

# I Jornada

*“La intervención social y las enfermedades poco frecuentes (EPF)”*

*10 de mayo 2019*

## El papel de los/as profesionales de trabajo social en las EPF y personas sin diagnóstico

Juan Carrión, Presidente de FEDER y su Fundación  
[presidencia@enfermedades-raras.org](mailto:presidencia@enfermedades-raras.org)

690 94 52 33



The background features several large, thick, curved shapes in shades of light green and light purple. These shapes are arranged in a way that suggests a stylized, abstract design, possibly representing a globe or a network of connections. The text is centered over this background.

**Atención integral y global**

❖ Las enfermedades raras requieren una **atención integral** porque requieren un abordaje en varios ámbitos:

1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

1. DIAGNÓSTICO
2. TERAPÉUTICO
3. SOCIOPERSONAL
4. EDUCATIVO
5. LABORAL.

→ Necesidades **sanitarias**

→ Necesidades **sociales**



## 1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

## *El trabajador social, el perfil más demandado.*

El 42% de nuestras entidades están profesionalizadas. El **32%** de nuestros socios cuenta con un **trabajador social** y el 24% cuenta con un psicólogo. 12 entidades cuentan con un Director. 30 entidades cuentan con asesoría legal y 36 entidades con terapeutas.

En FEDER: 48 profesionales, de los cuales 9 son trabajadores sociales. Esto supone que **el 18,75% de los profesionales de FEDER son trabajadores sociales.**



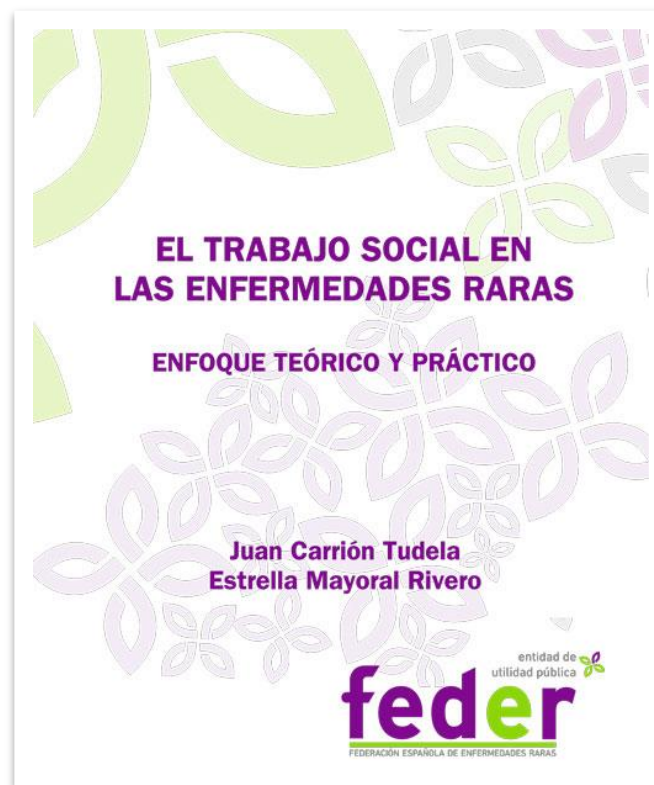
1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.



**¡DESCÁRGALO EN LA WEB DE NUESTRO OBSER!**

<https://obser.enfermedades-raras.org/el-trabajo-social-en-las-enfermedades-raras-un-enfoque-teorico-y-practico/>

# Funciones del trabajo social en relación a las necesidades de personas afectadas por ER y sus familias

## 1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

## 1. FUNCIÓN PREVENTIVA:

- ❖ 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.

# Funciones del trabajo social en relación a las necesidades de personas afectadas por ER y sus familias

## 1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

## 2. FUNCIÓN DE ATENCIÓN DIRECTA:

- ❖ **Asesorar e informar** de forma personalizada a través de diferentes vías.
- ❖ 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

# Funciones del trabajo social en relación a las necesidades de personas afectadas por ER y sus familias

## 1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

## 2. FUNCIÓN DE ATENCIÓN DIRECTA:

- ❖ Gestionar y **derivar recursos** específicos.
- ❖ **Coordinación** con entidades públicas y privadas.
- ❖ Valorar situaciones mediante **informe social**.
- ❖ Facilitar **habilidades sociales** básicas para reforzar relaciones sociales, empoderamiento y 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.
- ❖ **Acompañar en tareas burocráticas** y/o cualquier tema relacionado con el área social para conseguir recursos específicos, ayudas, etc.



