



Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Comisión Europea

GRUPO DE EXPERTOS DE LA COMISIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS

**RECOMENDACIONES PARA APOYAR LA
INCORPORACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN
LOS SERVICIOS Y POLÍTICAS SOCIALES**

**(Versión en Castellano realizada por el Centro de Referencia Estatal de Atención a
Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) del IMSERSO)**

Abril 2016

1. ANTECEDENTES A LAS RECOMENDACIONES

Ofrecer un cuidado integral a personas con Enfermedades Raras (ER) supone un reto por motivos específicos como los expuestos a continuación:

- La experiencia y el conocimiento sobre las ER y sus consecuencias son escasos y de difícil acceso;
- Las ER son, con frecuencia, crónicas, muy complejas, severamente discapacitantes y en muchas ocasiones afectan a la esperanza de vida¹ de las personas que las padecen;
- En la actualidad no hay tratamientos específicos para la mayoría de las ER y los que existen no siempre pueden minimizar todos los daños generados por la enfermedad;
- Un alto porcentaje de personas con ERs sufren deterioro motor, daños neurosensoriales o deficiencias intelectuales, que además pueden darse simultáneamente²;
- En muchos casos, incluso cuando no están asociadas con una discapacidad, las ERs pueden afectar a la salud de las personas que la padecen e impactar en su día a día incapacitándoles para llevar a cabo ciertas actividades³.

Esta recomendación se centra específicamente en las ERs que generan discapacidades complejas. La combinación de su rareza, de su complejidad y la falta de un tratamiento eficaz, crea enormes obstáculos para conseguir prestar una atención integral. En muchos casos las necesidades médicas, psicológicas y sociales más significativas no se satisfacen.

A menudo, las personas con ERs necesitan cuidados regulares y el apoyo de profesionales sanitarios con diferentes especialidades médicas, así como de trabajadores sociales y otros proveedores⁴ de servicios sociales y locales. Esto requiere un nivel de coordinación que no es fácil de organizar en la mayoría de los sistemas de atención sanitaria.

Los profesionales carecen de conocimientos sobre la condición y las rutinas⁵ apropiadas ya que no se han establecido tratamientos de cuidado estandarizados para la mayoría de las enfermedades. Además, los proveedores de servicios de ciertos sectores parecen ser reacios a participar en la gestión de enfermedades que no conocen⁶.

Los estudios han demostrado que la calidad de vida de las personas con una enfermedad crónica rara se compara desfavorablemente con el de las personas afectadas por trastornos crónicos más prevalentes, tanto física como psicológicamente⁷ y que los aquejados por ERs tienen una experiencia más negativa en lo que se refiere a la atención médica y a la pérdida de actividades⁸ socio-económicas.

No satisfacer las necesidades sociales de las personas con una ER y sus familias afecta a la dignidad, la autonomía y otros derechos humanos fundamentales recogidos en la Declaración Universal de Derechos Humanos y en la Convención de las Naciones Unidas sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad⁹.

¹ A. Schieppati et al., 2008.

² Guillem P. et al., 2008 - Francia, 1739 niños con ERs: Una ER fue el origen del 26% de los casos con daños neuromusculares severos; proporción de los daños consecuencia de ERs: 3.3% con trastorno psiquiátrico severo; 16.0% con deficiencia intelectual; 37.2% con discapacidad auditiva; 41.2% con daños neuromuscular, esquelético y de movimiento; 81.1% con discapacidad visual; Tozzi A, et al., 2013 - Italia, 516 padres de niños con ERs: casi el 70% de los niños tiene una discapacidad (49.2% motora; 33.3% intelectual; 22.4% ambas).

³ Grut L, Kvam MH, 2013

⁴ EURORDIS, 2009 – durante el período de dos años anterior a esta encuesta, el paciente medio necesitó de 9 servicios médicos diferentes.

⁵ Kemper, A.R et al., 2006 citado en Berglund, B. et al., 2010.

⁶ Grut L, Kvam MH, 2013 & EURORDIS, 2009 – la mayoría de los pacientes informaron de una reticencia de profesionales a tratarles debido a la complejidad de su enfermedad.

⁷ Nispen RMA van et al., 2003 citado en van Weely S, Leufkens HGM, 2008.

⁸ Nispen RMA van et al., 2003 citado en A. Schieppati, et al., 2008.

