restantes, el valor de la comunicación (interna y externa) es determinante y así se reconoce (para alegría del prologuista) en distintas ocasiones a lo largo del libro.

Formación, planificación y estrategia de acción son conceptos bien abordados, pero esos conceptos están perfectamente combinados (a veces de forma explícita y en ocasiones de manera más bien implícita) con otros tan valiosos como la *voluntad* de trabajar, la *pasión* por el trabajo o la *implicación* en la causa de las enfermedades minoritarias como punto de partida necesario y como una variable esencial en la conformación de buenos profesionales. Igualmente, podrá apreciarse, tras la lectura de esta investigación, que el trabajo social tiene el valor de la transversalidad. Y así ha de ser, ya que, si bien es muy difícil adquirir la capacidad para actuar de esta forma, también es cierto que los resultados son mejores, porque, por un lado, las familias y los afectados cuentan con una persona de referencia a la hora de, por ejemplo, gestionar informaciones complicadas y contactos de difícil acceso; y, por otro lado, la mirada hacia la realidad de las enfermedades poco frecuentes se convierte, gracias en muchas ocasiones al trabajador social, en una mirada holística, la única posible en estos casos.

Otro importante mérito que hallará el lector en las páginas de este libro es la excelente actualización de legislación existente en torno a las enfermedades poco frecuentes y también al trabajo social. Sin duda, esta taxonomía puede ser un punto de partida para cuantos deseen aproximarse al análisis multidisciplinar de este tipo de patologías y del contexto jurídico, político, social y sanitario que las envuelve. Esta legislación demuestra que se ha avanzado mucho en la última década en nuestras Comunidades Autónomas, en España y en Europa. Es justo reconocerlo. Como es justo recordar que queda un mundo por hacer. Por eso, sería estupendo que, entre los lectores, pudiéramos incluir a los gestores políticos e institucionales vinculados al ámbito de la salud y de los servicios sociales, ya que, de ser así, dispondrán de una guía de trabajo útil y equilibrada.

Me gustaría finalizar diciendo que los méritos de este libro, algunos de ellos relatados en las líneas anteriores, no son una sorpresa para quien prologa

el libro, puesto que conoce bien a las dos personas que lo coordinan: Juan Carrión y Estrella Mayoral. Estamos hablando de dos expertos europeos en la materia. Y su conocimiento se lo deben, fundamentalmente, a su trabajo sobre el terrero, lo que les da un valor añadido. El grupo de personas que acompañan a ambos es también, sin duda, de primer nivel.

Enhorabuena y muchas gracias.

*Antonio Miguel Bañón Hernández
Universidad de Almería*

PRÓLOGO DE ANA CORDÓN

Cuando se produce el diagnóstico de una enfermedad rara, la persona se ve afectada en muchas facetas de su vida: emocionales, psicológicas, físicas, sociales, laborales, o económicas; entre otras. Todo ello, de alguna manera altera la calidad de vida del paciente y de sus familiares.

Uno de los grandes problemas con los que se encuentran las familias afectadas, es la falta y el acceso de información especializada, tanto sobre la propia enfermedad como sobre dónde obtener ayuda. Este problema, también se extiende, en ocasiones, a los profesionales sanitarios, los cuales se encuentran en sus consultas, que los propios afectados pueden “conocer más datos” sobre sus patologías, que ellos mismos. La búsqueda de información tiene un papel fundamental en el abordaje de las enfermedades raras. La complejidad en la localización de información fiable y de calidad, así como el acceso a la misma, resulta una dificultad añadida para afectados y sus familias.

Con el desarrollo de las nuevas tecnologías, la información se hace accesible a todo el mundo; pero hemos de diferenciar entre “cantidad” y “calidad” de la misma. Al hacer uso de estas tecnologías, para la búsqueda de información científica y de calidad, se hace necesario considerar perfiles profesionales orientados al tratamiento y gestión de la información sanitaria, que satisfagan las necesidades de información tanto de los afectados, como de sus familias y de los profesionales sanitarios. Perfil que sea experto en el manejo de bases de datos especializadas, en búsquedas bibliográficas, en la localización de información especializada, así como en la creación y gestión de contenidos, tratamiento y difusión de la información sobre enfermedades raras. Este perfil, desconocido en su gran mayoría, es el de un profesional para la gestión y tratamiento de información: el *Documentalista*.

Somos especialistas en búsquedas en bases de datos bibliográficas científicas para la obtención de artículos científicos relacionados con diferentes patologías, y ajustados a los criterios de cada demanda/consulta. Siempre con el fin de mejorar la orientación, sensibilidad e información a los

afectados de enfermedades raras, sus familiares, y población. En definitiva, nuestro cometido es informar, gestionar, asesorar y difundir los recursos específicos para el adecuado abordaje de las Enfermedades Raras, para el colectivo de personas afectadas, sus familias, profesionales que las atienden, y población en general.

Desde mi parcela profesional como *Documentalista Sanitaria*, aportar mi pequeño “granito” de arena, para poder conseguir una mejora en la gestión de la información sobre las enfermedades raras, me resulta muy gratificante; tanto desde mi faceta profesional, como personal como familiar de un afectado por una enfermedad rara. Empecé hace unos años trabajando en este ámbito, tanto desde la Delegación de FEDER en Extremadura, como desde la Consejería de Salud de la Junta de Extremadura; y mi camino profesional aún continúa ligado a las enfermedades raras.

El presente estudio destaca otra figura fundamental en la atención de las enfermedades raras: la del *Trabajador Social*; la cual se constituye como pieza clave, estando muy unida a las mismas. En FEDER, su *Servicio de Información y Orientación* (SIO) cuenta en su mayoría con este perfil profesional. La publicación, pionera en su materia, viene a ser de alguna manera un reconocimiento a su labor, destacando así el cometido que se lleva a cabo desde este profesional con las enfermedades raras.

Gracias a Estrella Mayoral Rivero (Coordinadora del Servicio de Información y Orientación de la Federación Española de Enfermedades Raras), y a Juan Carrión Tudela (Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras), por ofrecerme colaborar con ellos en este nuevo proyecto. Gracias a todas aquellas personas que me han permitido continuar ejerciendo mi profesión, a pesar de las dificultades laborales de la misma, aquellas que han seguido, y seguís creyendo en mí y en mi trabajo. Gracias papá, por ser valiente y demostrar que se puede conseguir.

A mi padre...

Ana María Cordón Arroyo
Documentalista
Consejería de Sanidad y Políticas Sociales. Junta Extremadura

PRESENTACIÓN DE JUAN Y ESTRELLA

Este Estudio surge a partir de la identificación de una necesidad, la de dar el valor que se merece a los trabajadores sociales que desarrollan su tarea en el marco de las enfermedades poco frecuentes. Su experiencia es ya sobresaliente en esta área y, sin duda, ha de ser utilizada como instrumento de diagnóstico de la situación de las personas con estas enfermedades y también como resorte para el desarrollo de propuestas de mejora.

Las EPF son enfermedades mal conocidas por la sociedad y hasta por los propios profesionales implicados en el cuidado sanitario. Con esta investigación, pretendemos identificar las necesidades de las personas afectadas y de sus familiares en los siguientes ámbitos de intervención: 1. DIAGNÓSTICO, 2. TERAPÉUTICO, 3. SOCIOPERSONAL, 4. EDUCATIVO y 5. LABORAL. De esta forma, se podrá planificar adecuadamente las líneas de trabajo que habría que desarrollar para conseguir que la opinión de estas personas sea cada vez más satisfactoria, además de facilitar su inclusión social y la mejora de su calidad de vida.

Al mismo tiempo, se puede conseguir una mejora del conocimiento de los profesionales implicados en su atención. En el caso de los profesionales del Trabajador Social y, más concretamente, de la identificación de sus Funciones en el ámbito de las Enfermedades Poco frecuentes, el estudio pretende la mejora de nuestro perfil profesional para que se adecue a la problemática específica del colectivo de personas diagnosticadas con alguna de estas patologías.

En la investigación han participado 30 profesionales, Trabajadores Sociales de España y de Iberoamérica, todos relacionados directamente con el ejercicio profesional directo, en relación a estas y a sus familiares.

MARCO CONTEXTUAL

INFORMACIÓN GENERAL SOBRE ENFERMEDADES RARAS

1. ¿Qué es una Enfermedad Rara?

El concepto y la definición de 'enfermedad rara' están basados, fundamentalmente, en criterios de prevalencia y gravedad. Las enfermedades raras son aquéllas 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), según indican la Comisión Europea (1999) y Posada *et als.* (2008). Podemos encontrar otras denominaciones: enfermedad poco frecuente, enfermedad minoritaria, enfermedad invisible, enfermedad olvidada, enfermedad huérfana, enfermedad poco común, etc. Los pacientes y las asociaciones que los apoyan ponen de manifiesto que es crucial darse cuenta de que una enfermedad rara le puede ocurrir a cualquiera, en cualquier etapa de la vida. Como dice la presidenta de AELIP, Naca Pérez de Tudela, "no es extraño padecer una enfermedad rara. Raras son las enfermedades, no las personas que las padecen" (2013).

2. ¿Cuántos tipos de Enfermedades Raras hay y a cuántas personas afectan?

Desde la perspectiva médica, las enfermedades raras están caracterizadas por el gran número y la amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma patología. La misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona afectada a otra. Para muchos desórdenes, hay una notable diversidad de subtipos de la misma enfermedad. Se estima que existen hoy más de 7.000 enfermedades raras distintas, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, en sus habilidades mentales y en sus cualidades sensoriales y de comportamiento. Está claro que, sin investigación, no hay futuro ni esperanza para las más de 7000 enfermedades raras que se conocen. El verdadero reto de la investigación en enfermedades raras es avanzar en el descubrimiento de tratamientos y en la detección de nuevas enfermedades. Se estima que entre el 6 y el 8% de la población mundial estaría afectada por alguna de estas enfermedades; esto es, más de 3 millones de españoles, 30 millones de

Europeos, 25 millones de norteamericanos, y 42 millones de personas en Iberoamérica. Agencia Europea de Medicamentos, hay entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras distintas en la Unión Europea, que afectan a entre 27 y 36 millones de personas (Organización Mundial de la Salud, 2012).

3. ¿Qué caracteriza a las Enfermedades Raras?

Las enfermedades raras son, en su mayor parte, crónicas y degenerativas. De hecho, el 65% de estas patologías son graves y altamente discapacitantes y se caracterizan, según podemos ver en FEDER (2009), por:

- El origen genético en un 80% de los casos.
- El comienzo precoz (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años).
- Los dolores crónicos (1 de cada 5 enfermos).
- El desarrollo de déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos, lo que repercute directamente en la autonomía personal (1 de cada 3 casos).
- En casi la mitad de los casos, el pronóstico vital está en juego, ya que a las enfermedades raras se le puede atribuir el 35% de las muertes antes de un año, el 10% entre 1 y 5 años, y el 12% entre los 5 y 15 años.

4. ¿Cuáles son los principales problemas de quienes padecen una ER?

Si nos basamos en las afirmaciones de Palau (2010) y Saltonstall y Scott (2013), éstos podrían ser esos problemas:

- **Falta de acceso al diagnóstico correcto.** El período de tiempo que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas y la consecución de un diagnóstico adecuado supone retrasos inaceptables, de los cuales se deriva, además, un alto riesgo para la salud del paciente. También durante ese período se dan, con frecuencia, diagnósticos erróneos que conducen a tratamientos inadecuados; es el laberinto del pre-diagnóstico.
- **Falta de información.** Tanto sobre la enfermedad misma como sobre dónde obtener ayuda. En este sentido, es importante destacar la falta

- de profesionales cualificados y especializados en ER. La ausencia de referentes en muchos casos es, en efecto, un problema determinante.
- **Falta de conocimiento científico.** Esto origina dificultades para desarrollar las herramientas terapéuticas, para definir la estrategia de intervención y –en definitiva– para definir los productos y los mecanismos médicos apropiados.
 - **Problemas de integración social, escolar y laboral.** Vivir con una enfermedad rara tiene implicaciones en todas las áreas de la vida, tanto en el colegio, como en la elección del trabajo futuro, el tiempo de ocio con los amigos o la vida afectiva. Puede llevar a la estigmatización, al aislamiento, a la exclusión de la comunidad social, a la discriminación para la suscripción del seguro (seguro de vida, seguro de viaje, de hipoteca, etc.) y, a menudo, a la reducción de oportunidades profesionales, cuando esta cuestión es de gran relevancia.
 - **Falta de apropiada calidad del cuidado de la salud.** Combinando las diferentes esferas de conocimientos técnicos necesitados por los pacientes de enfermedades raras, tales como fisioterapeuta, nutricionista, psicólogo, etc., los pacientes pueden vivir durante varios años en situaciones precarias sin atención médica competente, incluyendo intervenciones de rehabilitación. Permanecen excluidos del sistema del cuidado sanitario, incluso después de haberse hecho el diagnóstico.
 - **Alto coste de los pocos medicamentos existentes y cuidado.** El gasto adicional de hacer frente a la enfermedad, en términos tanto de ayudas humanas como técnicas, combinado con la falta de beneficios sociales y reembolsos, causa un empobrecimiento total de la familia y aumenta dramáticamente la desigualdad de acceso al cuidado para los pacientes de enfermedades raras.
 - **Desigualdad en la accesibilidad al tratamiento y al cuidado.** Tratamientos innovadores están, a menudo, desigualmente disponibles a causa de los retrasos en la determinación del precio o en la decisión de reembolso. De igual manera, hemos de mencionar la falta de experiencia de los médicos que tratan y la presencia insuficiente de médicos implicados en las pruebas clínicas de enfermedades raras, así como la ausencia de recomendaciones sobre tratamientos consensuados.

GLOSARIO SOBRE ENFERMEDADES RARAS

1. ¿Qué son los Medicamentos Huérfanos (MH)?

Los llamados 'medicamentos huérfanos' van dirigidos a tratar enfermedades raras, es decir afecciones tan infrecuentes que los fabricantes no están dispuestos a comercializarlos bajo las condiciones de mercado habituales. El proceso, que va desde el descubrimiento de una nueva molécula a su comercialización, es largo (10 años de media), caro (varias decenas de millones de Euros) y muy poco seguro (de 10 moléculas ensayadas, sólo una suele tener un efecto terapéutico). Desarrollar un medicamento dirigido a tratar una enfermedad poco frecuente no permite, en general, recuperar el capital invertido para su investigación. No al menos, a corto o medio plazo (de Vrueth et als., 2013).

2. Centro, Servicio y Unidades de Referencia para Enfermedades Raras (CSUR)

Siguiendo la descripción del Ministerio de Sanidad y Política Social (2009:58-63) y del Ministerio de Sanidad y Consumo (2006).

- **Se entiende por Centro de Referencia:** centro sanitario que dedica fundamentalmente su actividad a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realice mediante técnicas, tecnologías o procedimientos incluidos en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud.
- **Se entiende por Servicio o unidad de referencia:** servicio o unidad de un centro o servicio sanitario que se dedica a la realización de una técnica, tecnología o procedimiento o a la atención de determinadas patologías o grupos de cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realice mediante técnicas, tecnologías o procedimientos incluidos en la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud.
- **Unidad de Experiencia:** Se ha considerado Unidad de Experiencia de una ER como aquel equipo de profesionales ubicado en un hospital de la red sanitaria pública que concentra la atención sanitaria (seguimiento del paciente) de un mayor número de casos de dicha enfermedad o síndrome. Es decir, que gestiona los casos en su

globalidad, no realizando únicamente un determinado proceso (diagnóstico, cirugía, rehabilitación, etc).

3. Gestor de Casos

Se entenderá por la persona que actúa como nexo de unión entre los especialistas y el paciente y su familia para garantizarles una correcta coordinación entre servicios y profesionales (identificando la mejor ruta de derivación) y un apoyo emocional y de acompañamiento integral durante todo el proceso asistencial. Esta figura pueden ser del área de enfermería, trabajo social o medicina, según el caso, y deberán conocer el acceso a los diferentes recursos para trabajar de forma multidisciplinaria. (FEDER, 2014).

4. Día Mundial de las Enfermedades Raras

El Día de las Enfermedades Raras es un evento anual de sensibilización coordinado por EURORDIS en el plano internacional y por las Alianzas Nacionales y las Organizaciones de Pacientes en el ámbito nacional. El objetivo principal del Día de las Enfermedades Raras es crear conciencia entre el público y los responsables de las decisiones generales sobre las enfermedades raras y su impacto en la vida de los pacientes. La campaña se dirige principalmente al público en general, pero también está diseñada para pacientes y representantes de pacientes, así como para los políticos, las autoridades públicas, los responsables de políticas, los representantes de la industria, los investigadores, los profesionales de la salud y para cualquier persona que tenga un interés genuino en las enfermedades raras. Desde que el Día de las Enfermedades Raras fue lanzado por primera vez por EURORDIS y su Consejo de Alianzas Nacionales en el año 2008, más de 1.000 eventos han tenido lugar en todo el mundo llegando a cientos de miles de personas y trascendiendo de forma más que evidente a los medios de comunicación europeos.

El impulso político que resulta de la Jornada ha servido también para fines de promoción. Ha contribuido notablemente al avance de los planes y políticas nacionales para las enfermedades raras en algunos países. A pesar de que la campaña comenzó como un evento europeo, se ha

convertido progresivamente en un evento mundial, con más de 84 países en 2014 (EURORDIS, 2014, <http://www.rarediseaseday.org/>).

5. Registro Nacional de Enfermedades Raras

Los registros de pacientes con enfermedades poco frecuentes son fundamentales, como recuerdan Furlong y Brown (2013). El Registro Nacional de Enfermedades Raras depende del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), centro perteneciente al Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y que forma parte del CIBERER (Consortio de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras). El objetivo de este registro es proporcionar a los profesionales de los sistemas de salud, investigadores y colectivos de pacientes y familiares afectados por una enfermedad rara, un mayor nivel de conocimiento acerca del número y distribución geográfica de los pacientes. El fin último es fomentar la investigación sobre enfermedades minoritarias, aumentar su visibilidad y favorecer la toma de decisiones para una adecuada planificación sanitaria y una correcta distribución de recursos (Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009:41-42).

6. Orphanet

Orphanet es el portal de información de referencia en enfermedades raras y medicamentos huérfanos, dirigido a todos los públicos. El objetivo de Orphanet es contribuir a la mejora del diagnóstico, del cuidado y del tratamiento de los pacientes con enfermedades raras. Orphanet está formado por un consorcio de alrededor de 40 países, coordinado por el equipo francés del INSERM. Los equipos nacionales se encargan de recopilar la información relacionada con las consultas especializadas, laboratorios médicos, investigación en curso y asociaciones de pacientes en su país. Los equipos nacionales también son responsables de las traducciones en su propia lengua. Todos los equipos de Orphanet trabajan según los Procedimientos Operativos Estándar de Orphanet. El equipo coordinador francés es responsable de la infraestructura de Orphanet, las herramientas de gestión, el control de calidad, el listado de enfermedades raras, las clasificaciones y de producir la enciclopedia. Orphanet está dirigido por diferentes comités, que, de forma independiente, supervisan el proyecto a fin de garantizar su coherencia, evolución y fiabilidad (Aymé y

Schmidtke, 2007). Orphanet está teniendo un notable impacto sobre la investigación en enfermedades raras (Rath et al., 2012).