## Funciones del trabajo social en relación a las necesidades de personas afectadas por ER y sus familias

### 1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

### 3. FUNCIÓN DE PLANIFICACIÓN:

- ❖ 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.
- ❖ **Explorar oportunidades**, amenazas, fortalezas y debilidades. (árbol de problemas, sondeos de opinión, capacidades, etc).

## Funciones del trabajo social en relación a las necesidades de personas afectadas por ER y sus familias

### 1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

### 4. FUNCIÓN DOCENTE:

- ❖ **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.

## Funciones del trabajo social en relación a las necesidades de personas afectadas por ER y sus familias

### 1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

### 5. FUNCIÓN DE PROMOCIÓN:

- ❖ 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.
- ❖ **Informes sobre la problemática** del colectivo.
- ❖ Trabajar la **visibilidad** en medios y redes sociales.
- ❖ Promocionar **estilos de vida saludables** y ayuda mutua.
- ❖ **Alianzas** que puedan mejorar la atención.
- ❖ Impulsar la **creación de asociaciones**.

# Funciones del trabajo social en relación a las necesidades de personas afectadas por ER y sus familias

## 1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

## 6. FUNCIÓN DE MEDIACIÓN:

- ❖ 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.

# Funciones del trabajo social en relación a las necesidades de personas afectadas por ER y sus familias

## 1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

## 7. FUNCIÓN DE SUPERVISIÓN:

- ❖ Realizar despachos semanales entre el personal técnico y la JD 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**.

# Funciones del trabajo social en relación a las necesidades de personas afectadas por ER y sus familias

1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

## 7. FUNCIÓN DE SUPERVISIÓN:

- ❖ Realizar despachos semanales entre el personal técnico y la JD 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**.

# Funciones del trabajo social en relación a las necesidades de personas afectadas por ER y sus familias

1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

## 8. FUNCIÓN DE EVALUACIÓN:

- ❖ 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.**

# Funciones del trabajo social en relación a las necesidades de personas afectadas por ER y sus familias

1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

## 9. FUNCIÓN GERENCIAL:

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



# Funciones del trabajo social en relación a las necesidades de personas afectadas por ER y sus familias

## 1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

## 10. FUNCIÓN DE INVESTIGACIÓN:

- ❖ **Detectar** áreas y ámbitos donde existe **necesidad** de investigación social sobre ER.
- ❖ Formular **hipótesis** de trabajo.
- ❖ Coordinar y 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.
- ❖ 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.

# Funciones del trabajo social en relación a las necesidades de personas afectadas por ER y sus familias

## 1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

## 10. FUNCIÓN DE INVESTIGACIÓN:

- ❖ Realizar **análisis de las acciones políticas** que se llevan a cabo en la Comunidad.
- ❖ **Analizar datos para identificar las necesidades o problemas sociales** que afectan a nuestro colectivo.
- ❖ 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 las asociaciones se lleva a cabo.
- ❖ Identificar la problemática o necesidad que se desea estudiar.

# Funciones del trabajo social en relación a las necesidades de personas afectadas por ER y sus familias

## 1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

## 10. FUNCIÓN DE INVESTIGACIÓN:

- ❖ 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 y realizar su transcripción y explotación**.
- ❖ Elaborar y redactar informes finales así como artículos de divulgación.
- ❖ **Mejorar los espacios y canales** de comunicación, participación y toma de decisiones.
- ❖ Posicionar a las Asociaciones de pacientes como referentes ante administraciones públicas.
- ❖ Incluir en nuestra planificación del trabajo anual una parte dedicada a la **investigación social**.

# Funciones del trabajo social en relación a las necesidades de personas afectadas por ER y sus familias

## 1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

## 11. FUNCIÓN DE COORDINACIÓN:

- ❖ Garantizar que se alcanza el **objetivo de la organización**.
- ❖ **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.