⁹ [Declaración Universal de Derechos Humanos](#), artículos 22, 23, 24, 25, 26, 27; [Convención de las Naciones Unidas sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad](#), Preámbulo e), n), r) y x) y artículos 16, 17, 18, 19, 24, 25, 26, 27, 28, 30.

Los resultados de la encuesta¹⁰ de EURORDIS sobre los cuidados a personas con ERs muestran con claridad algunos de los problemas sociales a los que se enfrentan los pacientes y sus familias: 1/3 de los pacientes y un 1/3 de las familias entrevistadas se vieron obligados a reducir o dejar su actividad profesional por la enfermedad; 1/3 de los pacientes/familias necesitaron la asistencia de un trabajador social en el año anterior a la encuesta; 1/3 de las familias experimentaron dificultades para acceder a un trabajador social o no tuvieron acceso a ninguno; 1/5 de las familias tuvieron que cambiar de casa para trasladarse a una vivienda mejor adaptada a sus necesidades sanitarias.

El informe final de EUROPLAN basado en 15 Conferencias Nacionales de EUROPLAN (2010-2011) recomienda que «la atención de las personas que viven con una enfermedad rara, crónica y debilitante, no debe limitarse a los aspectos médicos y paramédicos, también debe tener en cuenta la inclusión social y el desarrollo psicológico y educativo», y reconoce que « los servicios sociales juegan un papel decisivo en la potenciación de las personas con una ER y en la mejora de su bienestar y su salud»¹¹.

Además, es importante abordar, eliminar y prevenir las barreras del entorno que dificultan la participación de las personas con discapacidades generadas por ERs en la sociedad, en igualdad de condiciones con otros ciudadanos, sobre todo en materia de educación, empleo, actividades de la vida diaria, accesibilidad y movilidad.

Los servicios de atención y apoyo integrado, coordinados eficazmente, que incluyan servicios sanitarios, sociales y locales, y comunitarios en general, son esenciales para superar los retos específicos de las ERs y asegurarse de que las personas afectadas por una ER puedan obtener la asistencia que necesitan de servicios sociales y locales convencionales.

2. PRINCIPIOS CLAVE EN LOS QUE SE BASAN ESTAS RECOMENDACIONES

- La salud es un estado de completo bienestar físico, mental y social¹²;
- Dimensión social: los servicios sociales contribuyen a los valores fundamentales y a los objetivos de los Estados miembro (EM) de la Unión Europea (UE) ayudando a conseguir un alto nivel de empleo, protección social, protección de la salud, igualdad de género y cohesión económica, social y territorial¹³;
- Los Servicios Sociales tienen como objetivo mejorar la calidad de vida de los ciudadanos y ofrecer protección social. Su misión es asistir a individuos y personas vulnerables que tienen una serie de necesidades y riesgos especiales, como aquellos que necesitan atención a largo plazo o se enfrentan a situaciones de discapacidad, pobreza o están en riesgo de exclusión social¹⁴;
- La atención social consiste en ayudar a la gente a participar plenamente en todos los aspectos de la vida, sobre todo aquellos que necesitan ayuda adicional. Los trabajadores sociales ayudan a las personas a mantener su independencia, para mejorar su calidad de vida y ayudarles a llevar una vida más satisfactoria y agradable¹⁵;
- Los servicios sociales están, a menudo, estrechamente interrelacionados con los servicios de salud. Los expertos consideran que se necesita una cadena de actores y proveedores para cuidar de las necesidades individuales y para proporcionar soluciones de una manera integrada y coordinada¹⁶.

3. ALCANCE DE LAS RECOMENDACIONES

Estas recomendaciones se centran principalmente en potenciar el intento de los servicios sanitarios para facilitar una atención integral que les permita desempeñar el papel que tienen que jugar en el

¹⁰ EURORDIS, 2009

¹¹ [Recomendaciones del informe final EUROPLAN](#) basado en 15 Conferencias Nacionales de EUROPLAN, 2010-2011.

¹² [Preámbulo de la Constitución de la Organización Mundial de la Salud](#), 1946.

¹³ Huber M. et al., 2006.

¹⁴ *ibid.*

¹⁵ [National Institute for Social Work](#), Reino Unido.

¹⁶ *ibid.*

apoyo a la incorporación de las particularidades de las ERs en servicios sociales y de apoyo convencionales, dentro de un enfoque holístico, centrado en las personas y desde una perspectiva de derechos humanos.