INSTITUCIONES NACIONALES

1. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), forma parte de la estructura del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) desde noviembre de 2003 bajo la dependencia de la Subdirección General de Servicios Aplicados, Formación e Investigación. La Orden Ministerial de creación del IIER contempla un área denominada Unidad de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico (UISAT), aunque en la práctica funciona con tres unidades (Ministerio de Sanidad y Consumo, 2003):

- Enfermedades Raras.
- Trastornos del Espectro del Autismo.
- Epidemiología de las enfermedades relacionadas con el ambiente.
- El IIER se coordina con el Centro de Investigación en Anomalías Congénitas (CIAC) en lo referente a estas patologías. El IIER es un Centro Colaborador de la OMS en epidemiología de las enfermedades relacionadas con el ambiente, oficialmente designado por esta organización para estos fines desde el año 1996.

Colabora con el Ministerio de Sanidad y Política Social (MSPS) en el desarrollo de la Estrategia de Enfermedades Raras, en representación del ISCIII, y con el desarrollo de los objetivos del Centro de Referencia Estatal de Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER). El IIER es un grupo de investigación incluido en el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), y también forma parte de la red de Biobancos del ISCIII, RetBIOH, del International Consortium on Autism Research Epidemiology (iCARE), de la Red Iberoamericana multidisciplinar para el estudio de los trastornos del Movimiento: Enfermedad de Parkinson y Ataxias Espinocerebelosas (RIBERMOV). Su dirección forma también parte del comité directivo de la International Conference on Orphan Drugs and Rare Diseases (ICORD).

2. CIBEBER

El CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER) es uno de los nueve consorcios públicos establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII); creado para servir de referencia, coordinar y potenciar la investigación sobre las enfermedades raras en España. Está formado por 60 grupos de investigación, ligados a 29 instituciones consorciadas. Estos grupos de investigación son las unidades básicas de funcionamiento y se agrupan dentro de siete Programas de Investigación. Con esta estructura en red el CIBERER se constituye como iniciativa pionera para facilitar sinergias entre grupos e instituciones punteras en diferentes áreas y disciplinas dentro del campo de las enfermedades raras. La dirección Científica del CIBERER está ubicada en el Centro de Investigación Príncipe Felipe de Valencia (CIPF). El Director Científico es el Dr. Francesc Palau, profesor de investigación del CSIC. Los CIBER cuentan con una Oficina de Gestión desde donde se coordinan las acciones del consorcio ofreciendo una estructura ágil para apoyo y gestión de la investigación. El CIBERER establece como misión propia ser un centro donde se prime y se favorezca la colaboración y la cooperación entre grupos de investigación biomédica y clínica, y en el que se haga especial hincapié en los aspectos de la investigación genética, molecular, bioquímica y celular de las enfermedades raras, genéticas o adquiridas.

El objetivo es mejorar el conocimiento sobre la epidemiología, las causas, y los mecanismos de producción de las enfermedades poco frecuentes. Esta investigación es la base para proveer de nuevas herramientas para el diagnóstico y la terapia de las enfermedades raras, favoreciendo la investigación transnacional o traslativa entre el medio científico del laboratorio y el medio clínico de los centros sanitarios (Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009: 11, 29 y 94).

3. CREER

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER), dependiente del IMSERSO, se presenta como un centro avanzado en la promoción, desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos de atención a personas con enfermedades raras, y de alta especialización en servicios de apoyo a

familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas con dichas enfermedades. El CREER desarrolla Servicios de Atención Directa que tienen como finalidad poner a disposición de las personas afectadas por una Enfermedad Rara, sus familias, cuidadores o las ONG que los agrupan, al Equipo Multidisciplinar del Centro para que reciban una atención especializada, de carácter sanitario, psicológico, social y educativo. Esta atención desea lograr que estas personas puedan alcanzar el máximo nivel posible de desarrollo y realización personal, el mayor grado de autonomía y una participación social que mejore su calidad de vida, así como la de sus familiares y sus cuidadores (Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009:30, 39 y 87).

4. FEDER

La Federación Española de Enfermedades Raras, es una organización sin ánimo de lucro, que nació en 1999 con el objeto de dar respuesta a las necesidades del colectivo. En la actualidad FEDER está formada por más de 320 asociaciones organizadas en torno a unos valores y fines compartidos. El interés de la Federación, proyectado hacia afuera supera el ámbito asistencial para entrar en el terreno de la transformación social y uno de nuestros principales activos es nuestra capacidad de visibilidad, cooperación y participación. Desde FEDER se trabaja de forma integral con las familias con enfermedades raras a través de proyectos y servicios destinados a mejorar su calidad de vida a corto, medio y largo plazo.

Trabajar por un mundo en el que las personas que padecen una enfermedad poco frecuentes tengan las mismas oportunidades en la vida que el resto de la sociedad, sin importar la rareza de su enfermedad. FEDER es la voz de las familias, representan sus derechos y la defensa de su voz.

FEDER une a toda la comunidad de familias con ER en España, haciendo visibles sus necesidades comunes y proponiendo soluciones para mejorar su calidad de vida, representando sus intereses, defendiendo sus derechos y promoviendo mejoras concretas para lograr su plena inclusión social.

<http://www.enfermedades-raras.org>

5. SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS (SIO)

FEDER pone a la disposición de cualquier persona con diagnóstico o sospecha de él, su Servicio de Información y Orientación en enfermedades raras.

Actualmente esta es la única línea de Atención Integral para las personas con enfermedades poco frecuentes en España y gracias a su experiencia desde el año 2002 de trabajo está a la cabeza en la Red Europea de Líneas de Ayuda en Enfermedades Raras.

El SIO es un Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras, GRATUITO y ofertado desde FEDER como respuesta a las consultas que, desde el comienzo de las actividades de la Federación, comenzaron a realizar;

- Personas afectadas,
- Familiares,
- Estudiantes,
- Asociaciones,
- Profesionales,
- Administración.

Los afectados por ER pasan por momentos de desorientación, desconcierto, desesperanza, profundos sentimientos de soledad y gran aislamiento producido por una problemática común:

- Desconocimiento del origen de la enfermedad, desconcierto y desorientación en el momento del diagnóstico.
- Falta de protocolos de la enfermedad.
- Falta de cobertura legal para fomentar la investigación.
- Falta de medicamentos específicos para tratar la enfermedad.
- Rechazo social y pérdida de la autoestima.
- Sentido de ser ÚNICO de estar AISLADO.
- Desinformación sobre cuidados y ayudas técnicas que puedan facilitar su vida.

- Falta de ayudas económicas.

El sufrimiento de los pacientes de ER y de sus familias se agrava por:

- Desesperación psicológica.
- Falta de esperanza terapéutica.
- Ausencia de ayuda práctica para la vida diaria.
- Falta de difusión social suficiente de este tipo de enfermedades lo que complica la aceptación social.
 - El objetivo del SIO es: mejorar la calidad de vida de las personas con una ER y personas sin diagnóstico con sospecha de ER y sus familias facilitando el acceso a información de calidad, así como acogiendo, apoyando y orientando a las personas que nos consultan.

El SIO desarrolla una labor de generación de recursos.

El SIO identifica necesidades.

El SIO evidencia vacíos en la atención de las necesidades del colectivo de personas afectadas por ER.

- Localizaremos y facilitaremos a quien nos consulta, la información y el apoyo necesario para salir del aislamiento y la desorientación.
- Propiciaremos el contacto entre afectados por la misma patología para “Compartir Experiencias” como intercambio de información y soporte emocional.
- Promoveremos la organización de grupos de afectados y/o familiares, les ayudaremos a consolidarse como tales y a poder constituirse en Asociaciones, obteniendo así visibilidad y representatividad.
- Buscaremos e identificaremos especialistas de referencia y recursos específicos para ER.

También trabajamos para:

- Favorecer la coordinación entre profesionales Socio sanitarios.

- Promover la creación de normativas en las CCAA mediante el análisis de las consultas recibidas para que se mejore la atención.
- Generar documentación estadísticas de las necesidades del colectivo atendiendo cada vez más a la especificidad de los resultados.
- Difundir la problemática de los afectados y sus familias a la sociedad
- Potenciar el Registro IIER.

Desde el SIO fomentamos la visibilidad, el sentimiento de pertenencia al colectivo en contra de la exclusión.

Si padeces una ER, si tienes dudas sobre si tu enfermedad es o no rara, si tienes dificultades para obtener un diagnóstico, cualquier tipo de información/orientación que necesites contacta con nosotros queremos ayudarte. sio@enfermedades-raras.org, 918221725.

En el SIO, aseguramos la CONFIDENCIALIDAD, Trabajamos con una base de datos inscrita en la Agencia Española de Protección de datos con el nº 2070990403.

INSTITUCIONES INTERNACIONALES

1. Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS)

La Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) es la voz de 30 millones de personas afectadas de enfermedades raras en Europa. EURORDIS es una alianza no-gubernamental dirigida por organizaciones de pacientes y personas individuales activas en el campo de las enfermedades raras en Europa (EURORDIS, 2013).

2. Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER)

En el 2013, Año de las Enfermedades Raras, se constituyo en Totana (Murcia) la I Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, con el objetivo de compartir buenas prácticas y ayudar a mejorar la situación de las miles de familias que sufren una ER en Latinoamérica. La misión de esta Alianza

es poner en común la situación de los derechos y desigualdades legales por las que atraviesan las personas con enfermedades raras en distintas partes del mundo. Pretendemos trabajar conjuntamente con otras entidades y gobiernos para avanzar en los derechos y en la mejora de la calidad de vida de estas familias (ALIBER, 2014).

3. Organización Nacional de Estados Unidos (NORD)

NORD es la Organización Nacional de Estados Unidos (NORD) que tiene como objetivo apoyar y ayudar a las personas con enfermedades poco frecuentes en Estados Unidos (NORD, 2014).

NECESIDADES DE AFECTADOS POR ER Y DE SUS FAMILIAS SEGÚN ÁMBITO DE ACTUACIÓN:

1. ÁMBITO DIAGNÓSTICO

DEFINICIÓN DE DIAGNÓSTICO:

El diagnóstico es el procedimiento por el cual se identifica una enfermedad, un síndrome o cualquier condición de salud-enfermedad.

DEFINICIÓN DE NECESIDAD EN EL ÁMBITO DEL DIAGNÓSTICO:

Estado carencial de un individuo en relación a su situación de salud que necesita ser conocido para establecer un pronóstico de la enfermedad.

La necesidad en el ámbito diagnóstico responde a las carencias existentes en la identificación de una enfermedad que repercuten negativamente en el establecimiento de un plan de tratamiento para prevenir o retrasar el avance de las manifestaciones clínicas.

DIFICULTADES DE LAS PERSONAS AFECTADAS Y SUS FAMILIAS PARA ACCEDER AL DIAGNÓSTICO:

Resulta complejo en muchos casos llegar a un diagnóstico por el desconocimiento de las patologías, debido a su poca frecuencia y por lo tanto a poca experiencia clínica en el manejo de las mismas, algunos especialistas ante esta dificultad, tienden a inhibirse lo que dificulta aún más el diagnóstico. Las familias por lo tanto deben peregrinar de especialista en especialista para llegar a que se pueda identificar su enfermedad tanto en lo público como en lo privado, viéndose afectada también su economía familiar.

Este desconocimiento en el abordaje sanitario lleva a incidencias con muestras, pruebas de laboratorio, test genéticos, etc, por no estar identificadas las rutas asistenciales y por desconocimiento administrativo de las pautas, pasos a seguir.

La ausencia de protocolos provoca la repetición de pruebas, etc, con las consencias negativas para el paciente y su familia respecto a un declive en la enfermedad por no facilitar la atención sanitaria correcta por la patología padecida, influyendo también muy negativamente el tiempo transcurrido hasta encontrar dicho diagnóstico.

NECESIDADES SANITARIAS

- Especialistas expertos identificados en los servicios de salud y en la sanidad privada, comprometidos con la investigación.
- Diagnóstico precoz.
- Diagnóstico prenatal.
- Acceso al diagnóstico genético para conocer el gen afectado y la mutación.
- Acceso al diagnóstico preimplantacional.
- Acceso al Consejo genético.
- Medidas higiénico-dietéticas de la enfermedad.
- Coordinación y colaboración de los profesionales sanitarios que atienden a la persona afectada con un responsable o gestor de dicha atención.
- Colaboración de las familias y personas afectadas con los profesionales para poder mejorar el conocimiento mediante el intercambio mutuo de información.
- Hoja de ruta, un protocolo de actuación, igual en todas las CCAA, para la detección y atención precoz, tanto en el ámbito público como en el privado.
- Formación del personal sanitario para el abordaje integral de las enfermedades raras.
- Romper el “corporativismo médico” que hace que, aún no sabiendo qué le pasa al paciente, no se facilite la derivación.
- Coordinación y fluidez de comunicación entre personal sanitario (Atención primaria/especializada, público/privado, entre Comunidades autónomas).
- Recursos y optimización de los mismos (personal, material, económico...) en los servicios médicos.
- Estudios epidemiológicos que permitan planificar la atención y hacer prevención primaria.

- Mejorar, garantizar y homogeneizar el cribado neonatal para la prevención secundaria, igual en todo el territorio nacional.
- Bases de datos de acceso universal que aglutinen la información de recursos de diagnóstico clínico y de laboratorio.
- Sistemas de información que permitan recoger la actividad diagnóstica de clínicos, así como la derivada de los laboratorios y del análisis de muestras biológicas.
- Coordinación de los servicios clínicos con los laboratorios de pruebas genéticas.
- Formación pregrado y postgrado de personal sanitario y social (trabajadores sociales que ejercen en el sistema sanitario).
- Canales de información, comunicación y coordinación entre la Atención Primaria, la Atención Hospitalaria y los CSUR.
- Protocolos de actuación en el caso de sospecha diagnóstica de ER en línea con el Protocolo DICE-APER, concediendo especial atención en este sentido a las urgencias hospitalarias.
- Historia Clínica única para todos los niveles de la atención Sanitaria.
- Establecer los criterios para la recepción de los casos de dificultad diagnóstica.
- Identificar y establecer los itinerarios asistenciales.
- Atención social como parte del equipo multidisciplinar sanitario (alta médica y alta social).
- Coordinación sociosanitaria e Intervención multidisciplinar.
- Trabajo en red con las asociaciones de pacientes (unificar recursos).
- Garantizar la localización de positivos en cribado con la colaboración de los servicios sociales de base, fuerzas de seguridad del estado, etc.

NECESIDADES SOCIALES

- Apoyo social personalizado y grupal (familia, entorno social).
- Información de calidad para explicar los procesos necesarios para recibir el diagnóstico.
- Información sobre el acceso a prestaciones y apoyos.
- Acompañamiento a la persona afectada y a la familia durante todo el proceso por parte de los trabajadores sociales de los centros sanitarios y hospitalarios en coordinación con el equipo de salud.

- Recursos económicos suficientes para sufragar los gastos que ocasionan los traslados a los Centros médicos, el alojamiento en otras localidades, el acceso a la medicina privada, y la equiparación en todos los territorios del Estado, con fácil accesibilidad a su tramitación y concesión.
- Empatía del entorno (familiar, social, laboral, educativo...). Ampliación de la información a familiares de hasta tercer grado de consanguinidad para las enfermedades genéticas.
- Apoyo asociativo e informal.
- Potenciar el conocimiento y la sensibilización a nivel social de estas patologías.
- Mapa de los recursos sociales de fácil acceso para las personas.
- Iguales recursos sociales, prestaciones y apoyos en todo el territorio nacional.

2. ÁMBITO TERAPÉUTICO

DEFINICIÓN DE TERAPÉUTICO:

Terapéutico es un concepto que procede de la lengua griega y que alude a aquello vinculado a la rama de la medicina que se encarga de la difusión de los pautas y del suministro de remedios para tratar problemas de salud.

DEFINICIÓN DE NECESIDAD EN EL ÁMBITO DEL TRATAMIENTO:

Estado carencial de un individuo en relación al tratamiento necesario para mejorar o mantener su situación de salud.

La necesidad en el ámbito terapéutico es aquella que se requiere de la identificación de un tratamiento médico y rehabilitador que posibilite una reducción de los efectos de la patología.

DIFICULTADES DE LAS PERSONAS AFECTADAS Y SUS FAMILIAS PARA ACCEDER A TRATAMIENTO:

El desconocimiento de estas patologías tiene entre otras consecuencias, la ausencia de investigación y por lo tanto de tratamientos específicos para mejorar sus síntomas, calidad de vida e incluso poder curar la enfermedad.

Una gran parte de los tratamientos resultan costosos para nuestras administraciones y las propias familias lo que hace difícil el acceso a los mismos pues en ocasiones son tratamientos no cubiertos por el sistema nacional de salud, influyendo también el desconocimiento de los trámites y gestiones específicos.

Cuando nos referimos a tratamientos no hablamos exclusivamente de fármacos, también nos referimos a productos sanitarios, intervenciones quirúrgicas, tratamientos de rehabilitación: fisioterapia, terapia ocupacional y logopedia, no cubiertos para las necesidades reales de los afectados y no contemplados como medidas preventivas que son fundamentales en la mejora de la calidad de vida de las personas afectadas y por lo tanto también en la de sus familias.

NECESIDADES SANITARIAS

- Investigación de tratamientos curativos y paliativos que mejoren la calidad y la esperanza de vida.
- Facilitar los trámites para el acceso a los tratamientos y a las intervenciones terapéuticas, a través del sistema sanitario público, universal, en equidad en todas las CCAA.
- Normativa reguladora a nivel nacional de obligado cumplimiento en todas las CCAA.
- Ensayos clínicos de calidad para la mejora de los posibles tratamientos existentes.
- Uniformidad de acceso a los productos sanitarios en todo el territorio comunitario nacional.
- Acceso a todos los productos sanitarios en función de sus propiedades, particularidades y rigor clínico.
- Equipos especializados tanto en la edad pediátrica como en la edad adulta, realizando protocolos de transición.

- Equipos de cuidados paliativos pediátricos en todo el territorio nacional, en todas las CCAA.
- Acceso ágil y equitativo a medicamentos de uso vital.
- Partidas presupuestarias específicas en el SNS para los Medicamentos Huérfanos.
- Armonizar los criterios de accesibilidad entre las CCAA y el Ministerio para evitar el retraso y minimizar el riesgo de inequidad frente al acceso a tratamientos.
- Simplificar los procedimientos para la comercialización de MMHH una vez autorizados y acortar los plazos de comercialización y uso.
- Medicación coadyuvante con consideración de medicación crónica.
- Guías de rehabilitación sensorial, cognitiva, física y tratamiento integral, adaptadas a las peculiaridades de las enfermedades raras.
- Apoyo psicológico individualizado y especializado en todo el proceso siempre que la persona lo requiera.
- Tratamientos crónicos de rehabilitación (fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia u otros) cubiertos por el SNS.

NECESIDADES SOCIALES

- Apoyos económicos, prestaciones para el coste de los tratamientos (rehabilitación, productos de apoyo, fármacos y material sanitario, etc.).
- Mejorar y facilitar los procesos de acceso a ayudas públicas. Acortar el tiempo de gestión y minimizar los requisitos exigidos para su obtención.
- Prestaciones adaptadas a las necesidades de las personas afectadas.
- Personal especializado que atienda a las personas en su entorno, adaptado a la situación socioeconómica de la familia.
- Mejorar, facilitar y unificar los criterios en los procedimientos para acceder al grado de discapacidad y dependencia. Incluir en los informes médicos de AP las actividades básicas e instrumentales de la vida diaria.
- Que se acepten informes de profesionales de Asociaciones de pacientes en las valoraciones de discapacidad y dependencia.
- Procedimiento normativo de urgencia para la valoración de la discapacidad y la dependencia.

- Asistencia sanitaria domiciliar especializada que incluya cuidados de enfermería para que la carga de cuidados profesionales no recaiga en los familiares de la persona afectada, y apoyos de auxiliares de enfermería para que la atención sea completa.
- Acceso a atención temprana desde el inicio para evitar complicaciones que deriven en una mayor dependencia o en un mayor grado de discapacidad (derivación, gestión y tiempo iguales en todas las CCAA).