# Funciones del trabajo social en relación a las necesidades de personas afectadas por ER y sus familias

## 1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

## 11. FUNCIÓN DE COORDINACIÓN:

- ❖ Gestionar los grupos de trabajo a la hora de realizar estudios o publicaciones sobre la situación de las ER en España.
- ❖ Coordinar a los profesionales para el correcto desarrollo en diferentes áreas de actuación.
- ❖ Realizar **gestión administrativa**.
- ❖ Realizar **voluntariado**.
- ❖ Supervisar **convocatorias** de ayudas.
- ❖ Realizar reuniones internas para establecer líneas de actuación, prioridades, etc.



**Plan de Atención Integral a  
Enfermedades Raras  
en la Región de Murcia (PIER)**

## El Sistema de Información de Enfermedades Raras en la Región de Murcia (SIER), antecedente del PIER

1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

Para colaborar en el conocimiento de estas patologías y siguiendo diferentes recomendaciones de ámbito regional, nacional, e internacional, se creó el **SIER**, el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia.

Se trata de uno de los registros de base poblacional más completos entre las CC.AA:

- ❖ Hay **70.088 personas vivas y residentes en la Región** con algún diagnóstico de enfermedad rara (aunque se estiman más de 100.000).

[www.murciasalud.es/sier/](http://www.murciasalud.es/sier/)

1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

**2015:** Se inicia la elaboración del Plan de Atención Integral a las ER en la Región de Murcia.



**2016-2017:** Reuniones de trabajo entre administración y pacientes.



**2018:** Publicación y puesta en marcha.





Un total de **10 líneas estratégicas** a ejecutar hasta el año 2020:

1. Atención integral y global.

2. **PIER.**

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

1. Epidemiología

2. Información

3. Prevención, detección precoz y diagnóstico

4. Atención sanitaria

5. Recursos terapéuticos

6. Educación

7. Servicios sociales

8. Coordinación socio-sanitaria

9. Formación

10. Investigación



El PIER se puede

**DESCARGAR AQUÍ** :

[https://www.carm.es/  
web/pagina?IDCONTENIDO=17298&IDTIPO=246&RASTRO=c890  
\\$m5859](https://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=17298&IDTIPO=246&RASTRO=c890$m5859)



**Guía de Valoración  
de la Discapacidad  
en Enfermedades Raras**

1. Atención integral y global.
2. PIER.
3. Guía de Valoración de la Discapacidad.
4. Mapa de recursos.
5. Cartera de proyectos y servicios.

**2015:** La Consejería de Familia e Igualdad de oportunidades **se compromete a llevar a cabo una Guía de Orientaciones para la Valoración de la Discapacidad.**

**2016:** Publicación de la Guía, **la primera que contempla un total de 30 enfermedades raras a nivel nacional y la segunda comunidad en elaborar esta herramienta:**



1. Atención integral y global.
2. PIER.
3. **Guía de Valoración de la Discapacidad.**
4. Mapa de recursos.
5. Cartera de proyectos y servicios.

**OBJETIVOS:** Ser una herramienta de trabajo para los profesionales sanitarios y los equipos encargados de los procesos de valoración para aplicar el procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de discapacidad.

**¿A QUIÉN VA DIRIGIDA? :** Los profesionales de los Equipos de Valoración y Orientación, a personas con discapacidad de la Región de Murcia del IMAS, médicos, psicólogos, trabajadores sociales y personal de administración.

## La Guía contempla:

1. ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO I  
ACONDROPLASIA
2. ATAXIA DE FRIEDREICH
3. ATROFIA MUSCULAR ESPINAL
4. COMPLEJO EXTROFIA-EPISPADIAS
5. COREA DE HUNTINGTON
6. DISFONIA ESPASMÓDICA
7. DISPLASIA ECTODÉRMICA
8. ENFERMEDAD DE MORQUIO
9. ESCLEROSIS LATERAL  
AMIOTRÓFICA
10. HIPERPLASIA SUPRARRENAL  
CONGÉNITA
11. SÍNDROMES LIPODISTRÓFICOS  
INFRECUINTES
12. Lipodistrofia congénita  
generalizada (S. de Berardinelli-  
Seip)
13. LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO  
PEDIÁTRICO
14. MALFORMACIÓN DE CHIARI
15. MASTOCITOSIS
16. PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE
17. RETINOSIS PIGMENTARIA
18. SÍNDROME DE ASPERGER
19. SÍNDROME DE CACH