Se puede obtener y consultar Información más completa sobre el apoyo social en otros entornos, como la educación y el empleo en el documento "Atención social e inclusión para las personas que viven con una enfermedad rara".

4. METODOLOGÍA PARA LA ELABORACIÓN DE LAS RECOMENDACIONES

Estas recomendaciones se desarrollaron dentro de la Acción Conjunta (Nº 20.112.201) del Comité de Expertos en Enfermedades Raras de la Unión Europea (EUCERD). Están basadas en los resultados de varias publicaciones clave y consultas a múltiples partes interesadas, incluyendo:

Normativa:

- Convención de las Naciones Unidas sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad (2006);
- Comunicación de la Comisión sobre Enfermedades Raras: un Reto para Europa (2008)¹⁷;
- Recomendación del Consejo relativa a una Acción en el Ámbito de las Enfermedades Raras (2009)¹⁸

Posiciones anteriores del EUCERD/Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Comisión:

- [Recomendaciones del EUCERD sobre Criterios de Calidad para los Centros Especializados en Enfermedades Raras](#) (2011);
- [Recomendaciones del EUCERD sobre las Redes Europeas de Referencia para Enfermedades Raras](#) (2013);
- [Redes Europeas de Referencia para las Enfermedades Raras: Apéndice a las Recomendaciones del EUCERD de enero de 2013](#) (2015);

Documentos de la Acción Conjunta del EUCERD

- Informes de las Conferencias Nacionales del EUROPLAN (2012-2015) y planes/estrategias para las ERs;
- 'Enfermedades Raras: Abordando la Necesidad de Servicios Sociales Especializados y Políticas Sociales' (2012);
- 'Principios Rectores para Servicios Sociales Especializados '(2013);
- 'Principios Rectores para la Formación de Proveedores de Servicios Sociales '(2014)¹⁹;
- Taller de la Acción Conjunta del EUCERD sobre "Principios Rectores para la Asistencia Social en Enfermedades Raras '(2014);

Estudios Europeos sobre las necesidades de las personas que viven con una ER y sus familias

- Encuesta EURORDIS Care - La Voz de 12.000 pacientes²⁰ (2009);

Otros proyectos financiados por la UE

- Informe de EUROPLAN sobre las 15 Conferencias Nacionales (2010-2011)²¹.

El borrador de las recomendaciones se sometió a un proceso de consulta en el que se involucró a miembros del Grupo de Expertos de la Comisión sobre Enfermedades Raras, a los socios de la Acción

¹⁷ [Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y el Comité de las Regiones. Las Enfermedades Raras: un reto para Europa](#), 11 de Noviembre de 2008, COM(2008) 679.

¹⁸ [Recomendación del Consejo del 8 de junio de 2009 sobre una acción en el campo de las enfermedades raras](#) (2009/C 151/02).

¹⁹ Los documentos se pueden descargar de la página web del EUCERD (<http://www.eucerd.eu/>)

²⁰ EURORDIS, 2009

²¹ Los documentos se pueden descargar en la página web de EUROPLAN (<http://www.europlanproject.eu>)

Conjunta del EUCERD, a miembros del Grupo Asesor de Política Social del EURORDIS y a otras partes interesadas en el campo de la asistencia sanitaria y social.

5. GRUPOS DESTINATARIOS DE ESTAS RECOMENDACIONES

Estas recomendaciones tienen como objetivo asesorar a los Estados miembro y a la Comisión Europea sobre cuestiones que deben considerarse en la organización de la atención integral de los pacientes con ERs dentro de los sistemas nacionales de salud y de asistencia social.

Se deben movilizar programas de financiación de la UE para apoyar la puesta en marcha de estas recomendaciones.

Las recomendaciones se centran principalmente en enfermedades raras y muy complejas que, como se explica en los antecedentes, tienen necesidades específicas.

RECOMENDACIONES A LA COMISIÓN EUROPEA Y LOS ESTADOS MIEMBROS

1. **La incorporación de las peculiaridades de las ERs en los servicios sociales y las políticas convencionales es un elemento que es necesario considerar en los Planes y Estrategias Nacionales para ERs futuros. Deberían incorporarse cuando las estrategias y planes existentes sean evaluados y revisados. En particular:**
 - Debe promover la formación de profesionales;
 - Debe ofrecer acceso a información de alta calidad.