3. ÁMBITO SOCIOPERSONAL

DEFINICIÓN DE SOCIOPERSONAL:

Necesidad de autorrealización, de sentirnos parte de la sociedad, estimados y valorados, valiosos y eficientes.

DEFINICIÓN DE NECESIDAD EN EL ÁMBITO SOCIOPERSONAL:

Supone dar respuesta a las emociones provocadas por la enfermedad, que pueden suponer un cambio vital y ser motivo de situaciones de riesgo psicosocial, fomentando el afrontamiento de ésta y la adaptación a la nueva situación.

DIFICULTADES DE LAS PERSONAS AFECTADAS Y SUS FAMILIAS PARA LA INCLUSIÓN SOCIAL Y LA AUTORREALIZACIÓN:

Estas patologías en su mayoría son crónicas y discapacitantes lo que disminuye el nivel de autonomía de la persona con un incremento en sus limitaciones y por lo tanto en la dependencia.

Esto tiene consecuencias psíquicas en muchos casos no solo en el afectado sino también en la familia, haciendo más vulnerables a ambos y dificultando por lo tanto su inclusión en la sociedad y la autorrealización.

La pérdida en ocasiones del empleo repercute en la quiebra familiar que se ve debilitada en la entrada de ingresos y aumentada en los gastos derivados de la enfermedad.

Así mismo se produce un sentimiento de culpabilidad muy acusado, producido por el desconocimiento de las causas y de la propia enfermedad.

La desorientación puede generar frustración o fracasos, entre otras cosas, en los tratamientos y en las relaciones familiares o de pareja.

NECESIDADES SANITARIAS

- Procesos de actuación seguros, con una orientación sanitaria adecuada y temprana que generen confianza.
- Protocolos de actuación y buenas praxis para evitar adherencia a los tratamientos y acentuar relaciones de confianza entre el médico y el paciente y/o familiar.
- Abordaje bio-psico-social.

NECESIDADES SOCIALES

- Procesos de valoración de discapacidad y dependencia adecuados a las características de la enfermedad.
- Formación de los profesionales que realizan las valoraciones de discapacidad y dependencia.
- Redes y apoyos sociales.
- Adaptaciones necesarias en los centros escolares y/o laborales de la persona afectada y de sus padres.
- Apoyo social y psicológico en todo el proceso.
- Implementación de medidas de integración social garantizadas.
- Eliminación de barreras arquitectónicas.
- Apoyos económicos.
- Acceso a estancias temporales en centros especializados para apoyo y respiro familiar adaptado a la situación socioeconómica, edad y características psico-físicas de la persona.

4. ÁMBITO EDUCATIVO

DEFINICIÓN DE EDUCACIÓN:

La educación es el proceso mediante el cual se facilita el aprendizaje de todo tipo de competencias. Conocimientos, habilidades, valores, creencias y hábitos de un grupo de personas que se pueden transferir a otras, a través de, por ejemplo, la narración de cuentos, la discusión, la enseñanza, la formación o la investigación.

NECESIDAD EN EL ÁMBITO EDUCATIVO:

La necesidad en el ámbito educativo es la que se da cuando aparecen situaciones carenciales que afectan al normal desarrollo personal del menor a consecuencia de la enfermedad.

DIFICULTADES DE LOS NIÑOS Y LAS NIÑAS CON EPF PARA SU INCLUSIÓN EDUCATIVA:

La primera dificultad que se encuentran las familias y sus hijos afectados es la falta de normativa que garantice la atención sociosanitaria continua en el centro educativo, entorno escolar, para que el derecho a la educación y el acceso a ella en el grupo de iguales no solo garantice la adquisición de conocimientos si no la propia socialización del individuo que es lo que permitirá la plena inclusión.

Esta dificultad genera miedo, confusión, desorientación, sensación de falta de apoyos, al niño y su familia y también al personal del centro educativo.

En FEDER se ha elaborado un Decálogo sobre educación y EPF: (I Congreso Escolar Internacional sobre EPF):

1. Es preciso constituir grupos interdisciplinares en los que se reflexione sobre las enfermedades poco frecuentes, se recojan las experiencias y se propongan soluciones. En los grupos deben estar representados todos los actores de la comunidad educativa (alumnos, profesores,

- padres...). Sus conclusiones tendrían que servir para analizar, debatir y efectuar un seguimiento de las mejoras propuestas en la enseñanza con los responsables políticos y con los gestores educativos.
2. El desconocimiento sobre las enfermedades poco frecuentes se observa también en el ámbito educativo. El desconocimiento genera prejuicios con respecto a lo que los alumnos con estas patologías pueden o no pueden hacer. Los directivos de los centros y los profesores deberían informarse y conocer bien las consecuencias físicas y cognitivas que estas enfermedades tienen sobre sus alumnos, antes de tomar decisiones precipitadas sobre contenidos o métodos. Por su experiencia, las asociaciones pueden realizar en este trabajo un papel destacado proporcionando también recursos y la información necesaria.
 3. Es preciso identificar los buenos modelos educativos que se aplican en la actualidad para convertir la escolarización de los alumnos con enfermedades poco frecuentes en algo normal. Los modelos seleccionados deben generar proyectos y adaptaciones curriculares innovadores. De igual forma, habría que valorar el esfuerzo personal y la originalidad de los docentes que se implican en estos casos.
 4. Las enfermedades poco frecuentes pueden y deben convertirse en contenidos curriculares. Por su perfil interdisciplinar, se pueden asociar fácilmente con asignaturas muy diversas relacionadas con la ciencia, el arte, las humanidades o las nuevas tecnologías, tal y como ha quedado demostrado en este Congreso.
 5. Los trabajos de información y de sensibilización solidaria sobre enfermedades poco frecuentes, que se están llevando a cabo en el ámbito escolar en los últimos años, deben continuar. Esa sensibilización tiene que orientarse hacia la búsqueda de la equidad y la justicia social en el ámbito educativo, sanitario y laboral, aspectos recogidos entre los objetivos que se consideran esenciales en la legislación educativa.
 6. Un alumno o una alumna con una enfermedad poco frecuente lleva asociado un esfuerzo y un compromiso especial por parte de la familia. Los centros educativos tendrían que valorar el desarrollo de tareas de apoyo para los hermanos de alumnos con este tipo de enfermedades, especialmente si están presentes en el mismo centro.
 7. Las asociaciones de padres deben asumir mayor responsabilidad en la búsqueda de soluciones y planteamientos innovadores. Deben promover una imagen positiva que evite la incertidumbre y el posible

rechazo de las familias con EPF. Y deben intervenir especialmente para erradicar la idea de que los alumnos con necesidades especiales, derivadas de una enfermedad poco frecuente, pueden afectar negativamente en la formación del resto.

8. Los alumnos con enfermedades poco frecuentes pueden ser nuestros futuros profesionales médicos, educativos, periodísticos o de gestión. Su formación adecuada es importante para la sociedad en general. Esa formación constituye, en ocasiones, un reto. Y los retos hacen crecer a las personas y también a los grupos.
9. Las transiciones entre etapas educativas tendrían que cuidarse especialmente. El desconocimiento de las enfermedades poco frecuentes supone empezar de cero cuando se cambia de ciclo y puede originar la pérdida de apoyos fundamentales en el proceso educativo. Pensemos, por ejemplo, en el salto de la Educación Secundaria Obligatoria a Bachillerato o en el del Bachillerato a la Universidad.
10. Hay que promover y aumentar la investigación sobre educación y enfermedades poco frecuentes. En este sentido, es importante recoger las experiencias de los alumnos con estas enfermedades que están cursando estudios universitarios para conocer las facilidades y las barreras que han encontrado en el camino.

NECESIDADES SANITARIAS

- Protocolos de coordinación sanidad-educación para garantizar la inclusión educativa de todos los menores, cubriendo tanto la atención educativa (adaptaciones curriculares) como la sanitaria en el propio centro para favorecer la socialización del menor.
- Educación en autocuidado, “auto tratarse” y cuidar de su salud, en el centro escolar.
- Atención educativa hospitalaria y domiciliaria, continuada y coordinada en todas las etapas. Hay que modificar el criterio de “convalecencia superior a 30 días”.

NECESIDADES SOCIALES

- Programas que fomenten las capacidades, por encima de las dificultades.

- Recursos de logopedia, fisioterapia, pedagogía, monitores de apoyo, terapia ocupacional, etc.
- Adaptaciones de espacios, mobiliario, utensilios y herramientas, así como aumento en la disponibilidad de ayudas técnicas adaptadas y personalizadas.
- Normativa que regule en equidad y de obligado cumplimiento en todo el territorio.
- Participación de las asociaciones en los centros educativos.
- Programas de sensibilización para el alumnado que permitan generar una imagen positiva del alumnado con EPF y que, muy especialmente, eviten la transmisión de una imagen negativa.
- Menor ratio profesor alumno en las aulas que escolarizan niños con enfermedades poco frecuentes, tanto en el aula ordinaria como en el aula de apoyo o aula abierta.
- Garantía de participación en las actividades extraescolares del centro.

5. ÁMBITO LABORAL

DEFINICIÓN DE LABORAL

Se entiende por laboral todas aquellas situaciones o elementos vinculados de una u otra forma con el trabajo; esto es, con cualquier actividad física o intelectual que recibe algún tipo de respaldo o remuneración en el marco de una actividad o institución de índole social.

NECESIDAD EN EL ÁMBITO LABORAL:

La necesidad en el ámbito laboral es aquella situación en la que el trabajador requiere un puesto de trabajo adaptado a su capacidad, teniendo en cuenta sus dificultades, así como su potencial.

DIFICULTADES DE LAS PERSONAS AFECTADAS POR EPF PARA SU INCLUSIÓN LABORAL. EL DERECHO A UN TRABAJO:

La falta de una regulación del acceso al mercado laboral por parte de las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes provoca una grave problemática en el acceso al mismo. Se genera una gran desconfianza por

parte de los contratantes debido al desconocimiento de las patologías y por lo tanto de las capacidades de las personas afectadas que tienen derecho al acceso laboral, esto genera baja autoestima, y discriminación laboral que redunda la discriminación social.

NECESIDADES SANITARIAS

- Protocolos de atención y asistencia en casos de urgencia sanitaria.

NECESIDADES SOCIALES

- Adaptaciones al puesto de trabajo, mejoras tecnológicas y dotación de los medios necesarios.
- Políticas sociales que favorezcan la incorporación de personas con enfermedades poco frecuentes al mercado laboral.
- Conciliación laboral acorde a las situaciones particulares y concretas de cada persona. Flexibilidad.
- Orientación profesional teniendo cuenta capacidades reales de la persona.
- Normativa reguladora que garantice el derecho al empleo, su mantenimiento, que el hecho de ausentarse del puesto de trabajo para acudir a consultas o realización de pruebas médicas no sea causa de despido y la reincorporación al trabajo de las personas afectadas por ER. Apoyo a los familiares y cuidadores en la regulación y protección de sus ausencias provocadas por la enfermedad.
- Nuevas formas de trabajo como el teletrabajo.

FUNCIONES DEL TRABAJO SOCIAL EN RELACIÓN A LAS NECESIDADES DE PERSONAS AFECTADAS POR ER Y SUS FAMILIAS

1. FUNCIÓN PREVENTIVA

Actuación precoz sobre las causas que generan problemáticas individuales y colectivas, derivadas de las relaciones humanas y del entorno social. Elaboración y ejecución de proyectos de intervención para grupos de población en situaciones de riesgo social y de carencia de aplicación de los derechos humanos.

ACCIONES REALIZADAS

- Participar en el diseño y la planificación de campañas de sensibilización sobre ER.
- Coordinar con entidades públicas y privadas prestadoras de servicios específicos.
- Plantear acciones de defensa de derechos colectivos a través de reuniones con la administración pública.
- Realizar y ejecutar programas de respiro familiar y estancia temporal.
- Identificar redes personales y sociales de apoyo.

ACCIONES PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL

- Elaborar un plan de actuación de seguimiento con los servicios sociales de base, centros de salud y colegios.
- Mejorar los conocimientos sobre las enfermedades, el trabajo social, las normativas y la elaboración de proyectos.
- Conseguir las aptitudes necesarias para potenciar las capacidades de los pacientes y sus familias.
- Mayor especialización.
- Realizar un análisis del público objeto de las acciones preventivas (por ejemplo, conociendo la percepción de los jóvenes sobre la problemática de las ER).

- Elaborar un manual de trabajo social y enfermedades raras.
- Incorporar la figura del TS en la elaboración de protocolos, normativas y en la toma de decisiones en el ámbito clínico y/o terapéutico.
- Impulsar la especialización en el ámbito sanitario y regularización de nuestro perfil profesional dentro de la Ley de ordenación de los profesionales sanitarios.
- Introducir la figura del TS en proyectos de atención integral a personas y familias con ER.
- Crear programa de educación y habilidades sobre ER para familias.
- Potenciar el trabajo en red e intercambio de buenas prácticas.
- Incluir al TS en los diseños de procedimientos de calidad de la organización.
- Fomentar la formación en habilidades comunicativas y en la gestión de la escucha de usuarios con altos niveles de ansiedad.

2. FUNCIÓN DE ATENCIÓN DIRECTA

Responde a la atención de individuos o grupos que presentan, o están en riesgo de presentar, problemas de índole social. Su objeto será potenciar el desarrollo de las capacidades y facultades de las personas, para afrontar por sí mismas futuros problemas e integrarse satisfactoriamente en la vida social.

ACCIONES REALIZADAS

- Asesorar e informar de forma personalizada a través de diferentes vías: telefónica, online, etc, sobre la enfermedad, los derechos, la legislación, los recursos, etc.
- Realizar seguimiento domiciliario a las familias con la intención de identificar y potenciar habilidades emocionales y redes de apoyo familiar y social.
- Acompañar durante el momento del diagnóstico para contener su impacto y ofrecer ayuda emocional, sobre todo en casos de ausencia de tratamiento o de incertidumbre por la información recibida.
- Acompañar, y dar ayuda emocional con la finalidad de amortiguar el impacto del diagnóstico, la angustia ante la falta de tratamiento específico, la incertidumbre de la desinformación.

- Gestionar y derivar recursos específicos.
- Realizar acciones de coordinación con entidades públicas y privadas, y con otros profesionales.
- Valorar situaciones mediante informe social.
- Facilitar al usuario habilidades sociales básicas para reforzar sus relaciones sociales, su empoderamiento y su resiliencia.
- Desarrollar una atención específica a las personas sin diagnóstico.
- Realizar atención a profesionales del ámbito sociosanitario.
- Formar grupos de apoyo.
- Gestionar acciones de voluntariado y acciones de respiro familiar, ocio inclusivo y tiempo libre.
- Facilitar el contacto con otros afectados conforme a la Ley 15/1999, relativa a la protección de datos.
- Acompañar en tareas burocráticas y/o cualquier tema relacionado con el área social para conseguir recursos específicos, ayudas, etc.

ACCIONES PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL

- Formar de manera específica sobre el aspecto social de la patología y sobre herramientas de intervención.
- Formar en resolución de conflictos y mediación.
- Aumentar la coordinación con las entidades miembros de FEDER y también con entidades externas, para disponer de mayor información sobre los recursos con los que cuentan.
- Formar de manera específica sobre la terapia familiar, modelo sistémico.
- Propiciar espacios de intercambio y reflexión entre profesionales de servicios de información y orientación especializados en ER donde se aborden herramientas de intervención con el colectivo.
- Realizar talleres de aceptación y afrontamiento de la enfermedad.
- Dedicar de forma exclusiva el TS a la atención directa de pacientes y familiares, y disminuir las tareas administrativas.
- Desarrollar habilidades de empatía y escucha activa.
- Favorecer y potenciar el uso de las nuevas tecnologías para mejorar la transmisión y recogida de la información.
- Defender nuestro espacio profesional frente a otras profesiones sociales.

- Realizar acciones de coordinación con trabajadores sociales de centros de salud y hospitales involucrándonos en la atención integral de la persona con ER.

3. FUNCIÓN DE PLANIFICACIÓN

Es la acción de ordenar y conducir un plan de acuerdo con unos objetivos propuestos, contenidos en un programa determinado mediante un proceso de análisis de la realidad y del cálculo de las probables evoluciones de la misma. Esta función se puede desarrollar a dos niveles: microsocioal, que comprende el diseño de tratamientos, intervenciones y proyectos sociales, y macrosocioal, que comprende el diseño de programas y servicios sociales.

ACCIONES REALIZADAS

- Colaborar en el diseño, ejecución, seguimiento y evaluación del plan operativo y específico anual de FEDER.
- Elaborar y diseñar programas y proyectos sociales en beneficio de las personas con ER y sus familias.
- Organizar actividades y optimización y maximización de recursos para generar cambios por sí mismo no es positivo.
- Explorar oportunidades, amenazas, fortalezas y debilidades. (árbol de problemas, sondeos de opinión, capacidades, etc).

ACCIONES PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL

- Incorporar en los planes docentes de TS una asignatura de planificación.
- Formar de manera continua en técnicas de planificación.
- Participar en el diseño del plan estratégico de la organización creando grupos específicos de trabajo.
- Impulsar la participación de los pacientes y sus familias.
- Posibilitar un mayor conocimiento de gestión, conocimientos de contabilidad y financieros.

4. FUNCIÓN DOCENTE

Con el objetivo de impartir enseñanzas teóricas y prácticas de Trabajo Social y de Servicios Sociales, tanto en las propias escuelas universitarias de Trabajo Social, como en otros ámbitos académicos, así como contribuir a la formación teórico-práctica pregrado y posgrado de alumnos/as de Trabajo Social y de otras disciplinas afines. Los diplomados en Trabajo Social/asistentes sociales son los profesionales idóneos para impartir la docencia en las materias de Trabajo Social y servicios sociales.

ACCIONES REALIZADAS

- Tutorizar prácticas de Trabajo Social.
- Impartir docencia en asignaturas de Grado y de Máster.
- Impartir enseñanzas teóricas y prácticas de TS y servicios sociales en el ámbito universitario.
- Formar de manera teórico-práctica tanto para pregrado como postgrado de TS, y en otras disciplinas afines.
- Participar con ponencias en cursos, jornadas, seminarios y congresos de TS y ER.

ACCIONES PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL

- Fomentar la investigación, a través de la participación en publicaciones científicas. Facilitar el acceso de los profesionales a la docencia en el ámbito académico.
- Coordinar con las Facultades de Trabajo Social y colegios profesionales actividades formativas específicas de ER.
- Promover la inclusión de asignaturas específicas sobre ER en el ámbito universitario.
- Capacitar y formar a profesionales del ámbito de las ER para la docencia. Formación específica en técnicas dirigidas a hablar en público y mejorar la gestión de grupos.
- Realizar estudios de investigación propios así como participar en estudios de investigación promovidos por otras plataformas y/o entidades, tanto sociales como sanitarias.

- Apoyar en el proceso formativo del/la doctorando/a, fomentando la difusión científica de las investigaciones que lleven a cabo.

5. FUNCIÓN DE PROMOCIÓN

Se realiza mediante actuaciones encaminadas a restablecer, conservar y mejorar las capacidades, la facultad de autodeterminación y el funcionamiento individual o colectivo. También mediante el diseño y la implementación de las políticas sociales que favorezcan la creación y reajuste de servicios y recursos adecuados a la cobertura de las necesidades sociales.