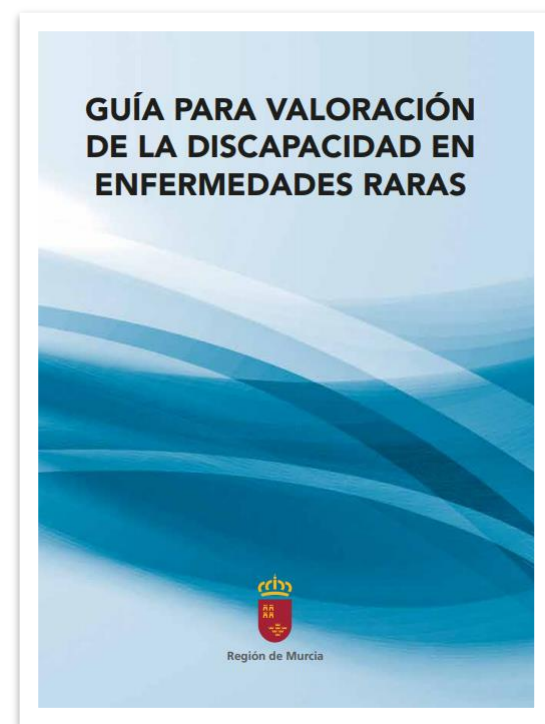
1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

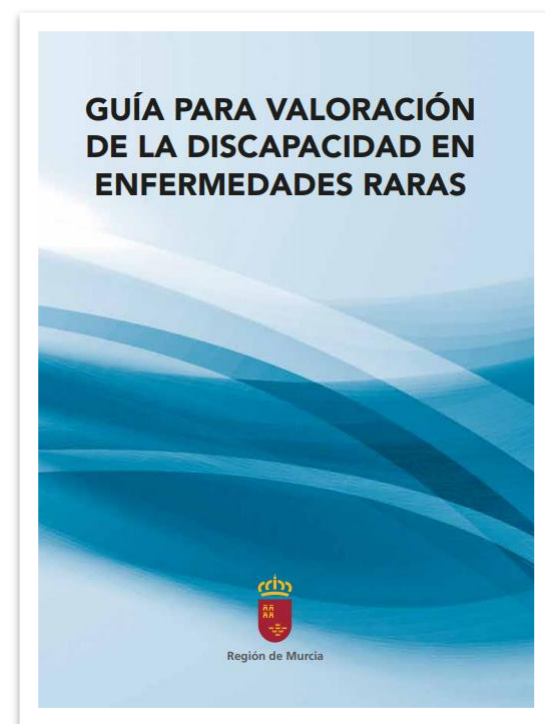


La Guía se puede  
**DESCARGAR AQUÍ:**  
[http://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=17459&IDTIPO=246&RASTRO=c890\\$m5859](http://www.carm.es/web/pagina?IDCONTENIDO=17459&IDTIPO=246&RASTRO=c890$m5859)

1. Atención integral y global.
2. PIER.
3. **Guía de Valoración de la Discapacidad.**
4. Mapa de recursos.
5. Cartera de proyectos y servicios.

## La Guía contempla:

20. SÍNDROME DE DRAVET
21. SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS
22. SÍNDROME DE FREEMAN-SHELDON
23. SÍNDROME DE KLINEFELTER
24. SÍNDROME DE NOONAN
25. SÍNDROME DE PETERS PLUS
26. SÍNDROME DE PHELAN-McDERMID
27. SÍNDROME DE SILVER RUSSELL
28. SÍNDROME DE SJÖGREN
29. SÍNDROME X FRÁGIL
30. TIROSINEMIA HEREDITARIA TIPO I



La Guía de MADRID se puede **DESCARGAR AQUÍ** :  
<http://www.madrid.org/>

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

1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. **Guía de Valoración de la Discapacidad.**

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

1. Acondroplasia
2. Anemia de Fanconi
3. Angioedema Hereditario
4. Artrogriposis Múltiple Congénita
5. Defectos Congénitos de la Glicosilación
6. Distonía
7. Distrofia Miotónica de Steinert
8. Distrofia Muscular de Duchenne
9. Enfermedad de Behçet
10. Enfermedad de Tay-Sachs
11. Epidermólisis Bullosa
12. Esclerodermia
13. Esclerosis Tuberosa
14. Extrofia Vesical
15. Fibrodisplasia Osificante Progresiva
16. Fibrosis Quística
17. Fiebre Mediterránea Familiar
18. Hemofilia