2. **Los centros especializados juegan un papel clave en la prestación de servicios de atención integrada, en línea con las recomendaciones del EUCERD sobre criterios de calidad para los Centros Especializados en Enfermedades Raras²² (4, 9, 10):**
 - Los Centros Especializados (CEs) reúnen o coordinan competencias multidisciplinares dentro de los servicios del sector sanitario especializado, incluyendo habilidades como paramédico y servicios sociales;
 - Los CEs proporcionan educación y formación a (...) profesionales no sanitarios (tales como maestros, facilitadores del cuidado del hogar y personal);
 - Los CEs contribuyen y proporcionan información accesible y adaptada a las necesidades específicas de los pacientes y sus familias, y a profesionales sociales y sanitarios.

3. **Las Redes Europeas de Referencia para las Enfermedades Raras juegan un papel clave facilitando la prestación de una atención integrada en línea con las Recomendaciones del EUCERD en las Redes Europeas de Referencia para las Enfermedades Raras (10)²³ y la Directiva sobre derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza (artículo 12, 4-ii)²⁴:**
 - Las Redes Europeas de Referencia para las Enfermedades Raras (RER ERs) necesitan colaborar entre ellas y también con grupos de pacientes y proveedores de atención social y sanitaria.
 - Las RER ERs siguen un enfoque multidisciplinario;
 - Las RER ERs pueden funcionar como una plataforma para compartir experiencias y promover la cooperación entre los Estados miembro, desarrollar descripciones precisas de los servicios requeridos y elaborar directrices comunes.

4. **Los Estados miembro deben promover medidas que faciliten la provisión de una atención y cuidado multidisciplinarios, integrales, centrados en el paciente y que promuevan la participación de las personas que viven con enfermedades raras, apoyándoles en el pleno ejercicio de sus derechos fundamentales. En particular:**
 - Los Estados miembro deben asegurarse de que las personas que viven con una ER gozan de los mismos estándares de atención y apoyo que los que están disponibles para otros ciudadanos con requisitos similares;
 - Los EM deben reconocer los retos específicos que plantean las condiciones raras y complejas.

5. **Los EM deben promover medidas de apoyo a pacientes/familias afectadas por ERs para participar en decisiones sobre su plan de cuidados y su proyecto de vida:**

²² [Recomendaciones del EUCERD sobre Criterios de Calidad para Centros Especializados en Enfermedades Raras](#), 2011

²³ [Recomendaciones del EUCERD sobre Redes Europeas de Referencia para las Enfermedades Raras](#), 2013.

²⁴ [Directiva sobre los derechos de los pacientes en la atención sanitaria transfronteriza](#), 9 de Marzo de 2011 (2011/24/EU)

- Los EM deben ofrecer herramientas de información y formación a pacientes y familias afectados por una ER que les empodere e incremente su capacidad de tomar un rol participativo en la prestación de cuidados;
 - Los proveedores de atención sanitaria deben estar preparados para ofrecer asistencia no directiva y apoyo a pacientes y familias para que expresen sus deseos, establezcan sus prioridades, tomen decisiones y dirijan sus propios servicios si así lo desean.
6. **Se debe promover la transferencia de información entre proveedores de cuidados médicos, dentro de los límites de los marcos legales de protección de datos, para apoyar la prestación de una atención integral.**
7. **Los EM deberán promover la coordinación y el trabajo en red entre todas las partes involucradas en la prestación de cuidados a personas afectadas por ER, incluyendo organizaciones públicas, privadas y de la sociedad civil, así como entre los proveedores y las organizaciones de pacientes/discapacitados**
8. **Las peculiaridades de las ER deben integrarse en los sistemas nacionales que evalúan el nivel de funcionalidad de una persona, en conformidad con la Convención de las Naciones Unidas sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad.**
9. **Debe fomentarse la elaboración y difusión de buenas prácticas para la atención social en pacientes con ERs.**
10. **Debe apoyarse la investigación socio-económica en el ámbito de la prestación de atención sanitaria y social a personas con ERs, tanto en los Estados miembros como en la Unión Europea. Se debería prestar apoyo a la investigación en los siguientes temas:**
- Cargas socioeconómicas de las ERs;
 - Accesibilidad y adecuación de los servicios sanitarios, incluyendo los servicios sociales, para las personas que viven con un ER y sus familias;
 - Eficacia y relación costo-eficacia de los servicios sociales y su apoyo, así como de las tecnologías de rehabilitación y asistencia para personas con una ER;
 - Prácticas de atención sanitaria y servicios sociales innovadores y su impacto en la calidad de vida de las personas que viven con ERs.