ACCIONES REALIZADAS

- Realizar reuniones con la administración pública para trasladar las necesidades de los afectados.
- Trabajar actividades de promoción de la imagen positiva de las ER.
- Participar en la elaboración de los protocolos y guías específicas para las ER.
- Colaborar en Planes y/o programas tanto específicos en ER, como sanitarios en general, desde los que podamos abordar las ER.
- Elaborar informes sobre la problemática del colectivo.
- Trabajar la visibilidad en medios de comunicación y redes sociales.
- Promocionar estilos de vida saludables y ayuda mutua.
- Promover alianzas que puedan mejorar la atención estratégica de nuestro colectivo.
- Promover e Impulsar la creación de asociaciones y su adhesión a FEDER.

ACCIONES PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL

- Realizar propuestas a las diferentes consejerías para la puesta en marcha de grupos de trabajo conjuntos sobre ER.
- Reivindicar ante la administración para conseguir la mejora de situaciones individuales y colectivas.
- Promover planes estratégicos sobre ER a nivel nacional y autonómico.

- Promover proyectos y/o líneas de investigación sobre ER, a nivel nacional e internacional.

6. FUNCIÓN DE MEDIACIÓN

En la función de mediación, el diplomado en Trabajo Social/asistente social actúa como catalizador, facilitando la unión de las partes implicadas en el conflicto con el fin de posibilitar con su intervención que sean los propios interesados quienes logren la resolución del mismo.

ACCIONES REALIZADAS

- Mediar entre el afectado y todo su entorno social.
- Mediar con los especialistas sanitarios que atienden al afectado.
- Mediar con los profesionales de los centros de servicios sociales de base en los asuntos relacionados con discapacidad y dependencia.
- Empatizar y buscar el acercamiento con las comunidades, las familias y los afectados con ER.

ACCIONES PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL

- Designar a un profesional especializado en la resolución de conflictos.
- Formar de manera específica y continuada en mediación y resolución de conflictos.
- Desarrollar una normativa concreta en materia de mediación y trabajo social, que regule nuestras funciones y nuestra capacidad de actuación.
- Desarrollar un protocolo de resolución de conflictos dentro de la organización.

7. FUNCIÓN DE SUPERVISIÓN

Proceso dinámico de capacitación mediante el cual los diplomados en Trabajo Social/asistentes sociales responsables de la ejecución de una parte del programa de un servicio reciben la ayuda de un profesional del Trabajo Social con la finalidad de aprovechar de la mejor forma posible sus conocimientos y habilidades y perfeccionar sus aptitudes de forma que

ejecuten sus tareas profesionales de un modo más eficiente y con mayor satisfacción, tanto para ellos mismos como para el servicio.

ACCIONES REALIZADAS

- Realizar despachos semanales entre el personal técnico y la delegada para coordinación de los logros y acciones a seguir.
- Seguir tareas realizadas por el personal de administración en relación a la organización de actos y documentación.
- Seguir plan operativo anual.
- Realizar reuniones periódicas con los agentes implicados.

ACCIONES PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL

- Formar de manera especializada en técnicas de supervisión.
- Mejorar la definición de los perfiles profesionales.

8. FUNCIÓN DE EVALUACIÓN

Tiene la finalidad de constatar los resultados obtenidos en las distintas actuaciones, en relación con los objetivos propuestos, teniendo en cuenta técnicas, medios y tiempo empleados. También la de asegurar la dialéctica de la intervención. Indica errores y disfunciones en lo realizado y permite proponer nuevos objetivos y nuevas formas de conseguirlos. Favorece las aportaciones teóricas al trabajo social.

ACCIONES REALIZADAS

- Elaborar la memoria semestral y anual de servicios y actividades de la entidad.
- Elaborar y valorar encuestas de satisfacción de las actividades.
- Evaluar la metodología empleada en diferentes proyectos, programas y actividades.
- Evaluar Call-center tras la atención telefónica.
- Evaluar a través de reuniones de coordinación.
- Revisar objetivos.

- Realizar encuesta de satisfacción a pie de firma en nuestros correos.
- Evaluar la satisfacción con la web de FEDER.

ACCIONES PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL

- Definir y mejorar los indicadores de evaluación.
- Formar de manera específica en técnicas de evaluación.

9. FUNCIÓN GERENCIAL

Se desarrolla cuando el trabajador social tiene responsabilidades en la planificación de centros o en la organización, dirección y control de programas sociales y servicios sociales.

ACCIONES REALIZADAS

- Planear, ejecutar y evaluar los procesos y las intervenciones.
- Gestionar y coordinar acuerdos colaborativos con diferentes colectivos.

ACCIONES PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL

- Formar de manera específica para este perfil.
- Administrar, supervisar y gestionar los recursos humanos y financieros.
- Elaborar plan de trabajo, supervisión y seguimiento.
- Trabajar y potenciar de forma continuada las relaciones institucionales.
- Coordinar con otros profesionales sociosanitarios.

10. FUNCIÓN DE INVESTIGACIÓN

Proceso metodológico mediante la cual se puede descubrir, describir, interpretar, explicar y valorar una realidad, a través de un trabajo sistematizado de recogida de datos, establecimiento de hipótesis y verificación de las mismas, empleando para ello técnicas profesionales y científicas a fin de contextualizar una adecuada intervención y/o acción social planificada.

ACCIONES REALIZADAS

- Detectar áreas y ámbitos donde existe necesidad de investigación social sobre ER.
- Formular hipótesis de trabajo.
- Coordinar estudios.
- Participar en estudios.
- Organizar y evaluar recursos y servicios.
- Elaborar protocolos de actuación ante diferentes situaciones.
- Trabajar a la hora de elaborar un informe social.
- Realizar análisis de situaciones sociosanitarias, sociofamiliares y socioeconómicas para proporcionar una respuesta adecuada en determinadas situaciones o para proporcionar recursos adecuados.
- Realizar análisis de la situación en la que se encuentran las entidades miembros con el objetivo de obtener información para facilitar contacto a las personas que lo demanden.
- Realizar análisis de las acciones políticas que se llevan a cabo en la Comunidad para reivindicar derechos y realizar propuestas de mejora en coordinación con el servicio de Asesoría Jurídica.
- Analizar datos para identificar las necesidades o problemas sociales que afectan a nuestro colectivo de carácter individual o grupal haciéndolo extensible a la unidad familiar.
- Elaborar diferentes formas de intervención, para mejorar o eliminar los problemas detectados.
- Formar sobre los pasos básicos para realizar una investigación social.
- Apoyar la investigación que desde la Asociación se está realizando con los afectados por el Síndrome de Wolfram por los profesionales sanitarios. Ellos son quienes llevan el peso de la investigación ya que lo que se investiga más son datos clínicos, pero poco a poco estamos incluyendo aspectos sociales, aunque aún son muy pocos los que muestran interés hacia lo social.
- Identificar la problemática o necesidad que se desea estudiar.
- Diseñar la investigación y análisis de fuentes secundarias.
- Diseñar la metodología y técnicas de investigación: cuestionario, entrevistas, grupos de discusión, etc.
- Desarrollar trabajo de campo.
- Realizar análisis de fuentes de datos primarios.

- Seleccionar la muestra y los perfiles y preparar cuestionarios, protocolos de entrevistas, etc.
- Recoger datos: paso de cuestionario, desarrollo de entrevistas, etc.
- Realizar transcripción, explotación y análisis de datos.
- Elaborar y redactar informes finales.
- Elaborar artículos para publicación.
- Difundir la investigación.
- Mejorar los espacios y canales de comunicación, participación y toma de decisiones.
- Posicionar a las Asociaciones de pacientes como referentes ante administraciones públicas para que cuenten con nuestros profesionales en procesos de selección de recursos, adecuación de los mismos, etc.
- Incluir en nuestra planificación del trabajo anual una parte dedicada a la investigación social.

En FEDER los técnicos del Servicio de Información y Orientación manejamos y sistematizamos datos que recogemos en una base muy potente. Actualmente la Base de datos del SIO recoge toda la información posible de las personas afectadas y sus familias. De forma que podemos extraer datos cuantitativos (e incluso cualitativos). Recogemos datos como:

- Edad.
- Nombre de la patología.
- En qué hospital le han diagnosticado y en cuál le atienden.
- Especialidad que le atiende.
- Tiene algún grado de discapacidad.
- Tiene reconocida la Dependencia.
- Qué es lo que necesita.

También incluimos estos otros datos:

Tipos de consulta identificados en ficha de contacto y que coinciden con Tipos de actuación:

- Información de la enfermedad que padecen.
- Publicaciones y Avances.
- Obtener un diagnóstico.

- Grado de discapacidad.
- Dependencia.
- Profesionales y Servicios de referencia.
- Segunda Opinión médica.
- Traslado de hospital.
- Acceso a medicamentos / Productos Sanitarios.
- Ensayos clínicos.
- Asesoramiento Genético.
- Prestaciones sociales.
- Necesidades especiales en centros de enseñanza.
- Adaptaciones laborales.
- Rehabilitación.
- Registro de ER.
- Eventos de Interés.
- Asociación de Referencia.
- Contacto con otros afectados.
- Respiro familiar.
- Constituirse en grupos de apoyo.
- Constituirse en asociación.
- Adhesión a FEDER.
- Información para hacerse socio individual.
- Asesoría Jurídica.
- Apoyo psicológico.
- Información sobre FEDER.
- Asesoría Técnica a socios de FEDER.
- Otras consultas.

Gracias al SIO hemos podido iniciar Estudios de necesidades sociales y sanitarias e iniciaremos el segundo estudio partiendo también de los datos del SIO (uno de los primeros pasos de cualquier estudio es la explotación de datos disponibles).

Los técnicos del SIO participamos, además, en el diseño de los cuestionarios para los Estudios de necesidades sociales y sanitarias de enfermedades poco frecuentes.

La información del SIO nutre de datos al Observatorio de enfermedades raras que tiene la misión de realizar el análisis de la situación de las

personas afectadas para mejorar el conocimiento que la sociedad tiene sobre las mismas. Para ello se realizan acciones como las siguientes:

- Realizar Informes sobre la presencia de las enfermedades raras en la prensa española.
- Publicar sobre Educación y Enfermedades poco frecuentes.

Además, el SIO genera documentación y estadísticas sobre las necesidades del colectivo atendiendo cada vez más a la especificidad de los resultados y favorecemos el aumento del volumen de inscripciones al Registro de ER del IIER para mejorar el conocimiento epidemiológico de las enfermedades poco frecuentes.

ACCIONES PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL

- Mostrar la necesidad de las investigaciones sociales.
- Elaborar publicaciones realizadas por TS.
- Presentar resultados en foros reconocidos.
- Mejorar estructuras e instrumentos necesarios para el desarrollo y difusión de la investigación.
- Realizar búsquedas bibliográficas retrospectivas de los temas a investigar, con el fin de tener una base firme de lo que hay publicado con anterioridad.
- Manejar habilidades de dirección y pautas de medicación.
- Publicar y difundir resultados de un trabajo coordinador.
- Mayor disponibilidad y recursos a la hora de realizar diagnósticos sociales.

Se precisa un buen trabajo de equipo: un buen respaldo profesional, no sólo de quienes vayan a llevar a cabo el estudio de campo, creo que se precisa que quienes guíen todo el trabajo (tutor) y ayuden a materializarlo y darlo difusión, tengan muy claro el perfil de un Trabajador social, sus funciones, que acompañe la ética en todo el proceso.

Formación específica en procesos y técnicas de investigación.

Formación en herramientas/programas informáticos necesarios para llevar a cabo los procesos de investigación.

Convocatorias para poder llevar a cabo investigaciones de carácter social con rigor científico.

11. FUNCIÓN DE COORDINACIÓN

Para determinar mediante la metodología adecuada las actuaciones de un grupo de profesionales, dentro de una misma organización o pertenecientes a diferentes organizaciones, a través de la concertación de medios, técnicas y recursos, a fin de determinar una línea de intervención social y objetivos comunes con relación a un grupo poblacional, comunidad o caso concreto.

ACCIONES REALIZADAS

- Garantizar que se alcanza el objetivo de la organización: motivación, dirección, redirección....
- Evaluar los resultados con el resto de participantes.
- Evaluar el desempeño y cumplimiento de los participantes.
- Mediar entre intereses diferentes de los distintos agentes implicados.
- Organizar las actuaciones del equipo profesional durante todo el proceso de intervención social (equipo multidisciplinar).
- Llevar a cabo la responsabilidad de la supervisión del funcionamiento de programas, proyectos y protocolos (SIO, responsable de proyectos de FEDER o responsable de delegación).
- Gestionar los grupos de trabajo a la hora de realizar estudios o publicaciones sobre la situación de las ER en España (Estudio Enserio).
- Coordinar a los profesionales para el correcto desarrollo en diferentes áreas de actuación.
- Realizar actividades de la delegación (inclusión educativa, captación de fondos, visibilidad, acción política, etc.).
- Realizar gestión administrativa.
- Realizar voluntariado.
- Supervisar convocatorias de ayudas.
- Realizar reuniones internas para establecer líneas de actuación, prioridades, etc.

- Realizar actividades de coordinación con entidades públicas y privadas prestadoras de servicios específicos: Información, orientación y seguimiento a Equipos de Orientación Educativa, de Atención Temprana, Equipos Sociosanitarios de Hospitales y Centros de Salud, profesionales de Centros Base y equipos de valoración de la dependencia; Atención, orientación y seguimiento a Servicios y Gerencias Sanitarias, etc.

La Coordinación de Proyectos en FEDER responde fielmente a la función descrita. Se trata de un área que posibilita una gestión eficiente de los recursos, un buen control de costes así como el cumplimiento de plazos de los proyectos en la entidad sin perder de vista la Misión de la organización de intervención para el cambio social. Esta función exige contar con la visión global de la entidad en todo momento y de cada una de las actividades que se encuentran en desarrollo y de las que están programadas. La Coordinación se desarrolla fundamentalmente en las siguientes funciones:

FUNCIONES ENFOCADAS AL CUMPLIMIENTO DE LA MISIÓN

- Realizar el seguimiento trimestral de los objetivos operativos del año tanto de las áreas como de las delegaciones y reportar a Dirección.
- Participar en el diseño y estructuración de los proyectos y servicios de la Federación y compartir la información.
- Homogeneizar las acciones de FEDER en torno a las 7 áreas de trabajo identificadas.

FUNCIONES ENFOCADAS A LA GESTIÓN EFICAZ Y EFICIENTE DE LOS RECURSOS

- Velar por la adecuada gestión de proyectos a través de procedimientos, canales de comunicación adecuados, y herramientas, así como mediante formación específica.

FUNCIÓN ENFOCADA A LA PUESTA EN VALOR DE LA LABOR DE FEDER

- Promover el reconocimiento de FEDER y su impacto en la sociedad a través de la presentación de candidaturas a premios y reconocimientos.

FUNCIONES ENFOCADAS A LOGRAR LA SOSTENIBILIDAD SOBRE LA BASE DE PRINCIPIOS ÉTICOS Y MORALES

- Llevar a cabo un seguimiento técnico y presupuestario de cada proyecto y servicio.
- Velar por el cumplimiento de los convenios y acuerdos con colaboradores y financiadores a través de la rendición de cuentas.
- Adecuar los recursos humanos, materiales y tecnológicos a las necesidades de los proyectos.

FUNCIONES ENFOCADAS HACIA LA INNOVACIÓN EN LA INTERVENCIÓN

- Llevar a cabo análisis y evaluación de resultados de cada proyecto o servicios y propuestas viables de mejora e innovación.

La Coordinación del SIO propicia, impulsa y estructura el trabajo y las líneas de colaboración entre los técnicos adscritos al mismo así como elaborar documentos técnicos, procedimientos y protocolos de funcionamiento, propone las mejoras del servicio y redacta informes para otros departamentos de la organización y externos.

- Unifica criterios de actuación mediante la elaboración de documentos técnicos.
- Establece herramientas de trabajo y fuentes de información.
- Establece la organización del servicio, así como equilibra la atención de consultas y distribuye con el objetivo de facilitar la mejor atención.
- Organiza y dirige las reuniones de coordinación con el equipo.
- Realiza propuestas de trabajo a partir de los informes extraídos de la actividad del servicio.
- Promueve las mejoras y el manejo de la base de datos que recoge las consultas y los recursos. De igual modo forma a los técnicos tanto en la grabación de consultas como de recursos.
- Revisa la atención de los técnicos y la grabación de consultas para la corrección de errores.
- Gestiona las quejas que llegan al servicio.
- Establece líneas de colaboración con otras alianzas, entidades, organizaciones, administraciones y grupos, para la mejora del servicio.

- Elabora el plan operativo del servicio consensuado con técnicos y Dirección.
- Responsable del seguimiento del Plan.
- Impulsora e interlocutora con el comité asesor de la organización.
- Evalúa propuestas de colaboración que llegan a la organización.
- Responde cuestionarios, aporta y revisa documentos del servicio y de otros departamentos de la organización.
- Participa en la organización de jornadas, reuniones, de la organización.
- Localiza recursos para el servicio.
- Identifica vacíos en la atención.
- Prepara reuniones con la administración para delegaciones.
- Participa de la formación interna con aportaciones al responsable.
- Participa de la formación externa como formador en cursos de la administración.
- Presencia en medios de comunicación.
- Identificación y clasificación de las ER para la atención y registro en la base de datos y como asesora para la entrada de asociaciones en FEDER para el departamento de gestión asociativa.
- Representante del Servicio en la red europea de líneas de ayuda para la que prepara temas, reuniones, organiza y coordinación el equipo la participación en temas que nos proponen.
- Responsable de la logística de la recogida de información para el informe anual que remitimos a la red europea de líneas de ayuda.
- Participa en la elaboración de encuestas para el movimiento asociativo.

ACCIONES PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL

En FEDER existen suficientes personas encargadas de la coordinación de cada área de actuación, con procedimientos y seguimientos clarificados y que puede ser un modelo a seguir por otras entidades miembros.

- Ser Nexo de unión con la delegación y el resto de instituciones.
- Realizar Cursos de formación sobre habilidades directivas o de coordinación.
- Hacer ver la importancia del trabajo en equipo y de una buena coordinación tanto interna dentro de la misma Asociación como externa con otras Entidades y organismos ya sean públicos o privados.

Estas funciones descritas exigen una interlocución multicanal con muchas personas en la organización de forma sistemática y en situaciones de incidencias y/o urgente necesidad en la toma de decisiones. La gestión eficaz de estas situaciones requiere un alto conocimiento en mediación, estrategia y negociación, comunicación interna y externa, conocimientos en gestión económica y financiera, en recursos humanos, nuevas tecnologías y relaciones institucionales. Estas acciones deberían incorporarse paulatinamente a un plan de formación profesional en la entidad o en agrupaciones de entidades afines.

Realmente creemos que es imprescindible contar con el tiempo necesario para abordar esta labor. Ahora en FEDER, con la apuesta en la mejora de la base de datos, las fuentes de información van a estar muy diversificadas y desarrolladas, y faltará tiempo para realizar la explotación de datos de forma adecuada.

Si contamos con ese tiempo nuestras funciones pueden ser de elaboración de informes donde se puedan vincular problemas y necesidades a determinadas patologías o grupos de patologías.