Guía de Orientaciones para la Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras

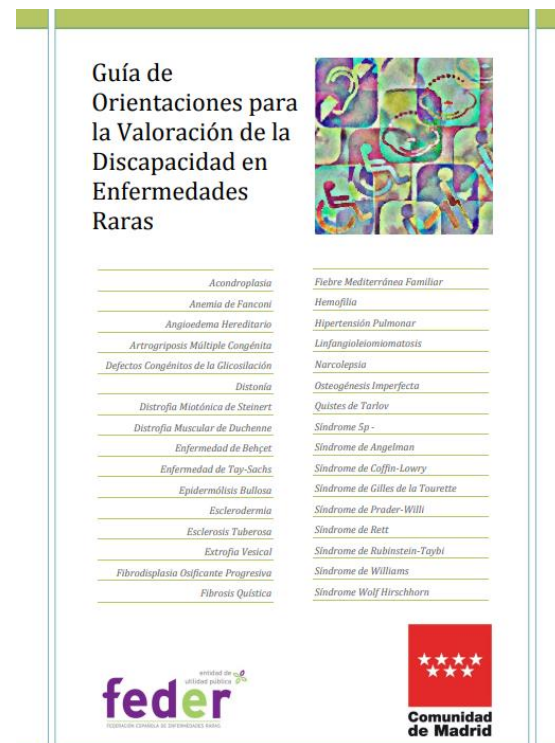


<i>Acondroplasia</i>	<i>Fiebre Mediterránea Familiar</i>
<i>Anemia de Fanconi</i>	<i>Hemofilia</i>
<i>Angioedema Hereditario</i>	<i>Hipertensión Pulmonar</i>
<i>Artrogriposis Múltiple Congénita</i>	<i>Linfangioleiomiomatosis</i>
<i>Defectos Congénitos de la Glicosilación</i>	<i>Narcolepsia</i>
<i>Distonía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

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

1. Atención integral y global.
2. PIER.
3. **Guía de Valoración de la Discapacidad.**
4. Mapa de recursos.
5. Cartera de proyectos y servicios.

19. Hipertensión Pulmonar
20. Linfangioleiomiomatosis
21. Narcolepsia
22. Osteogénesis Imperfecta
23. Quistes de Tarlov
24. Síndrome 5p -
25. Síndrome de Angelman
26. Síndrome de Coffin-Lowry
27. Síndrome de Gilles de la Tourette
28. Síndrome de Prader-Willi
29. Síndrome de Rett
30. Síndrome de Rubinstein-Taybi
31. Síndrome de Williams
32. Síndrome Wolf Hirschhorn



La Guía de MADRID se puede **DESCARGAR AQUÍ** :  
<http://www.madrid.org/>



1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. **Guía de Valoración de la Discapacidad.**

4. Mapa de recursos.


5. Cartera de proyectos y servicios.

**2018:** Proponemos unificar la guía junto a la de la Comunidad de Madrid y ampliar las ER a 30 más:

1. Enfermedad de Legg-Calvé
2. Perthes
2. Miopatía Nemalínica.
3. Neurofibromatosis tipo II
4. Síndrome de Usher.
5. Enfermedad de Stargardt.
6. Poliangitis granulomatosa.Wegener
7. Síndrome de Moebius.
8. Síndrome de Barraquer-Simons (Lipodistrofia Parcial Adquirida).
9. Distrofia Muscular de Cinturas LGMD-1F
10. Síndrome de Loeys-dietz
11. Enfermedad de Ullrich
12. Incontinencia Pigmentaria
13. Nicolaidis-Baraitser
14. Mowat-Wilson
15. Pseudohipoparatiroidismo
16. Déficit de Lipasa Ácida Lisosomal
17. SHY DRAGER
18. Síndrome de Potocki-Lupski
19. Albinismo cutáneo fenotipo hermine
20. Picnodisostosis
21. Síndrome EEC (Ectrodactilia - displasia ectodérmica - fisura labiopalatina)
22. Síndrome Blefarofimosis-ptosis-epicanto inverso (BPES)
23. Síndrome 3M tipo 2
24. Síndrome de Landau-Kleffner
25. Síndrome miasténico de Lambert-Eaton .
26. Síndrome de Temple por disomía uniparental materna del cromosoma 14
27. Síndrome renal del cascanueces
28. Enfermedad de Takayasu
29. Acromegalia
30. Síndrome de Carpenter

The background features a central white space surrounded by four large, stylized, curved shapes that resemble petals or leaves. Two of these shapes are light green and two are light purple. The text 'Mapa de recursos' is centered in the white space.