MARCO NORMATIVO SANITARIO Y SOCIO SANITARIO

1. NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS A NIVEL INTERNACIONAL

- Dictamen de 31 de enero 1996, sobre libre circulación de medicamentos en la UE-Eliminación de barreras existentes.
- Resolución de 9 de octubre 1997, sobre medicamentos huérfanos (ACP-UE 2098/97/def.).
- Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos de la UNESCO, noviembre 1997.
- Directiva 98/44/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 6 de julio de 1998 relativa a la protección jurídica de las invenciones biotecnológicas.
- Reglamento (CE) No 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo de 16 de diciembre de 1999 sobre medicamentos huérfanos.
- Resolución del Parlamento Europeo sobre el futuro del sector de la biotecnología (2000/2100(INI)).
- Decisión nº 1295/1999/CE/ del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de abril de 1999. Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes (1999-2003).
- Reglamento (CE) No 847/2000 de La Comisión de 27 de abril de 2000 por el que se establecen las disposiciones de aplicación de los criterios de declaración de los medicamentos huérfanos y la definición de los conceptos de «medicamento similar» y «superioridad clínica».
- Comunicación de la Comisión al Consejo, Parlamento Europeo y al Comité Económico y Social europeo. Estrategia europea de medio ambiente y salud, de 11 de junio de 2003.
- Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos de la UNESCO, octubre 2003.
- Declaración universal sobre Bioética y Derechos Humanos de la UNESCO, octubre 2005.
- Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad de la ONU, diciembre 2006.
- Recomendación relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/022).

- Decisión 2009/872/CE, de 30 de noviembre, por la que se establece el Comité de Expertos de la Unión Europea en Enfermedades raras.
- Directiva 2011/24/UE, 9 de marzo, relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza.
- Reglamento (UE) No 282/2014 del Parlamento Europeo y del Consejo de 11 de marzo de 2014 relativo a la creación de un tercer programa de acción de la Unión en el ámbito de la salud para el período 2014-2020 y por el que se deroga la Decisión 1350/2007/CE.
- Decisión Delegada de La Comisión de 10 de marzo de 2014 por la que se establecen los criterios y las condiciones que las redes europeas de referencia y los prestadores de asistencia sanitaria que deseen ingresar en las redes europeas de referencia deben cumplir (2014/286/UE).
- Reglamento (UE) 536/2014 del Parlamento Europeo y del Consejo de 16 de abril de 2014 sobre los ensayos clínicos de medicamentos de uso humano, y por el que se deroga la Directiva 2001/20/CE.
- Informe de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones, de ejecución de la Comunicación de la Comisión “las enfermedades raras: un reto para Europa” [COM(2008) 679 final] y de la Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02), de 5 de septiembre de 2014.
- Acción Conjunta EUCERD que abarca un período de cuarenta y dos meses (de marzo de 2012 a agosto de 2015).
- Planes o Estrategias Nacionales sobre enfermedades raras adoptadas por los estados miembros de la UE (Ver Anexo 1: Planes nacionales de enfermedades raras de los países de la Unión Europea).
- Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité económico y social europeo y al Comité de las regiones las enfermedades raras: un reto para Europa.

2. NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS A NIVEL ESTATAL

- Constitución Española: 10, 14, 15, 18, 41 y 43.
- Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad.
 - Última actualización publicada en el BOE 13/06/2015
- La Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal.
 - Última actualización publicada en el BOE 05/03/2011

- Ley Orgánica 4/2000, de 11 de enero, sobre derechos y libertades de los extranjeros en España y su integración social.
 - Última actualización publicada en el BOE 30/10/2015
- Ley 41/2002, de 14 de noviembre, ley básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica.
 - Última actualización publicada en el BOE 22/09/2015
- La Ley 16/2003, de 28 de mayo, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud.
 - Última actualización publicada en el BOE 15/08/2015
- Orden SC0/3158/2003, de 7 de noviembre, por la que se crea el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.
- Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida.
 - Última actualización publicada en el BOE 14/07/2015
- Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud.
- Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia.
 - Última actualización publicada en el BOE 30/10/2015
- Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica. Última actualización publicada en el BOE 02/06/2011
- Orden SAS/2007/2009, de 20 de julio, por la que se crea y regula el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias, en Burgos.
- Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Este documento fue aprobado por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009.
- Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales.
 - Última actualización publicada en el BOE 27/07/2013
- Ley 39/2010, de 22 de diciembre, de Presupuestos Generales del Estado para el año 2011.
 - Última actualización publicada en el BOE 31/10/2015
- Real Decreto-ley 4/2010, de 26 de marzo de racionalización del gasto farmacéutico con cargo al Sistema Nacional de Salud.

- Resolución de 18 de enero de 2011, del Instituto de Salud Carlos III, por la que se publica el Convenio de colaboración con la Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha, para el desarrollo de actividades relacionadas con el registro de enfermedades raras.
- Ley 26/2011, de 1 de agosto, de adaptación normativa a la Convención Internacional sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad.
 - Última actualización publicada en el BOE 31/10/2015
- Informe de Seguimiento de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Año 2012.
- Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social.
 - Última actualización publicada en el BOE 25/06/2015
- Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero, por el que se establecen las normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza, y por el que se modifica el Real Decreto 1718/2010, de 17-12-2010, sobre receta médica y órdenes de dispensación.
- Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Este documento fue aprobado por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de junio de 2014.
- Real Decreto Legislativo 1/2015, de 24 de julio, por el que se aprueba el texto refundido de la Ley de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios.
 - Última actualización publicada en el BOE 30/10/2015
- Orden SSI/1356/2015, de 2 de julio, por la que se modifican los anexos II, III y VI del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización, y se regulan los estudios de monitorización de técnicas, tecnologías y procedimientos.
- Acuerdo de la Comisión de Prestaciones, Aseguramiento y Financiación para el tratamiento a pacientes con Epidermólisis bullosa adoptado en la sesión plenaria del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, celebrada el 29 de Julio 2015.
- Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras.

3. NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS A NIVEL AUTONÓMICO

3.1. NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE ANDALUCÍA

- Decreto 127/2003 de 13 de mayo, de la CCAA de Andalucía, por la que se establece el ejercicio del derecho a la segunda opinión médica en el Sistema Público de Andalucía.
 - ORDEN de 24 de agosto de 2004, por la que se desarrolla el Decreto 127/2003, de 13 de mayo, por el que se establece el ejercicio del derecho a la segunda opinión médica en el Sistema Sanitario Público de Andalucía.
- Decreto 156/2005, de 28 de junio, por el que se regula el Diagnóstico Genético Preimplantatorio en el Sistema Sanitario Público de Andalucía y se crea la Comisión Andaluza de Genética y Reproducción.
- Plan de Genética de Andalucía, 2006.
- Ley 11/2007, de 26 de noviembre de Genética de Andalucía.
- Orden de 25 de noviembre de 2008 por la que se actualiza el anexo II del Decreto 156/2005, de 28 de Junio, ampliándose el listado de enfermedades susceptibles de ser detectadas por el Diagnóstico Genético Preimplantatorio.
- Plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras de Andalucía 2008-2012.
- Orden de 3 de mayo de 2010, por la que se crea el fichero de datos de carácter personal Registro de Enfermedades Raras de Andalucía.
 - Orden de 21 de junio de 2013, por la que se modifica la Orden de 3 de mayo de 2010, por la que se crea el fichero con datos de carácter personal Registro de Enfermedades Raras de Andalucía.
- Ley 16/2011, de 23 de diciembre, de Salud Pública de Andalucía.
 - Última actualización publicada en el BOE 09/10/2014

3.2. NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE ARAGÓN

- Orden de 19 de febrero de 2013, por el que se crea el Sistema de Información de Enfermedades raras y el registro de Enfermedades raras de la Comunidad Autónoma de Aragón.
- Decreto 140/2013, de 29 de agosto, por el que se crea el fichero de datos de carácter personal “Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Aragón”.

3.3 NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE CANARIAS

- Resolución de 24 de noviembre 2010. Hace público el Reglamento que regula el programa para la promoción del apoyo voluntario a la integración de estudiantes con necesidades educativas específicas (NEE).
- Decreto núm. 257/2011, de 28 de julio. Crea el fichero de datos de carácter personal Registro Poblacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias.
- Orden de 26 de febrero 2016. Crea el fichero de datos de carácter personal Registro Poblacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Canarias.

3.4 NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE CANTABRIA

- Ley núm. 7/2002, de 10 de diciembre. Ley de Sanidad de Cantabria.
 - Última actualización publicada en el BOE 28/02/2017
- Orden núm. SAN/25/2012, de 4 de julio. Crea el sistema de información sobre enfermedades raras de la Comunidad Autónoma de Cantabria.
- Orden núm. SAN/8/2013, de 11 de febrero. Crea el Fichero de Datos de Carácter Personal del Registro Poblacional de Enfermedades Raras y Anomalías Congénitas de Cantabria.

3.5 NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE CASTILLA Y LEÓN

- Orden núm. SAN/1288/2010, de 16 de septiembre. Desarrolla la ordenación de los centros y servicios de referencia en atención especializada en la Comunidad de Castilla y León.
 - *Sanidad modificará los Servicios de Referencia a través de una nueva Orden para mejorar la accesibilidad. La nueva Orden, cuya tramitación se inicia hoy (11/04/2017) para su publicación en Gobierno Abierto, identificará los centros de referencia hospitalarios y señalará los servicios de referencia de atención especializada para aquellas patologías que requieran profesionales altamente especializados o recursos de elevada complejidad tecnológica.*
- Orden SAN/999/2012, de 20 de noviembre, por la que se regula el reintegro de gastos de productos farmacéuticos.
- Orden núm. SAN/233/2013, de 4 de abril. Crea el fichero automatizado de datos de carácter personal denominado «Registro poblacional de enfermedades raras de Castilla y León-ENRA».
- Orden núm. SAN/113/2014, de 18 de febrero. Crea el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Castilla y León (RERCyL).

3.6 NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE CASTILLA LA MANCHA

- Orden de 22 de septiembre 2010, de la Consejería de Salud y Bienestar Social, por la que se crea el Registro de Enfermedades Raras de Castilla-La Mancha.
- Resolución de 18 de enero de 2011, del Instituto de Salud Carlos III, por la que se publica el Convenio de colaboración con la Junta de Comunidades de Castilla-La Mancha, para el desarrollo de actividades relacionadas con el registro de enfermedades raras.
- Plan de enfermedades raras y no diagnosticadas, Estrategia 20/20.

3.7 NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE CATALUNYA

- Orden núm. SLT/55/2010, de 8 de febrero. Regula el Consejo Asesor de Tratamientos Farmacológicos de Alta Complejidad.

3.8 NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE EXTREMADURA

- Centro extremeño de desarrollo infantil (CEDI), creado en 2003, definido según el Decreto 54/2003, 22 de abril.
- Enfermedades raras en Extremadura 2004.
- Orden de 14 de mayo 2004 por la que se crea el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura.
- Decreto núm. 102/2005, de 12 de abril, que establece las bases reguladoras de las subvenciones a otorgar por la Consejería de Sanidad y Consumo.
- Protocolo del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras. Sistemas especiales de información. Junta de Extremadura, 2005.
- 2006 MADEX, Marco de atención a la discapacidad en Extremadura.
- Coordinación regional de programas de cribado en el sistema sanitario público de Extremadura, 2008.
- Decreto núm. 171/2009, de 24 de julio, por el que se crea el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura.
- Plan de salud de Extremadura 2009/2012.
- Plan de salud de Extremadura 2013/2020.
- Plan Integral de Enfermedades Raras en Extremadura 2010-2014.
- Decreto núm. 127/2013, de 16 de julio, por el que se modifica el Decreto 171/2009, de 24 de julio de 2009 que crea el Consejo Asesor sobre Enfermedades Raras del Sistema Sanitario Público de Extremadura.
- Decreto núm. 213/2014, de 16 de septiembre. Modifica el Decreto 148/2012, de 27-7-2012 (LEXT 2012/293), por el que establece las bases reguladoras de las ayudas en materia de formación e incorporación de personal investigador y tecnólogos a los centros de investigación en el ámbito de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

- Orden de 17 de octubre 2014, que establece las bases y se convoca el procedimiento de elección de las vocalías que representan a las asociaciones, fundaciones y federaciones de asociaciones de pacientes y/o familiares en el Consejo Regional de Pacientes de Extremadura.
- Unidad de Referencia Regional de Prevención de Minusvalía en Badajoz.
- El protocolo de acogida y atención para niños con Enfermedades Raras, Extremadura.

3.9 NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE GALICIA

- Orden de 29 de abril 2002. Aprueba las bases que regirán las convocatorias de ayudas correspondientes a las acciones del programa sectorial de tecnologías para la innovación del Plan Gallego de Investigación, Desarrollo e Innovación Tecnológica y se procede a su convocatoria para el año 2002.
- Ley núm. 8/2008, de 10 de julio. Ley de Sanidad de Galicia 2008.
 - Última actualización publicada en el BOE 09/02/2017.
 - SE MODIFICA el art. 39 por Ley 2/2017, de 8 de febrero.
 - SE DEROGA los arts. 127 a 130 y 132 a 135 y la disposición adicional única, por Ley 1/2015, de 1 de abril.
 - SE DEJA SIN EFECTO la disposición transitoria 2 y SE MODIFICAN los arts. 24.3.c) y 121.4 por Ley 12/2013, de 9 de diciembre
 - SE MODIFICA los arts. 18 a 21, por Ley 10/2012, de 3 de agosto y el art. 4.1 por Ley 12/2011, de 26 de diciembre.
- Orden de 22 de agosto 2011. Crea el Consejo Asesor de Pacientes.
- Orden de 29 de abril 2013. Establece las bases reguladoras y convoca subvenciones, en régimen de concurrencia competitiva, para las entidades privadas sin ánimo de lucro para la realización de programas de carácter sociosanitario.
- Decreto núm. 183/2013, de 5 de diciembre. Crea la Red gallega de atención temprana.
- Orden de 21 de marzo 2014. Establece las bases reguladoras y se convocan subvenciones, en régimen de concurrencia competitiva, a las entidades privadas sin ánimo de lucro para la realización de programas de carácter sociosanitario.

3.10 NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE LES ILLES BALEARS

- Orden de 19 de enero 2011. Establece las bases reguladoras de las subvenciones en materia de salud y consumo.
- Orden de 18 de enero 2013. Crea el fichero de datos de carácter personal denominado Registro Poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de las Illes Balears.
- Orden de 6 de mayo 2013. Modifica el fichero de datos de carácter personal denominado Registro Poblacional de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de las Illes Balears creado por la Orden del Consejero de Salud, Familia y Bienestar Social de 18-1-2013.

3.11 NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE PAÍS VASCO

- Orden de 22 de mayo 2012. Crea el Consejo Asesor de enfermedades raras.
- Orden de 6 de mayo de 2013, del Consejero de Salud, de actualización de la composición del Consejo Asesor de enfermedades raras, en Euskadi.
- Decreto núm. 473/2013, de 30 de diciembre. Creación y funcionamiento del Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Euskadi.
- Orden de 23 de julio 2014. Establece la definición de caso registrable y las variables que deben constar en la declaración de casos al Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Euskadi.
- Decreto núm. 147/2015, de 21 de julio. Aprueba la Declaración sobre Derechos y Deberes de las personas en el sistema sanitario de Euskadi.

3.12 NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD FORAL DE NAVARRA

- Ley Foral núm. 17/2010, de 8 de noviembre. Ley Foral de Derechos y deberes de las personas en materia de salud en Navarra.
 - Última actualización en el BOE 31/12/2016

- Antigua versión vigente desde 16/11/2010 hasta 01/01/2017.
- Orden Foral núm. 69/2013, de 19 de junio. Crea y regula el Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra y crea el fichero de datos de carácter personal correspondiente.

3.13 NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD VALENCIANA

- Decreto núm. 77/2007, de 25 de mayo. Regula las bases para la designación de las Unidades de Referencia del sistema sanitario público de la Comunitat Valenciana.
 - Disposición derogada.
 - DEROGADA por DECRETO 64/2016, de 27 de mayo, del Consell, por el que se regulan las bases para la designación de las unidades de referencia del sistema sanitario público de la Comunitat Valenciana.
- Resolución de 6 de mayo 2009. Dispone la publicación del Acuerdo Marco de colaboración entre el Centro Superior de Investigación en Salud Pública y el Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.
- Decreto núm. 86/2009, de 19 de junio. Regula el derecho a la segunda opinión médica en el ámbito del Sistema Sanitario Público Valenciano.
- Orden núm. 4/2012, de 7 de marzo. Crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad Valenciana.
- Decreto núm. 80/2015, de 22 de mayo. Crea y regula el Comité de Pacientes de la Comunitat Valenciana.

3.14 NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD DE MADRID

- Decreto 6/2006, de 19 de enero, del Consejo de Gobierno, por el que se aprueban medidas para la mejora de la prestación farmacéutica a los pacientes crónicos. (Incluye la EB).
 - Última actualización 01/06/2006.
- Orden núm. 571/2015, de 9 de junio. Crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA) y se

establece el procedimiento de comunicación, por parte de los centros y profesionales sanitarios, para su inclusión en el SIERMA.

3.15 NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN EL PRINCIPADO DE ASTURIAS

- Resolución de 22 de abril 2013. Crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras del Principado de Asturias (SIERA).
- Resolución de 22 de abril 2013. Acuerda la modificación de la lista de Enfermedades de Declaración Obligatoria.
- Resolución de 26 de abril 2013. Crea en el Servicio de Vigilancia Epidemiológica de la Dirección General de Salud Pública, el fichero automatizado de datos de carácter personal denominado «Registro del Sistema de Información en Enfermedades Raras de Asturias».

3.16 NORMATIVA SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD AUTÓNOMA DE LA REGIÓN DE MURCIA

- Ley núm. 3/2009, de 11 de mayo. Ley de Derechos y Deberes de los Usuarios del Sistema Sanitario de Región de Murcia.
 - Última actualización publicada en el BOE 31/12/2012.
 - SE MODIFICA art. 20, las disposiciones finales 2 y lo indicado de la 3, por Ley 14/2012, de 27 de diciembre.
- Decreto núm. 223/2015, de 16 de septiembre. Establece los criterios de gestión y funcionamiento del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia.

4. OTRA DOCUMENTACIÓN DE INTERÉS

4.1 REGISTRO Y CODIFICACION

UNIÓN EUROPEA

- Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-9 o CIE-10).
- El Reglamento Europeo sobre medicamentos huérfanos [Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999.

- Última actualización en página EUR-Lex 24/05/2016

ESPAÑA

- Real Decreto 1971/1999, de 23 de diciembre, de procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de discapacidad.
 - Última actualización publicada en el BOE 11/10/2012.
 - SE MODIFICA
 - los arts. 2, 5.4, 8, disposición adicional 1, anexo I.A y la denominación del anexo III, por Real Decreto 1364/2012, de 27 de septiembre (Ref. BOE-A-2012-12686).
 - el título, el art. 5.5, la disposición adicional única y SE AÑADE disposición adicional segunda, por Real Decreto 1856/2009, de 4 de diciembre (Ref. BOE-A-2009-20891).
 - SE DEROGA en la forma indicada el anexo 2, por Real Decreto 504/2007, de 20 de abril (Ref. BOE-A-2007-8350).
- Orden de 2 de noviembre de 2000, por la que se determina la composición, organización y funciones de los Equipos de Valoración y Orientación dependientes del Instituto de Mayores y Servicios Sociales y se desarrolla el procedimiento de actuación para la valoración del grado de discapacidad dentro del ámbito de la Administración General del Estado que se modifica en Orden SSI/1474/2014, de 28 de julio.
- Ley 16/2003, de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud (artículo 14).
 - Última actualización publicada en el BOE 15/08/2016.
- Acceso a la Jubilación anticipada: Discapacidad igual o superior al 45 por ciento y discapacidad que sea igual o superior al 65 % (Real Decreto 1851/2009, de 4 de diciembre y Real Decreto 1539/2003, de 5 de diciembre, respectivamente).
 - **Real Decreto 1851/2009, de 4 de diciembre**
 - Última actualización publicada en el BOE 02/08/2011.
 - SE MODIFICA con efectos de 1 de enero de 2012, el art. 3, por Ley 27/2011, de 1 de agosto y con efectos de 1 de enero de 2011, el art. 2.f), por Real Decreto 1148/2011, de 29 de julio (Ref. BOE-A-2011-13119).
- El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III en 2005 dio de alta en la Agencia de Protección de

Datos Estatal el fichero “Registro de Enfermedades Raras y Banco de Muestras”.