# **Mapa de recursos**

1. Atención integral y global.
2. PIER.
3. Guía de Valoración de la Discapacidad.
4. Mapa de recursos. 
5. Cartera de proyectos y servicios.

## Recursos de atención integral



- **Centro DISMO** de atención temprana y ocupacional para personas con discapacidad y otras enfermedades raras.

*Avda. de París esquina c/ Lisboa, s/n  
Molina de segura*

[www.dismo.es](http://www.dismo.es)



- Centro de atención integral a personas y familias con enfermedades raras **Celia Carrión Pérez de Tudela**.

*c/ San Cristobal, 7 Totana.*

[www.dgenes.es/](http://www.dgenes.es/)

1. Atención integral y global.
2. PIER.
3. Guía de Valoración de la Discapacidad.
4. Mapa de recursos.
5. Cartera de proyectos y servicios.

## Recursos de atención integral



- Centro de atención integral a personas y familias con síndrome x frágil y otras enfermedades raras **Pilar Bernal Gimenez**. Murcia

*Av. Antonio Martínez Guirao esquina  
Paseo Joaquín Garrigues Walker de  
Murcia.*

[www.dgenes.es/](http://www.dgenes.es/)

- Centro de atención integral a personas y familias con enfermedades raras **Cristina Arcas Valero**

*Prolongación de Avellaneda s/n, Lorca.*

1. Atención integral y global.
2. PIER.
3. Guía de Valoración de la Discapacidad.
4. Mapa de recursos.
5. Cartera de proyectos y servicios.

## Recursos de atención sanitaria

### Centro de Bioquímica y Genética Clínica

→ Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

Edf. Materno Infantil. Planta -2.

30120 El Palmar. Murcia.

Tfno.: 968 381166. Fax: 968381222

**Derivación:**

**CONSULTA DE PEDIATRÍA → CONSULTA ESPECIALIZADA.**

## Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca

1. Atención integral y global.
2. PIER.
3. Guía de Valoración de la Discapacidad.
4. Mapa de recursos.
5. Cartera de proyectos y servicios.

11. Reconstrucción de la superficie ocular compleja. Queratoprótesis:
26. Tratamiento de las infecciones osteoarticulares resistentes:
27. Ortopedia infantil:
37. Cardiopatías familiares (incluye miocardiopatía hipertrófica)
43. Esclerosis múltiple

## Hospital Univesritario Reina Sofía

11. Reconstrucción de la superficie ocular compleja. Queratoprótesis:

The background features a central white space surrounded by four large, thick, curved segments in a light green color. A single, thick, curved segment in a light purple color is positioned in the upper right quadrant, overlapping the green segments.

# **Cartera de proyectos y servicios**

1. Atención integral y global.
2. PIER.
3. Guía de Valoración de la Discapacidad.
4. Mapa de recursos.
5. Cartera de proyectos y servicios.

## PERSONAS



## SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN.

Servicio de Atención Psicológica.

Consultas de Asesoría Jurídica.

Consultas de Atención educativa.

Atención a casos sin diagnóstico.

Formación profesional.

Servicio de Asesoría.

Formación para movimiento asociativo.

Recursos para la gestión de entidades.

Convenios

Participación asociativa

Servicio de difusión.

## SOCIOS



## SOCIEDAD



Incidencia política y movilización social.

Campañas de sensibilización.

Canales de información 2.0.

Actividades de divulgación.

Inclusión.

Investigación y conocimiento.



1. Atención integral y global.
2. PIER.
3. Guía de Valoración de la Discapacidad.
4. Mapa de recursos.
5. Cartera de proyectos y servicios.

## Nacimiento del SIO

Año 2000:

Recibimos más de 103 consultas sobre 80 patologías diferentes en el segundo semestre.

Año 2001:




Nuestro Servicio de Información y Orientación da sus primeros pasos.

Año 2018:




Damos respuesta a más de 7.000 consultas.