- Artículo “Los Registros de Enfermedades en la Investigación Epidemiológica de las ER en España” publicado en 2006 en la Revista Española de Salud Pública.
- Ley 29/2006, de 26 de julio, de Garantías y Uso Racional de los Medicamentos y Productos Sanitarios. Artículo 2.
 - Última actualización publicada en el BOE 25/07/2015.
 - SE DEROGA, salvo las disposiciones finales 2 a 4, por Real Decreto Legislativo 1/2015, de 24 de julio.
 - SE MODIFICA el art. 111.1.grupo IX, por Ley 36/2014, de 26 de diciembre.
- Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre (Análisis genéticos).
- Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización.
 - Última actualización publicada en el BOE 08/07/2015.
- Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud.
- Ley 14/2007 de Investigación Biomédica.
 - Última actualización publicada en el BOE 02/06/2011.
- Acuerdo del Pleno del Senado, de 20 de febrero de 2007, por el que se aprueba el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con Enfermedades Raras.
- Real Decreto 1345/2007, de 11 de octubre, por el que se regula el procedimiento de autorización, registro y condiciones de dispensación de los medicamentos de uso humano fabricados industrialmente.
 - Última actualización publicada en el BOE 17/09/2013.
 - SE MODIFICA:
 - determinados preceptos y SE AÑADE los arts. 20 bis, 21 bis, 63 ter, 71 bis y disposiciones adicional 3 y transitoria 6, por Real Decreto 686/2013, de 16 de septiembre.
 - el art. 24, por Real Decreto-ley 9/2011, de 19 de agosto.
 - los arts. 4, 30, 62 a 66 y SE AÑADE los arts. 63 bis y 66 bis, por Real Decreto 1091/2010, de 3 de septiembre.

- Las Comunidades Autónomas están desarrollando sus registros poblacionales en EERR habiéndose publicado las órdenes de creación de los mismos en casi todas las CCAA.
- Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de medicamentos en situaciones especiales, establece las condiciones para el uso compasivo, el acceso a medicamentos extranjeros y el uso en condiciones distintas a las autorizadas.
Este real decreto tiene carácter de legislación de productos farmacéuticos a los efectos previstos en el artículo 149.1.16.^a de la Constitución y se adopta en desarrollo del artículo 24, apartados 3 y 4, y disposición final quinta de la Ley 29/2006, de 26 de julio, por lo que, junto con las disposiciones sobre dispensación de medicamentos que regulan los artículos 26 y 40 del Real Decreto 1345/2007, de 11 de octubre, por el que se regula el procedimiento de autorización, registro y condiciones de dispensación de los medicamentos de uso humano fabricados industrialmente.
 - Última actualización publicada en el BOE 27/07/2013.
 - SE MODIFICA el art. 11.1.c), por Real Decreto 577/2013, de 26 de julio.
- Real Decreto 1851/2009, de 4 de diciembre, por el que se desarrolla el artículo 161 bis de la Ley General de la Seguridad Social en cuanto a la anticipación de la jubilación de los trabajadores con discapacidad en grado igual o superior al 45 por ciento).
Por otra parte cuando el grado de discapacidad sea igual o superior al 65 % la cuestión se encuentra regulada en el Real Decreto 1539/2003, de 5 de diciembre, por el que se establecen coeficientes reductores de la edad de jubilación a favor de los trabajadores que acreditan un grado importante de discapacidad.
 - **Real Decreto 1851/2009, de 4 de diciembre:** Última actualización publicada en el BOE 02/08/2011.
 - SE MODIFICA con efectos de 1 de enero de 2012, el art. 3, por Ley 27/2011, de 1 de agosto y con efectos de 1 de enero de 2011, el art. 2.f), por Real Decreto 1148/2011, de 29 de julio.
- Real Decreto 1148/2011, de 29 de julio, para la aplicación y desarrollo, en el sistema de la Seguridad Social, de la prestación económica por cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave.
- Real Decreto es el Real Decreto 174/2011, de 11 de febrero, por el que se aprueba el baremo de valoración de la situación de dependencia establecido por la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la

Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia.

- Directiva 2011/24/UE relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza (2011) establece la aplicación de los derechos de los pacientes a acceder a tratamientos seguros y de calidad en la UE, así como las normas para el reembolso de los gastos. Algunas disposiciones hacen referencia a las enfermedades raras.
 - Última actualización publicada en la página EUR-Lex 18/01/2016
- Orden 4/2012, del 7 de Marzo, Conselleria de Sanidad, por la que se crea el sistema de información de Enfermedades raras en la Comunidad Valenciana.
- Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social.
 - Última actualización publicada en el BOE 25/06/2015.
- Ley Orgánica 8/2013, de 9 de diciembre, para la Mejora de la Calidad Educativa, LOMCE.
 - Última actualización publicada en el BOE 10/12/2016.
 - SE MODIFICA la disposición final 5, por Decreto-ley 5/2016, de 9 de diciembre y el art. único.60 y 66, por Ley 26/2015, de 28 de julio.
- Real Decreto 81/2014, de 7 de febrero, por el que se establecen normas para garantizar la asistencia sanitaria transfronteriza, y por el que se modifica el Real Decreto 1718/2010, de 17 de diciembre, sobre receta médica y órdenes de dispensación.
- Orden SSI/1474/2014, de 28 de julio que introduce en su artículo único la siguiente posibilidad: Efectuar la valoración de las situaciones de capacidad de la persona con discapacidad.
- Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras.
- Estatuto Básico del Empleado Público (EBEP) Reducción de jornada laboral. Para funcionarios o personal sometido al EBEP: Artículo 48 h.
 - Real Decreto Legislativo 5/2015, de 30 de octubre, por el que se aprueba el texto refundido de la Ley del Estatuto Básico del Empleado Público.
- Estatuto de los Trabajadores para trabajadores por cuenta ajena: Artículo 37.5 y 6.

- Última actualización publicada en el BOE 13/05/2017.
- SE DEROGA el art. 2.1.h), por Real Decreto-ley 8/2017, de 12 de mayo.
- SE DEJA SIN EFECTO la derogación del art. 2.1.h, en la redacción dada por el Real Decreto-ley 4/2017, de 24 de febrero, por Resolución de 16 de marzo de 2017.
- SE DEROGA el art. 2.1.h, por Real Decreto-ley 4/2017, de 24 de febrero.

5. NORMATIVA NACIONAL O REGIONAL QUE FUNDAMENTA EL MARCO NORMATIVO DE LA INTERVENCIÓN PROFESIONAL DEL TRABAJADOR SOCIAL.

- Ley 2/1988, de 4 de abril, de Servicios Sociales de Andalucía.
 - **Disposición derogada.**
 - SE DEROGA por por Ley 9/2016, de 27 de diciembre.
- Ley Orgánica 1/2002, de 22 de marzo, reguladora del Derecho de Asociación.
 - Última actualización publicada en el BOE 23/09/2011
- Ley 38/2003, de 17 de noviembre, General de Subvenciones.
 - Última actualización publicada en el BOE 20/05/2016.
 - SE DECLARA en el Recurso 5567/2013, la inconstitucionalidad y nulidad del art. 7.1 a), por Sentencia 70/2016, de 14 de abril (Ref. BOE-A-2016-4854).
- Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia de España.
 - Última actualización publicada en el BOE 30/10/2015.
 - SE SUSPENDE para el año 2016, la aplicación del art. 7.2, 8.2.a), 10, 32.3, por Ley 48/2015, de 29 de octubre (Ref. BOE-A-2015-11644).
- Ley de Servicios Sociales: Ley 12/2008, de 5 de diciembre, del País Vasco.
 - Última revisión vigente 01/05/2011.
- Código Deontológico de la Profesión de Trabajador/a Social. Aprobado en 2012.
- Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social.

- Última actualización publicada en el BOE 25/10/2015.
- Real Decreto 877/2014, de 10 de octubre, por el que se aprueban los Estatutos del Consejo General de Colegios Oficiales de diplomados en Trabajo Social y Asistentes sociales.
 - DEROGA los estatutos aprobados por Real Decreto 116/2001, de 9 de febrero.
- Ley 43/2015, de 9 de octubre, del Tercer Sector de Acción Social.
- Ley 45/2015, de 14 de octubre, de Voluntariado.
- Ley 14/2015, de 9 de abril, de Servicios Sociales de Extremadura (Artículo 31).
- Registro de Enfermedades Raras de base poblacional en España, lo creó la Consejería de Sanidad de la Junta de Extremadura, Andalucía, Castilla la Mancha, Murcia y Madrid.
- Registro de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III.

6. LEGISLACIÓN ESTATAL EN MATERIA DE DEPENDENCIA

LEYES

- Ley 39/ 2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia.
 - Última actualización publicada en el BOE 30/10/2015.
 - SE SUSPENDE para el año 2016, la aplicación del art. 7.2, 8.2.a), 10, 32.3, por Ley 48/2015, de 29 de octubre (Ref. BOE-A-2015-11644).
- Ley 41/2007, de 7 de diciembre por la que se modifica la Ley 2/1981, de 25 de marzo, de Regulación del Mercado Hipotecario y otras normas del sistema hipotecario y financiero, de regulación de las hipotecas inversas y el seguro de dependencia y por la que se establece determinada norma tributaria.
 - Última actualización publicada en el BOE 28/04/2015.

REALES DECRETOS

- Real Decreto 504/2007, de 20 de abril el que se aprueba el baremo de valoración de la situación de dependencia establecido por la Ley

39/2006, de 14 de diciembre, de promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia.

- **Disposición derogada.**
- SE DEROGA, con efectos de 18 de febrero de 2012, por Real Decreto 174/2011, de 11 de febrero.
- Real Decreto 614/2007, de 11 de mayo sobre nivel mínimo de protección del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia garantizado por la Administración General del Estado.
 - **Disposición derogada.**
 - SE DEROGA por Real Decreto 1050/2013, de 27 de diciembre.
- Real Decreto 615/2007, de 11 de mayo por el que se regula la Seguridad Social de los cuidadores de las personas en situación de dependencia.
 - Última actualización publicada en el BOE 18/02/2011.
- Real Decreto 727/2007, de 8 de junio sobre criterios para determinar las intensidades de protección de los servicios y la cuantía de las prestaciones económicas de la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia.
 - **Disposición derogada.**
 - SE DEROGA por Real Decreto 1051/2013, de 27 de diciembre.
- Real Decreto 1197/2007, de 14 de septiembre por el que se modifica el Real Decreto 504/2007, de 20 de abril, en materia de reconocimiento de descanso por maternidad en los supuestos de discapacidad del hijo y de reconocimiento de la necesidad de asistencia de tercera persona en las prestaciones no contributivas.
 - **Disposición derogada.**
 - Se entiende implícitamente derogada por el Real Decreto 174/2011, de 11 de febrero.
- Real Decreto 6/2008, de 11 de enero sobre determinación del nivel mínimo de protección garantizado a los beneficiarios del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia en el ejercicio 2008.
- Real Decreto 7/2008, de 11 de enero sobre las prestaciones económicas de la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia para el ejercicio 2008.

- Real Decreto 179/2008, de 8 de febrero por el que se modifica el Real Decreto 6/2008, de 11 de enero, sobre determinación del nivel mínimo de protección garantizado a los beneficiarios del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia en el ejercicio 2008.
- Real Decreto 1856/2009, de 4 de diciembre, de procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de discapacidad, y por el que se modifica el Real Decreto 1971/1999, de 23 de diciembre.
- Real Decreto 373/2010, de 26 de marzo, por el que se determina el nivel mínimo de protección garantizado a los beneficiarios del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia para el ejercicio 2010.
- Real Decreto 374/2010, de 26 de marzo, sobre las prestaciones económicas de la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia para el ejercicio 2010.

RESOLUCIONES

- Resolución de 16 de julio de 2007 del Instituto de Mayores y Servicios Sociales, sobre el procedimiento a seguir para el reconocimiento de la situación de dependencia y del derecho a las prestaciones del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia.
- Resolución de 23 de mayo de 2007 del Instituto de Mayores y Servicios Sociales, por la que se publica el Acuerdo de Consejo de Ministros, por el que se aprueba el marco de cooperación interadministrativa y criterios de reparto de créditos de la Administración General del Estado para la financiación del nivel acordado, previsto en la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia.
- Resolución de 18 de enero de 2008 de la Secretaría General Técnica, por la que se publica el Convenio de colaboración, el Instituto de Mayores y Servicios Sociales y la Comunidad Autónoma de Andalucía, para la construcción de una residencia modelo en la atención de personas mayores en situación de dependencia y unidad de estancias diurnas en Almería.
- Resolución de 8 de agosto de 2008 del Instituto de Mayores y Servicios Sociales, por la que se publica el Acuerdo de Consejo de Ministros, en su reunión del día 1 de agosto de 2008, por el que se aprueba el marco de cooperación interadministrativa y criterios de reparto de créditos de la

Administración General del Estado para la financiación durante 2008 del nivel acordado, previsto en la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia.

- Resolución de 4 de febrero de 2010 de la Secretaría General de Política Social y Consumo, por la que se publica el Acuerdo del Consejo Territorial del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia, en materia de órganos y procedimientos de valoración de la situación de dependencia.
- Resolución de 4 de febrero de 2010 - 2 de la Secretaría General de Política Social y Consumo, por la que se publica el Acuerdo del Consejo Territorial del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia, para la mejora de la calidad de la prestación económica para cuidados en el entorno familiar del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia.
- Resolución de 29 de junio de 2010 de la Secretaría General de Política Social y Consumo, por la que se publica el Acuerdo del Consejo Territorial del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia sobre modificación del baremo de valoración de la situación de dependencia establecido en el Real Decreto 504/2007, de 20 de abril.
 - **Disposición derogada.**
 - Esta norma se entiende implícitamente derogada por Real Decreto 174/2011, de 11 de febrero.
- Corrección de erratas de la Resolución de 29 de junio de 2010 de la Secretaría General de Política Social y Consumo, por la que se publica el Acuerdo del Consejo Territorial del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia sobre modificación del baremo de valoración de la situación de dependencia establecido en el Real Decreto 504/2007, de 20 de abril.
 - **Disposición derogada.**
 - Esta norma se entiende implícitamente derogada por Real Decreto 174/2011, de 11 de febrero.

ORDENES MINISTERIALES

- Orden TAS/1459/2007 de 25 de mayo, por la que se establece el Sistema de Información del Sistema para la Autonomía Personal y

Atención a la Dependencia y se crea el correspondiente fichero de datos de carácter personal.

- **SE DEROGA** excepto el art. 7, por Orden SSI/2371/2013, de 17 de diciembre.
- Orden TAS/2632/2007 de 7 de septiembre, por la que se modifica la Orden TAS/2865/2003, de 13 de octubre, por la que se regula el convenio especial en el sistema de la Seguridad Social (cuidadores no profesionales de personas en situación de dependencia).
- Orden ESD/1984/2008 de 4 de julio, por la que se crea la Comisión Especial para la mejora de la calidad del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia.

ORDENES DE REGULACIÓN

- Boletín Oficial de la Comunidad de Madrid- N° 102, viernes 30/04/2010. Consejería de Familia y Asuntos Sociales.

Regulación Situación de Dependencia:

- Orden 625/2010, de 21 de abril, por la que se regulan los procedimientos para el reconocimiento de la situación de dependencia y para la elaboración del Programa Individual de Atención.
 - **DEROGADA** por Decreto 54/2015, de 21 de mayo, del Consejo de Gobierno, por el que se regula el procedimiento para reconocer la situación de dependencia y el derecho a las prestaciones del sistema para la autonomía y atención a la dependencia en la Comunidad de Madrid (BOCM de 26 de Mayo de 2015) Corrección de errores: (BOCM de 24 de Junio de 2015)
- Orden 626/2010 de 21 de abril por la que se regula la prestación económica para cuidados en el entorno familiar y apoyo a cuidadores no profesionales para personas en situación de dependencia de la Comunidad de Madrid.
 - **DEROGADA** por Decreto 54/2015, de 21 de mayo, del Consejo de Gobierno, por el que se regula el procedimiento para reconocer la situación de dependencia y el derecho a las prestaciones del sistema para la autonomía y atención a la dependencia en la Comunidad de Madrid (BOCM de 26 de

Mayo de 2015) Corrección de errores: (BOCM de 24 de Junio de 2015)

- Orden 627/2010 de 21 de abril por la que se regulan la prestación económica vinculada al servicio o cheque servicio y la prestación económica de asistencia personal para personas en situación de dependencia de la Comunidad de Madrid.
 - **DEROGADA** por Decreto 54/2015, de 21 de mayo, del Consejo de Gobierno, por el que se regula el procedimiento para reconocer la situación de dependencia y el derecho a las prestaciones del sistema para la autonomía y atención a la dependencia en la Comunidad de Madrid (BOCM de 26 de Mayo de 2015) Corrección de errores: (BOCM de 24 de Junio de 2015)
- Consejo Económico y Social de Castilla y León.
- Informe a Iniciativa Propia sobre promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia. Aplicación de la Ley 39/2006 en Castilla y León.
- Dependencia. Informe CES y Documento Técnico.
- Dependencia. Informes CES.
- Dependencia. Documento Técnico: Real Decreto 1593/2011 de 4 de noviembre, por el que se establece el Título de Técnico en Atención a Personas en Situación de Dependencia y se fijan sus enseñanzas mínimas.

NORMATIVA DE SERVICIOS SOCIALES

- Artículo 9.2 de la Constitución Española.
- Ley 10/82, de 13 de abril, de creación de los Colegios Oficiales de Diplomados en Trabajo Social y Asistentes Sociales.
- Decreto 109/1998, de 18 de junio, por el que se actualiza la zonificación de Servicios Sociales de la Comunidad de Madrid.
 - Última fecha de actualización en la página de la Comunidad de Madrid el 12/08/2005.
- Ley 11/2002, de 18 de diciembre, de Ordenación de la Actividad de los Centros y Servicios de Acción Social y Mejora de la Calidad en la Prestación de los Servicios Sociales de la Comunidad de Madrid.
 - Última fecha de actualización en la página de la Comunidad de Madrid el 17/04/2015

- Ley 11/2003, de 27 de marzo, de Servicios Sociales de la Comunidad de Madrid. Arts. 13, 38 y Disposición Transitoria Primera DEROGADOS por la Ley 9/2010, de 23 de Diciembre, de Medidas Fiscales, Administrativas y Racionalización del Sector Público.
 - Última fecha de actualización en la página de la Comunidad de Madrid el 03/03/2016
- Decreto 226/2003, de 6 de noviembre, por el que se aprueba el Reglamento del Registro de Directores de Centros de Servicios Sociales de Iniciativa Privada de la Comunidad de Madrid. Página de CM sobre Registro de Directores, reconocimiento de acciones formativas y con toda la normativa de referencia. Destaca la Resolución de 28 de agosto 2012 que en su preámbulo explica las modificaciones.
 - Última fecha de actualización en la página de la Comunidad de Madrid el 06/11/2012
- Resolución de 5 de agosto de 2005, de la Dirección de la Agencia de Protección de Datos de la Comunidad de Madrid, por la que se aprueba la Recomendación 1/2005, de 5 de agosto, de la Agencia de Protección de Datos de la Comunidad de Madrid, sobre Archivo, Uso y Custodia de la Documentación que compone la Historia Social no informatizada por parte de los Centros Públicos de Servicios Sociales de la Comunidad de Madrid.
 - **DEROGADA** por Ley 8/2012, de 28 de diciembre, de Medidas Fiscales y Administrativas(BOCM de 29 de Diciembre de 2012) Corrección de errores: (BOCM de 15 de Enero de 2013)
- Resolución de 23 de abril de 2013, de la Secretaría de Estado de Servicios Sociales e Igualdad, por la que se publica el Acuerdo del Consejo Territorial de Servicios Sociales y del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia sobre criterios, recomendaciones y condiciones mínimas para la elaboración de los planes de prevención de las situaciones de dependencia y promoción de la autonomía personal; datos básicos del sistema de información del SAAD y Catálogo de referencia de servicios sociales.
 - Última actualización en página Portal de Dependencia el 30/07/2014.
- Ley 27/2013, de 27 de diciembre, de racionalización y sostenibilidad de la administración local.
 - Última actualización en el BOE 15/07/2016.

- Ley 1/2014 de 25 de julio de Adaptación del Régimen Local de la Comunidad de Madrid a la Ley 27/2013, de 27 de diciembre, de racionalización y sostenibilidad de la Administración Local.
 - Última fecha de actualización en la página de la Comunidad de Madrid el 22/10/2014.
- Decreto 21/2015, de 16 de abril, del Consejo de Gobierno, por el que se aprueba el Reglamento Regulador de los Procedimientos de Autorización Administrativa y Comunicación Previa para los Centros y Servicios de Acción Social en la Comunidad de Madrid, y la inscripción en el Registro de Entidades, Centros y Servicios.
 - Última fecha de actualización en la página de la Comunidad de Madrid el 30/04/2015.
- Ley 43/2015, de 9 de octubre, del Tercer Sector de Acción Social.
- Sobre Autorizaciones y Registros de Centros de Servicios Sociales y Servicios de Acción Social que desarrollen sus actividades en el ámbito de la Comunidad de Madrid. Recopilación de Decretos y Órdenes en CIRA de madrid.org.

CONCLUSIONES DEL ESTUDIO

CONCLUSIONES GENERALES

✓ RESPECTO A NECESIDADES:

- Una enfermedad es un proceso en la vida que representa una pérdida en el equilibrio vital de la persona y de su entorno social. Y esto se agudiza cuando la enfermedad diagnosticada es una enfermedad rara.
- La familia debe dar respuestas, tomar decisiones y realizar acciones en las que nuestras administraciones tienen que implicarse garantizando el abordaje de la problemática real de la persona a través de una red global e integrada de atención entre los diferentes recursos implicados.
- Además, debe hacerse de forma multidisciplinaria, integrada y coordinada entre los diferentes servicios y niveles asistenciales, y de forma transversal con los dispositivos procedentes de otros ámbitos: consejerías, educación, bienestar social y familia, y empresa y empleo. Si las necesidades se abordan de forma aislada la repercusión será negativa, impidiendo el desarrollo integral y la inclusión social.
- Las necesidades atraviesan todas las fases del proceso de enfermar: prediagnóstico, diagnóstico y postdiagnóstico. El retraso a la hora de conseguir un nombre para la enfermedad e incluso la no consecución del mismo en algunos casos, así como la inexistencia de propuestas terapéuticas y las dificultades para acceder a tratamientos ya existentes son dos de los elementos nucleares a la hora de identificar las necesidades de pacientes y de sus familiares.
- La lógica preocupación por las personas afectadas puede repercutir por una pérdida de atención social a la hora de abordar la situación concreta de los cuidadores informales y de los familiares. Es frecuente, por ejemplo, que haya problemas de agotamiento, de conflictos entre parejas o de pérdida de oportunidades profesionales. Además, es cierto que estas circunstancias siguen teniendo un claro perfil de género.
- Por lo demás, la previsible focalización sobre aspectos médicos puede soslayar la importancia que hay que prestar a elementos claves de la inclusión social (como las oportunidades de participación en eventos deportivos o artísticos), educativa (como la pérdida de formación básica o especializada, especialmente grave en niños, adolescentes y jóvenes)

y profesional (como la escasa adecuación de las empresas a las necesidades de los pacientes y de los familiares con enfermedades poco frecuentes).

- Muchos de estas necesidades se derivan no sólo del desinterés hacia las personas con enfermedades raras, sino también de la falta de conocimiento sobre las mismas. Tal vez, desinterés y falta de conocimiento sean dos caras de una misma moneda.

✓ RESPECTO A FUNCIONES:

- La importancia del trabajador social en el entorno sociosanitario es evidente y urge la identificación de funciones a partir de las cuales proceder a un minucioso estudio de las enfermedades poco frecuentes desde la mirada de este colectivo.
- La transversalidad como valor del Trabajo Social para poder abordar la problemática en enfermedades raras. Téngase en cuenta que esa característica está muy presente tanto en la realidad cotidiana del trabajador social como en su formación universitaria.
- Está cada vez más reconocido por todos los agentes que participan en la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes y por los mismos afectados y por las asociaciones de pacientes que el Trabajo Social tiene un valor axial en el desarrollo de planes de ayuda a las personas con este tipo de enfermedades.
- En este sentido, merece la pena aludir a la consideración del trabajador social como profesional de referencia para las familias y los afectados a la hora de gestionar informaciones complicadas y contactos de difícil acceso.
- El trabajador social es un referente igualmente para el análisis en su conjunto de los problemas que afectan a este colectivo.

✓ RESPECTO A NORMATIVA:

- Es necesario actualizar la legislación existente en torno a las enfermedades poco frecuentes y al trabajo social.
- Normas y leyes han de actuar como punto de partida para un análisis multidisciplinar de este tipo de patologías, dado que influyen directamente sobre el contexto político, social y sanitario, entre otros.

- Sin duda, se ha avanzado mucho en las propuestas legislativas sobre enfermedades poco frecuentes en la última década en nuestras Comunidades Autónomas, en España y en Europa. Con todo no es menos cierto que aún queda mucho por hacer.
- Los profesionales vinculados al Trabajo Social pueden tener una participación mayor en el proceso de debate y reflexión que sobre la realidad de las enfermedades raras tiene lugar cuando se está diseñando alguna norma o ley sobre este tema. Esa misma participación, por cierto, habría que reclamar para otros colectivos de profesionales y también para las asociaciones de pacientes, con las que, además, los trabajadores sociales suelen tener una relación constante y estrecha.

✓ PROPUESTAS DE TRABAJO:

- Como hemos comentado en distintas ocasiones, es más que clara la importancia de la investigación desde el Trabajo Social para intervenir con criterio en la realidad de las personas con enfermedades poco frecuentes.
- Convendría iniciar un trabajo intenso de identificación de necesidades y de funciones en cada uno de los ámbitos citados en este estudio, destacando las realidades compartidas por las enfermedades raras en general, pero intentando marcar igualmente diferencias según tipos de patologías.
- En ese sentido, las enfermedades neurodegenerativas ocuparán un destacado lugar. “Estas patologías presentan como característica su cronicidad y su evolución progresiva. Son enfermedades que no sólo afectan a quien las sufre sino también a su entorno más cercano. En general, provocan alteraciones en muchas actividades y funciones corporales como es el equilibrio, la movilidad, el habla, la respiración y la función cardíaca entre otras. Así, lesionan áreas físicas vinculadas con la esencia humana: la memoria, la percepción, los sentimientos, la capacidad de tomar decisiones. Aspectos tan vitales de la vida humana que generan efectos muy devastadores y un especial sufrimiento” (*Neuroalianza*).

Sería un acierto reivindicar la inclusión de una formación específica sobre ER para los trabajadores sociales, que se podría materializar en encuentros específicos o también en la presencia en encuentros

generales del colectivo. De la misma forma, cabe pensar en la rentabilidad derivada de la presencia de estos temas en formación de grado y de postgrado en las universidades españolas.

- Los trabajadores sociales ocupan un lugar mediador que serviría, entre otras cosas, no sólo para identificar en normativa general aspectos de interés para el colectivo de las ER, sino también para hacer análisis de la misma y, muy especialmente, difundirla.

BIBLIOGRAFÍA

- A European Network of Email and Telephone Help Lines Providing Information and Support on Rare Diseases: Results From a 1-Month Activity Survey
- Angelis, A., D. Tordrup y P. Kanavos (2015). Socio-economic burden of rare diseases: A systematic review of cost of illness evidence. *Health Policy*, 119: 964-979.
- Arcos. J.M. (2013). El Día Mundial de las Enfermedades Raras en las noticias de prensa. El ejemplo de Andalucía. *Discurso & Sociedad*, 7(1): 224-247.
- Armayones, M., S. Requena, B. Gómez, M. Pousada y A. M. Bañón (2015). El uso de Facebook en asociaciones españolas de enfermedades raras: ¿cómo y para qué lo utilizan? *Gaceta Sanitaria*. En prensa.
- Bañón, A. M. (2007). Discourse and Rare Diseases: Proposal for a Critical Analysis in the Spanish Context. *Birkbeck Studies in Applied Linguistics*, 2: 159-178.
- Bañón, A. M. (2008). Comunicación destructiva y agresividad verbal en la Red. Notas en torno al discurso sobre las enfermedades raras. *Discurso & Sociedad*, 4 (4): 649-673.
- Bañón, A. M., J. Fornieles, J.A. Solves e I. Rius (coord.) (2011). *Desafíos y estrategias comunicativas de las Enfermedades Raras. La investigación médica como referente*. CIBERER, Valencia.
- Bañón, A.M. y J. Fornieles (2013). Internacionalización, formación y análisis de la realidad. Tres conceptos esenciales en el desarrollo de acciones positivas por parte de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). *Revista Española de Discapacidad (REDIS)*, 1 (2): 135-141.
- Bavisetty, S., W. Grody y S. Yazdani (2013). Emergence of pediatric diseases. Review of present policies and opportunities for improvement. *Rare Diseases*, 1:1-5.
- Berman, J. (2014). *Rare diseases and orphan drugs: Keys to understanding and treating the common diseases*. Elsevier: Philadelphia.
- Budych, K., T.M. Helms y C. Schultz (2012). How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient-physician interaction. *Health Policy*, 105(2-3): 154-164.

- Carrión, J., L. Echandi, A.M. Bañón y E. Pastor (2015). *FEDER, la fuerza del movimiento asociativo*, Diego Marín, Murcia.
- Comunidad de Madrid (2008). *Mortalidad y años potenciales de vida perdidos por enfermedades raras en la Comunidad de Madrid en el período 1999-2003*. Servicio de Epidemiología de la Comunidad de Madrid: Madrid.
- Dagiral, E. y A. Peerbaye (2010). La construction et la diffusion de l'information sur les maladies rares. En H. Romeyer (dir.), *La santé dans l'espace public* (pp.149-158). Presses de l'Ecole des Hautes Etudes en Santé Publique: Rennes.
- Douglas, C., E. Wilcox, M. Burgess y L. Lynd (2015). Why orphan drug coverage reimbursement decision-making needs patient and public involvement. *Health Policy*, 119: 588-596.
- Federación Española de Enfermedades Raras (2009). *Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio EnSERio*. Caja Madrid: Madrid.
- Fernández, J. S., A. Lozano y D.P. Riaño (2015). *Políticas sociales y enfermedades poco frecuentes. Informe 2013*. Diego Marín Editores: Murcia.
- Fornieles, J., A.M. Bañón, I. Urán, M^a. R. Fernández, J.M. Arcos, A. Ancochea (2014). *Educación y enfermedades poco frecuentes. Análisis y propuestas de trabajo*, Diego Marín, Murcia.
- Francois Houyez, Rosa Sánchez de Vega, Tuy Nga Brignol, Mónica Mazzucato, Agata Polizzi. *Interact J Med Res* 2014 (May 05); 3(2):e9
- Graf, J.M. y M. Frank (2015). Rare is frequent and frequent is costly: rare diseases as a challenge for health care systems. *European Journal of Health Economics*, 16:113-118.
- Guttman, N., C. Shalev, G. Kaplan, A. Abulafia, G. Bin-Nun, R. Goffer, R. Ben-Moshe, O. Tal, M. Shani y B. Lev (2008). What should be given a priority-costly medications for relatively few people or inexpensive ones for many? The Health Parliament public consultation initiative in Israel. *Health Expectations*, 11 (2): 177-188.
- Hughes, D.A., B. Tunnage y T. Yeo (2005). Drugs for exceptionally rare diseases: do they deserve special status for funding? *QJM: Monthly Journal of the Association of Physicians*, 98: 829-836.

- Hyry, H.I., A.D. Stern, T.M. Cox y J.C.P. Roos (2014). Limits on use of health economic assessment for rare diseases. *QJM: Monthly Journal of the Association of Physicians*, 107: 241-245.
- Hyry, H.I., J. Roos, J. Manuel y T. Cox (2013). The legal imperative for treating rare disorders. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8:135.
- Jaeger, G., A. Røjvik y B. Berglund (2015). Participation in society for people with a rare diagnosis. *Disability and Health Journal*, 8: 44-50.
- Kesselheim, A., S. McGraw, L. Thompson, K. O'Keefe y J. Gagne (2015). Development and use of new therapeutics for rare diseases: Views from patients, caregivers, and advocates. *Patient*, 8: 75-84.
- Luzzatto, L., C. Hollak, T. Cox, A. Schieppati, C. Licht, H. Kääriäinen, G. Merlini, F. Schaefer, S. Simoens, L. Pani, S. Garattini y G. Remuzzi (2015). Rare diseases and effective treatments: are we delivering? *The Lancet*, 385: 750-752.
- Mayoral Rivero, E. Enfermedades Raras. *Revista 60 y más*, nº 322/2013.
- Mayoral Rivero, E. Preguntas con Respuestas. *Revista Autonomía Personal*. IMSERSO, 2013.
- Mayoral Rivero, E. Enfermedades Raras en Pediatría, *Informe SIAS*, Sevilla.2005
- Mayoral Rivero, E. Estrategia para el Abordaje de la Cronicidad en el Sistema Nacional de Salud, sanidad 2012 Ministerio de sanidad, servicios sociales e igualdad.
- Mayoral Rivero, E. Guía de Apoyo Psicológico para Afectados por ER: 2009
- Mayoral Rivero, E. Guía de Apoyo técnico y social para grupos de Afectados y asociaciones de ER.
- Mayoral Rivero, E. Guía; No estás solo. 2003
- Mayoral Rivero, E. Plan integral de enfermedades raras en Extremadura 2010-2014 junta de Extremadura Consejería de Sanidad y Dependencia Dirección General de Planificación, Ordenación y Coordinación.
- Mayoral Rivero, E. Protocolo para la acogida y atención de los niños con enfermedades raras o poco frecuentes en los centros educativos de Extremadura; 2015.
- Organización Mundial de la Salud (2012). Unidos para combatir las enfermedades raras. *Boletín de la Organización Mundial de la Salud*, 90(6), 401-476.

- Orphanet (2015). *Listado de medicamentos huérfanos para enfermedades raras en Europa*. INSERM: París.
- Palau, F. (2010). Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. *Medicina Clínica*, 134 (4), 161-168.
- Parlamento Europeo (2000). Charter of fundamental rights of the European Union. *Oficial J. Eur. Communities*, 364:1-22.
- Picavet, Cassiman y Simoens (2014). Reimbursement of orphan drugs in Belgium: what (else) matters? *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9:139.
- Picavet, E., L. Annemans, I. Cleemput, D. Cassiman y S. Simoens (2012). Market uptake of orphan drugs – a European analysis. *Journal of Clinical Pharmacy and Therapeutics*, 37: 664-667.
- Requena, S, Arcos, J. M y. Bañón, A. M (2014). «Cómo recuerdan los pacientes la comunicación del diagnóstico. A propósito de quince testimonios relacionados con enfermedades poco frecuentes», *Cultura, Lenguaje y Representación / Culture, Language and Representation*, 13, pp. 165-184.
- Requena, S. y A.M. Bañón (2011). Notes on political discourse on Rare Diseases. En A.M. Bañón, J. Fornieles, J.A. Solves e I. Rius (coord.), *Communication Strategies and Challenges for Rare Diseases* (pp.165-172). CIBERER: Valencia.
- Rodwell, C. y S. Aymé (2014). Evolution of national and European policies in the field of rare diseases and their impact over the past five years. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9 (Supp.1): P13.
- Rombach, S., C. Hollak, G. Linthorst y M. Dijkgraaf (2013). Cost-effectiveness of enzyme replacement therapy for Fabry disease. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8: 29.
- Saltonstall, P. y M. Scott (2013). Hacia una iniciativa multinacional y con objetivos concretos para la concienciación sobre las enfermedades raras. En N. Sireau (ed.) (2013). *Enfermedades raras. Retos y oportunidades para emprendedores sociales*. Sheffield: Greenleaf Publishing Limited, 6-24.
- Sánchez Castillo, S (2012). Discurso visual de las enfermedades raras: encuadres latentes. *Tonos Digital*, 32: 1-19.
- Sánchez Martínez, M^a J, Carreira Delgado, P, Mayoral Rivero, E. *Esclerodermia Guía de Familias*. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales 2004.
- Sánchez, S. (2011). Análisis ético-social de las enfermedades raras en la prensa española. La espectacularidad clínica como valor noticia.

- En J.C. Suárez (ed.). *La ética de la comunicación a comienzo del siglo XXI* (pp.254-265). Mad S.L.: Sevilla.
- Schieppati, A., J.I. Henter y A. Aperia (2008). Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet*, 371:2039-2041.
- Schlander, M. y M. Beck (2009). Expensive drugs for rare disorders: to treat or not to treat? The case of enzyme replacement therapy for mucopolysaccharidosis VI. *Current Medical Research and Opinion*, 25(5): 1285-1293.
- Simoens, S., D. Cassiman, M. Doms y E. Picavet (2012). Orphan Drugs for Rare Diseases. Is it Time to Revisit Their Special Market Access Status?, *Drugs*, 72(11): 1437-1443.
- Solves, J.A. y A.M. Bañón (coord.). *Medios de comunicación y enfermedades poco frecuentes. Informe 2012*. Diego Marín Editor: Murcia.
- Solves, J.A., A.M. Bañón e I. Rius (2015). El OBSER como impulsor de la investigación social de las enfermedades minoritarias. En C. Peñafiel y José Luis Terrón (eds.), *Estudios de Comunicación y Salud: innovaciones e información científica para el progreso social* (131-155). Editorial Sociedad Latina de Comunicación Social: Tenerife.
- Stella, P. y G. Gold-von Simson (2014). Pharmaceutical pricing, cost containment and new treatments for rare diseases in children. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9:152.
- Tiennot-Herment, L. (2010). Rôles des associations de patients dans les maladies rares. *Presse Médicale*, 39 (55):21-22.
- Uguen, D. T. Lönngren, Y. LeCam, S.Garner, E.Voisin, C. Incerti, M. Dunoyer y M. Slaoui (2014). Accelerating development, registration and access to medicines for rare diseases in the European Union through adaptative approaches: features and perspectives. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9:20.
- Wood, J., L. Sames, A. Moore y S. Ekins (2013). Multifaceted roles of ultra-rare and rare disease patients/parents in drug discovering. *Drug Discovery Today*, 18 (21/22): 1043-1051.

ANEXOS

ANEXO 1: FICHA PROFESIONAL DEL TRABAJADOR SOCIAL

Nombre:		Teléfono de Contacto:		
Correo Electrónico:				
Perfil Profesional:		Puesto de Trabajo:		
Centro de Trabajo :		Colegiado N°:		
Comunidad Autónoma:		País:	España	
Experiencia en discapacidad / dependencia :	SI	NO		
Periodo Trabajado en E.R:		Inglés:	SI	
			NO	
Actividades que desarrolla:				
Funciones que desempeña:				

ANEXO 2: CUESTIONARIO DE ANÁLISIS DE LAS NECESIDADES SOCIOSANITARIAS DE LAS PERSONAS Y FAMILIAS CON ER.