1. Atención integral y global.
  2. PIER.
  3. Guía de Valoración de la Discapacidad.
  4. Mapa de recursos.
  5. **Cartera de proyectos y servicios.**
- 

## Tipología de consultas



- » Información de la enfermedad → **Desconocimiento**
- » **Asesoramiento** jurídico → **frente a necesidades no cubiertas**
- » Búsqueda de una asociación de referencia
- » Contacto con otros afectados → **combatir el aislamiento**
- » Asesoramiento para obtener un diagnóstico
- » Otras consultas
- » Información sobre profesionales
- » Atención psicológica
- » Apoyo social
- » Información sobre grado de discapacidad
- » Información sobre acceso a medicamentos
- » Información sobre prestaciones

1. Atención integral y global.
  2. PIER.
  3. Guía de Valoración de la Discapacidad.
  4. Mapa de recursos.
  5. Cartera de proyectos y servicios.
- 

## ¿Quién puede acceder?

- ❖ **Personas afectadas**
- ❖ **Familiares**
- ❖ **Estudiantes**
- ❖ **Asociaciones**
- ❖ **Profesionales**
- ❖ **Administración**

## ¿Quién da respuesta?

**12 profesionales** de diferentes ámbitos:

1. Atención integral y global.

2. PIER.

3. Guía de Valoración de la Discapacidad.

4. Mapa de recursos.

5. Cartera de proyectos y servicios.

❖ Trabajo social.

❖ Educación.

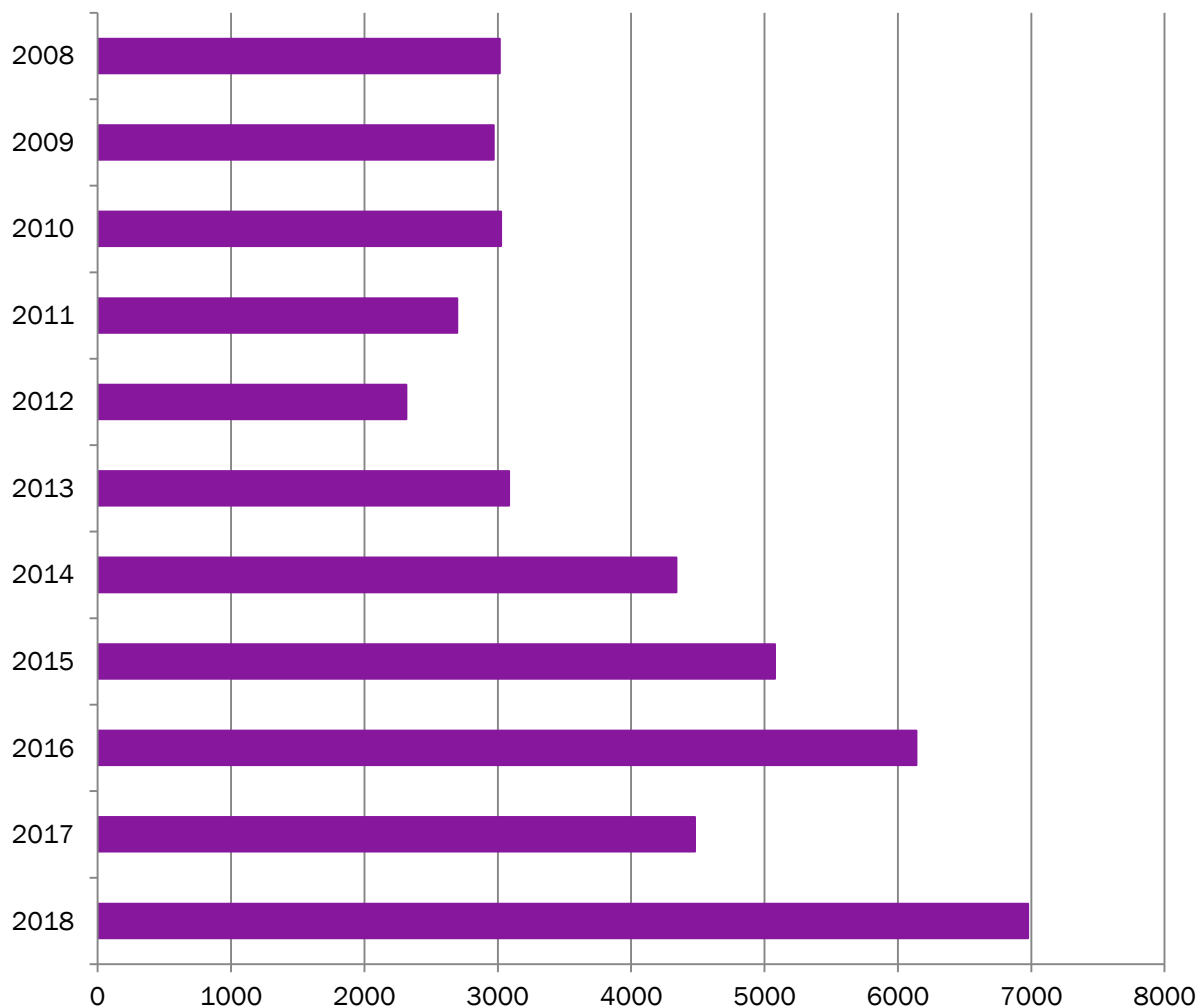
❖ Derecho.


❖ Profesionales sanitarios.

1. Atención integral y global.
2. PIER.
3. Guía de Valoración de la Discapacidad.
4. Mapa de recursos.
5. Cartera de proyectos y servicios.

## Evolución de consultas

### Consultas



1. Atención integral y global.
  2. PIER.
  3. Guía de Valoración de la Discapacidad.
  4. Mapa de recursos.
  5. Cartera de proyectos y servicios.
- 

## ¿Cómo accedo?

❖ Por teléfono:

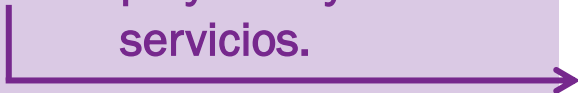
**918221725**

❖ Vía email:

[sio@enfermedades-raras.org](mailto:sio@enfermedades-raras.org)

❖ A través de cualquier persona de la **familia**  
**FEDER:**

**915 33 40 08**

1. Atención integral y global.
  2. PIER.
  3. Guía de Valoración de la Discapacidad.
  4. Mapa de recursos.
  5. **Cartera de proyectos y servicios.**
- 

## Asesoría Jurídica y Educativa

### Asesoría Jurídica

Ofrecemos un **asesoramiento legal** a las familias así como al movimiento asociativo que camina a nuestro lado. El servicio se diversifica en función del tipo jurídico de la consulta.


[asesoriajuridica@enfermedades-raras.org](mailto:asesoriajuridica@enfermedades-raras.org)

### Atención educativa

Trabajamos en **coordinación con los centros educativos**, los servicios sanitarios, nuestras familias y asociaciones de referencia, entre otros recursos.

[inclusion@enfermedades-raras.org](mailto:inclusion@enfermedades-raras.org)

**¡Accede a través del SIO!**

1. Atención integral y global.
  2. PIER.
  3. Guía de Valoración de la Discapacidad.
  4. Mapa de recursos.
  5. Cartera de proyectos y servicios.
- 

## Atención Psicológica



Nuestro SAP está a disposición de las personas que conviven con estas patologías con el fin de mejorar sus condiciones de autonomía personal y de salud en general.

Nuestros profesionales especializados dan soporte a las personas de forma gratuita a través de:

- ❖ **ATENCIÓN PSICOLÓGICA INDIVIDUAL**, familiar, grupal y de asesoramiento y
- ❖ **ATENCIÓN GRUPAL** que se realiza a través de Grupos de Ayuda Mutua y Tallers de Apoyo Psicológico.

Accede en  
[psicologia@enfermedades-raras.org](mailto:psicologia@enfermedades-raras.org)



1. Atención integral y global.
2. PIER.
3. Guía de Valoración de la Discapacidad.
4. Mapa de recursos.
5. Cartera de proyectos y servicios.

## Webs de interés



[enfermedades-raras.org](http://enfermedades-raras.org)



[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)



[aliber.org/web/](http://aliber.org/web/)



[rarediseasesinternational.org/](http://rarediseasesinternational.org/)

orpha.net

[orpha.net/](http://orpha.net/)

**Me gustaría terminar teniendo presente a todos los niños/as y adultos que ya no están con nosotros, pero que forman parte del corazón y del alma de FEDER. Ellos son quienes nos guían en nuestro camino. Son quienes dan sentido a nuestro trabajo.  
Muchas gracias**