1. NECESIDADES DEL ÁMBITO DIAGNÓSTICO:

- Diagnóstico difícil.
- Inhibición de algunos especialistas.
- Peregrinaje de unos a otros especialistas.
- Transvases del sistema público al privado.
- Incidentes con las muestras y pruebas del laboratorio.
- Desplazamientos geográficos.

DEFINE NECESIDAD EN EL ÁMBITO DIAGNÓSTICO:

IDENTIFICA LAS NECESIDADES EN EL ÁMBITO DIAGNÓSTICO:

1. SANITARIAS

2. SOCIALES



2. Necesidades en el Ámbito terapéutico:

- Inexistencia de tratamiento.
- Tratamientos paliativos y actuaciones médicas concretas.
- Tratamientos quirúrgicos que mejoran los efectos de las enfermedades.
- Tratamientos que mejoran la calidad de vida de los afectados.
- Tratamientos con consecuencias negativas en la calidad de vida.

DEFINE NECESIDAD EN EL ÁMBITO TERAPEÚTICO:



IDENTIFICA LAS NECESIDADES EN EL ÁMBITO TERAPEÚTICO:**1. SANITARIAS****2. SOCIALES****3. Necesidades en el Ámbito sociopersonal:**

- Nivel de autonomía disminuido.
- Incremento de limitaciones físicas y de dependencia.
- Consecuencias psíquicas.

- Quiebra familiar.
- Situaciones de tensión emocional.
- Imposibilidad de dejar de lado a la enfermedad.
- Sentimiento de culpabilidad muy acusado, producido por el desconocimiento de las causas y de la propia enfermedad.
- La desorientación puede generar frustración o fracasos en los tratamientos, las relaciones familiares o de pareja...

DEFINE NECESIDAD EN EL ÁMBITO SOCIOPERSONAL:

IDENTIFICA LAS NECESIDADES EN EL ÁMBITO SOCIOPERSONAL:

1. SANITARIAS



2. SOCIALES



4. Necesidades en el Ámbito educativo:

- Miedo a la incorporación a la escuela por las situaciones desconocidas que se podrían dar.
- Dificultades en la movilidad. El enfermo tiene que abandonar el centro escolar y seguir estudiando en casa.
- Dificultades sensoriales o discapacidad mental que incapacitan el acceso al centro educativo.
- Falta de centros de educación especial cercanos.
- Falta de apoyos o tratamientos en el centro, falta de aulas especializadas, de materiales específicos, etc.

DEFINE NECESIDAD EN EL ÁMBITO EDUCATIVO:

IDENTIFICA LAS NECESIDADES EN EL ÁMBITO ECUCATIVO:

1. SANITARIAS

2. SOCIALES



5. Necesidades en el Ámbito laboral:

- No existe una buena correlación entre capacidad y formación con el empleo que se consigue, que suele estar por debajo de la capacidad y nivel de formación del afectado.
- Marginación y desprecio en las búsquedas de empleo.
- Baja autoestima al acceder a trabajos como voluntarios o mal pagados en las asociaciones ligadas a su enfermedad. Y por otra parte, al acceder a programas públicos de subvención de empleo en malas condiciones.

DEFINE NECESIDAD EN EL ÁMBITO LABORAL:



IDENTIFICA LAS NECESIDADES EN EL ÁMBITO LABORAL:

1. SANITARIAS

A large, empty rectangular box with a thin black border, intended for the student to write down the sanitary needs identified in the labor context.

2. SOCIALES

A large, empty rectangular box with a thin black border, intended for the student to write down the social needs identified in the labor context.

ANEXO 3: CUESTIONARIO DE DEFINICIÓN DE LAS FUNCIONES DEL TRABAJADOR SOCIAL EN EL ÁMBITO DE LAS ER O POCO FRECUENTES.

a) Función preventiva.

Actuación precoz sobre las causas que generan problemáticas individuales y colectivas, derivadas de las relaciones humanas y del entorno social. Elaborar y ejecutar proyectos de intervención para grupos de población en situaciones de riesgo social y de carencia de aplicación de los derechos humanos.

INDICA QUÉ ACCIONES REALIZAS EN ESTA FUNCIÓN RESPECTO A ER.

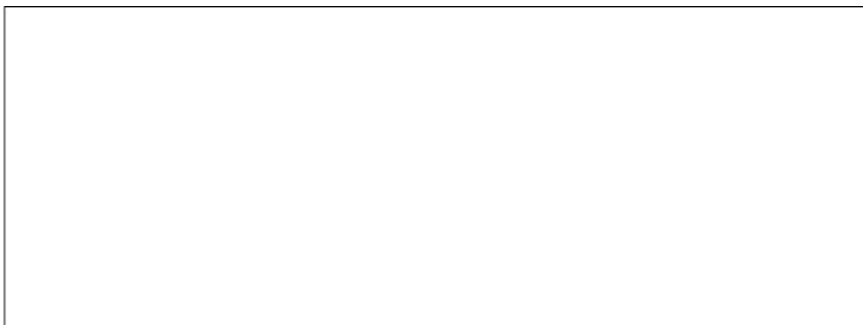
**INDICA QUÉ ACCIONES DEBERIAN REALIZARSE PARA MEJORAR NUESTRO
PERFIL PROFESIONAL.**

b) Función de atención directa.

Responde a la atención de individuos o grupos que presentan o están en riesgo de presentar, problemas de índole social.

Su objeto será potenciar el desarrollo de las capacidades y facultades de las personas para afrontar por sí mismas futuros problemas e integrarse satisfactoriamente en la vida social.

INDICA QUÉ ACCIONES REALIZAS EN ESTA FUNCIÓN RESPECTO A ER.



INDICA QUÉ ACCIONES DEBERIAN REALIZARSE PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL.



c) Función de planificación.

Es la acción de ordenar y conducir un plan de acuerdo con unos objetivos propuestos, contenidos en un programa determinado mediante un proceso de análisis de la realidad y del cálculo de las probables evoluciones de la misma.

Esta función se puede desarrollar en dos niveles:

- Nivel microsocia: se comprende el diseño de tratamientos, intervenciones y proyectos sociales.
- Nivel macrosocia: que comprende el diseño de programas y servicios sociales.

INDICA QUÉ ACCIONES REALIZAS EN ESTA FUNCIÓN RESPECTO A ER.

INDICA QUÉ ACCIONES DEBERIAN REALIZARSE PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL

d) Función docente.

Impartir enseñanzas teóricas y prácticas de trabajo social y de servicios sociales, tanto en las propias escuelas de trabajo social como en otros ámbitos académicos.

Contribuir a la formación teórico-práctica pregrado y postgrado de alumnos/as de trabajo social y de otras disciplinas afines.

Los diplomados en trabajo social/asistentes sociales son los profesionales idóneos para impartir la docencia en materias de trabajo social y servicios sociales.

INDICA QUÉ ACCIONES REALIZAS EN ESTA FUNCIÓN RESPECTO A ER.

INDICA QUÉ ACCIONES DEBERIAN REALIZARSE PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL.

e) Función de promoción.

Se realiza mediante actuaciones encaminadas a restablecer, conservar y mejorar las capacidades, la facultad de autodeterminación y el funcionamiento individual o colectivo.

Diseñar e implementar las políticas sociales que favorezcan la creación y reajuste de servicios y recursos adecuados para la cobertura de necesidades sociales.

INDICA QUÉ ACCIONES REALIZAS EN ESTA FUNCIÓN RESPECTO A ER.

INDICA QUÉ ACCIONES DEBERIAN REALIZARSE PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL.

f) Función de mediación.

En la función de mediación el trabajador social/ asistente social actúa como catalizador, posibilitando la unión de las partes implicadas en el conflicto con el fin de posibilitar con su intervención que sean los propios interesados quienes logren la resolución del mismo.

INDICA QUÉ ACCIONES REALIZAS EN ESTA FUNCIÓN RESPECTO A ER.

A large, empty rectangular box with a thin black border, intended for the respondent to write their actions regarding mediation.

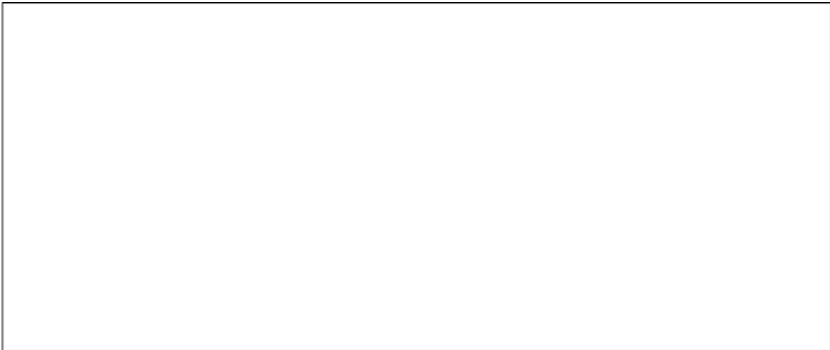
INDICA QUÉ ACCIONES DEBERIAN REALIZARSE PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL.

A large, empty rectangular box with a thin black border, intended for the respondent to write actions for professional improvement.

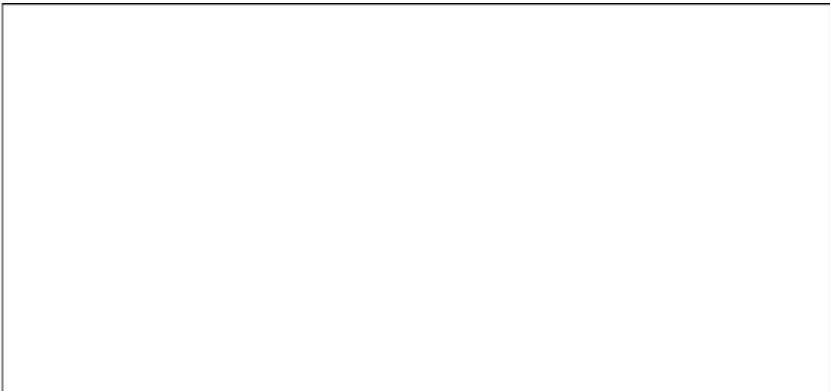
g) Función de supervisión.

Ejercer el control de las tareas realizadas por los profesionales, trabajadores sociales y miembros de otras profesiones que ejerzan sus funciones en departamentos o servicios de trabajo social.

INDICA QUÉ ACCIONES REALIZAS EN ESTA FUNCIÓN RESPECTO A ER.

A large, empty rectangular box with a thin black border, intended for the respondent to write their answer to the question above.

INDICA QUÉ ACCIONES DEBERIAN REALIZARSE PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL.

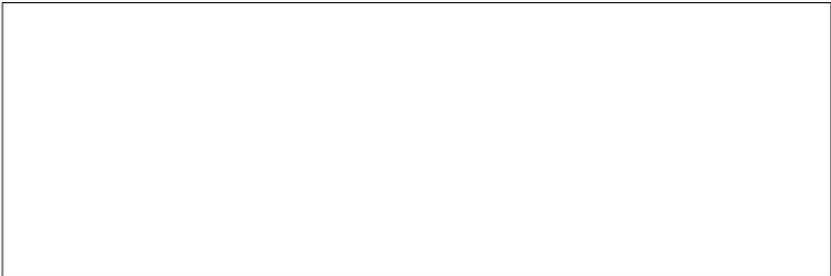
A large, empty rectangular box with a thin black border, intended for the respondent to write their answer to the question above.

h) Función de evaluación.

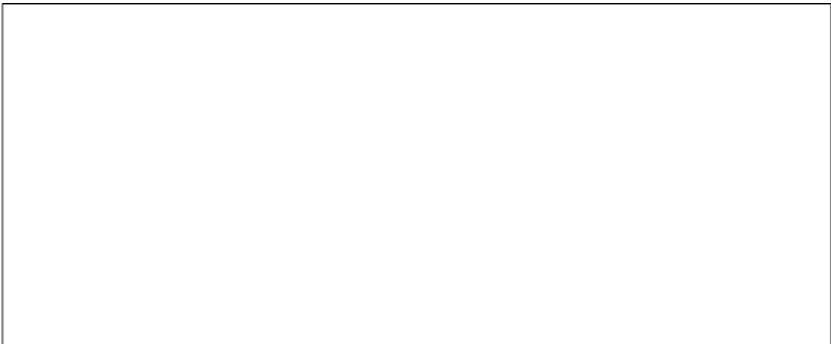
Contrastar los resultados obtenidos en las distintas actuaciones, en relación con los objetivos propuestos, teniendo en cuenta técnicas, medios y tiempos empleados.

Asegurar la dialéctica de la intervención. Indicar los errores y disfunciones en lo realizado y permitir proponer nuevos objetivos y nuevas formas de conseguirlos. Favorecer las aportaciones teóricas del trabajo social.

INDICA QUÉ ACCIONES REALIZAS EN ESTA FUNCIÓN RESPECTO A ER.

A large, empty rectangular box with a thin black border, intended for the respondent to write down the actions they have performed in this function.


INDICA QUÉ ACCIONES DEBERIAN REALIZARSE PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL.

A large, empty rectangular box with a thin black border, intended for the respondent to write down the actions that should be implemented to improve their professional profile.

i) Función gerencial.

Se desarrolla cuando el trabajador social tiene responsabilidades en la planificación de centros, organización, dirección y control de programas sociales y servicios sociales.

INDICA QUÉ ACCIONES REALIZAS EN ESTA FUNCIÓN RESPECTO A ER.

A large, empty rectangular box with a thin black border, intended for the respondent to write their answer to the question above.

INDICA QUÉ ACCIONES DEBERIAN REALIZARSE PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL.

A large, empty rectangular box with a thin black border, intended for the respondent to write their answer to the question above.

j) Función Investigación.

Proceso metodológico de descubrir, describir, interpretar, explicar y valorar una realidad, a través de un trabajo sistematizado de recogida de datos, establecimiento de hipótesis y verificación de las mismas, empleando para ello técnicas profesionales y científicas a fin de contextualizar una adecuada intervención y/o acción social planificada.

INDICA QUÉ ACCIONES REALIZAS EN ESTA FUNCIÓN RESPECTO A ER.

A large, empty rectangular box with a thin black border, intended for the respondent to write their answer to the question above.

INDICA QUÉ ACCIONES DEBERIAN REALIZARSE PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL.

A large, empty rectangular box with a thin black border, intended for the respondent to write their answer to the question above.

K) Función Coordinación.

Para determinar mediante la metodología adecuada las actuaciones de un grupo de profesionales, dentro de una misma organización o pertenecientes a diferentes organizaciones, a través de la concertación de medios, técnicas y recursos, a fin de determinar una línea de intervención social y objetivos comunes con relación a un grupo poblacional, comunidad o caso concreto.

INDICA QUÉ ACCIONES REALIZAS EN ESTA FUNCIÓN RESPECTO A ER.

A large, empty rectangular box with a thin black border, intended for the respondent to write their answer to the question above.

INDICA QUÉ ACCIONES DEBERIAN REALIZARSE PARA MEJORAR NUESTRO PERFIL PROFESIONAL.

A large, empty rectangular box with a thin black border, intended for the respondent to write their answer to the question above.

ANEXO 4: CUESTIONARIO SOBRE NORMATIVA

1. Indica qué normativa específica sobre ER existe en tu CCAA/País.

A large, empty rectangular box with a thin black border, intended for the respondent to write the specific normative regarding ER in their region/country.

2. Indica qué normativa existe en tu CCAA/País que fundamenta el marco normativa de la intervención profesional del Trabajador Social.

A large, empty rectangular box with a thin black border, intended for the respondent to write the normative that supports the professional intervention framework of the Social Worker in their region/country.

ANEXO 5: ACTIVIDAD VINCULADA AL ESTUDIO (ENCUENTRO DE TRABAJADORES SOCIALES)

I ENCUENTRO TRABAJADORES SOCIALES

El 2 de febrero de 2016, se celebró el I Encuentro de Trabajadores Sociales, organizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), cuyo objetivo principal fue analizar la problemática y las necesidades de las personas con enfermedades poco frecuentes. A través del mismo, una treintena de expertos pudieron reunirse en lo que supone “un hito de especial relevancia”, según ha valorado Juan Carrión, Presidente de la organización, al configurarse como “el primer encuentro de profesionales del sector con amplia experiencia en enfermedades raras (ER) de toda nuestra historia”. Un primer encuentro que, además, adquirió carácter internacional ya que en él también participaron trabajadores sociales venidos de Colombia, Ecuador y México, además de diferentes puntos de la geografía española.

Desarrollar medidas de intervención

La Federación ha impulsado esta iniciativa pionera que ha querido enfocarse desde “la participación activa de nuestras asociaciones, lo que nos permite coordinar un trabajo entre todas las entidades de ER para ofrecer recursos y servicios de atención directa de calidad”, ha puntualizado Mayoral.

El encuentro promovido por la Federación analizó los recursos existentes, tanto generales como específicos, para desarrollar medidas de intervención y propuestas dentro del campo específico del trabajo social.

En segundo término, Juan Carrión fue el encargado de contextualizar la situación de la investigación social y Estrella Mayoral expuso las necesidades de actuales de las personas y familias con ER, exponiendo cada necesidad por ámbito y consensuando la participación de todos.

Iniciativa internacional

“Las necesidades de los pacientes y sus familias así como las funciones del trabajo social tienen un mismo objetivo común”, ha valorado Carrión, por lo que “a pesar de la descentralización de nuestra realidad y del contexto en que vivimos, es especialmente importante prestar atención a toda la geografía”. Por eso, este encuentro contó con la participación tanto de expertos de nuestro país como de Iberoamérica con el objetivo de “desarrollar medidas comunes a todos hacia una misma meta”.

Concretamente fueron: Ana M^a Vílchez, por la Asociación para la investigación y ayuda al Síndrome de Wolfram, Matilde Mora, de la Asociación Andaluza de Hemofilia, Yolanda Barrios, del Centro de Referencia Estatal de Atención a personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), Tania Pacheco, de la Asociación Hermano Miguel (Ecuador), Lourdes Pérez, de la Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid, Jesica Martínez e Isabel Sánchez, por la Asociación D’Genes, Alba Pérez, Asociación Retina Madrid, Aira Mejías y Estrella Guerrero, por DEBRA España, Aroa Gómez y María Eugenia Cruz, de la Asociación Española de Aniridia, Alicia M^a Males, de la Fundación CroniCare (Colombia), Griselda Rodríguez, de la Asociación Nacional de Síndrome de Williams (México), Luis Manuel Benavente, de la Fundación Retina España, M^a Belén Lorca Martínez, Asociación de familiares y afectados de lipodistrofias, Faustino Aliseda, por el Instituto Municipal de Servicios Sociales (IMSS) de Badajoz.

Junto con ellos, también participaron en este encuentro los profesionales de FEDER, entre los que se dieron cita, además de Juan Carrión y Estrella Mayoral: Vanesa Pizarro, Responsable de Proyectos, Isabel Fernández, Responsable de la Delegación de FEDER Murcia, Patricia Arias, Técnico de Convocatorias de Ayudas, y las trabajadoras sociales Miriam Torregrosa, Icíar Bureo, Zaira Martín, Aida Herranz, Ana Meroño, Irene Rodríguez, Carmen Sánchez y Almudena Pereira.



FEDER impulsa la investigación social a través del Observatorio Sobre Enfermedades Raras y la investigación biomédica a través de su Fundación.



feder
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE
ENFERMEDADES RARAS

OBSER

OBSERVATORIOSOBRE
ENFERMEDADESRARAS

CON EL APOYO DE:

SANOFI GENZYME 



POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL