

*HUMANIZAR Y  
EMPODERAR A LAS  
PERSONAS CON  
ENFERMEDADES  
NEUROMUSCULARES  
Y RARAS*



*Asociación de  
Enfermedades Neuromusculares  
de Castilla-La Mancha  
ASEM CLM*

---



## Índice

1. *Justificación.*
- 1.1. *Qué son las Enfermedades Neuromusculares / Enfermedades Raras.*
2. *Humanización y Empoderamiento: motor de cambio*
3. *Atención Integral de las Personas Afectadas por una ENM/ER en ASEM CLM.*
- 3.1. *Planificación Centrada en la Persona/Familia*
- 3.2. *Claves de la PCP/F en ASEM CLM*
- 3.3. *Paciente experto*
- 4 *Objetivos*
- 5 *Puesta en marcha de la PCP: Planificación.*
- 6 *Evaluación y resultados.*
- 7 *Carácter innovador.*
- 8 *Divulgación.*
- 9 *Nivel de aplicabilidad.*

## 1 Justificación.

### 1.1. Qué son las Enfermedades Neuromusculares / Enfermedades Raras.

La UE establece que un trastorno o condición de salud se puede etiquetar como ENFERMEDAD RARA si tiene una prevalencia de menos de 5 afectados por cada 10.000 habitantes (decisión número 1295/1999/CE 1999, recomendación del Consejo 2009). Cuando la prevalencia es menor de 1 afectado por cada 100.000 personas, son ENFERMEDADES ULTRA-RARAS.

*“En los países miembro de la UE, el número estimado de personas que padecen una ER son, aproximadamente, 26 millones, con variaciones entre 223.000 afectados para los trastornos más prevalentes y menos de 21.800 para aquellos que son ultra-raros” (Palau, 2020).*



Conocemos cerca de 7.000 enfermedades raras (OMS, 2011). Un número muy amplio, con diversidad de síntomas, que varían incluso dentro de la misma patología.

Las ER son, en general, poco conocidas. Suelen ser enfermedades genéticas, hereditarias y habitualmente van a iniciarse en edad pediátrica, aunque también pueden ser adquiridas o manifestarse en cualquier otra etapa de la vida.

El contraste entre los datos epidemiológicos de la población afectada por alguna de las ER y la elevada diversidad y heterogeneidad de éstas, supone la paradoja de la rareza: *“las enfermedades son raras pero los pacientes con estas son muchos” (EURORDIS, 2005)*. Esto nos lleva a pensar que las tasas de incidencia son bajas, pero su impacto colectivo es enorme, algo que se subestima (Palau, 2020).

Las enfermedades raras reflejan aspectos de la enfermedad como es el carácter crónico y, muchas veces, evolutivo: la complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva; y la necesidad de una mayor atención sanitaria y social, que debe ser multidisciplinar, y mayor coordinación entre centros y servicios de todos los ámbitos.

## ENFERMEDADES RARAS

Una enfermedad es considerada rara cuando afecta a un número limitado de la población total, definido en Europa como **1 por cada 2.000 personas**

### ¿Cuántas personas están afectadas por una EERR?



### Diagnóstico en Enfermedades Raras

**5 años** de media para obtener un diagnóstico

**10 años** o más en el 20% de los casos hasta conseguir un diagnóstico

Mientras que se demora el tiempo de diagnóstico:

- El paciente no recibe ningún apoyo ni tratamiento (40,9% de los casos).
- Ha recibido algún tratamiento inadecuado (26,7% de los casos).
- Su enfermedad se ha agravado (26,8% de los casos).

**65%**

DE LAS PATOLOGÍAS SON GRAVES E INVALIDANTES

Existen casi **7.000** enfermedades raras distintas

que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus cualidades sensoriales y de comportamiento

Al hablar de ER podemos dividir sus características en dos aspectos, uno clínico y otro asistencial (Palau, 2020):

En el ámbito clínico:

- “las ER ocurren con mayor frecuencia en la edad pediátrica (feto y recién nacido y en las dos primeras décadas de la vida), afectando a su desarrollo”.
- Se estima, aproximadamente, del 70 % tienen causa genética, son hereditarias y tienen riesgo de recurrencia según las leyes de la herencia monogénica.
- Presentan sintomatología multisistémica.
- Representan muchas más entidades nosológicas; los factores ambientales, siempre presentes, influyen menos en su desarrollo y expresión clínica.

Asistencia socio-sanitaria:

1. Necesidad de una atención multidisciplinar e inclusiva, con incorporación en circuitos específicos y bien definidos en atención primaria, atención especializada de proximidad o de área y la atención de centros de referencia en red.
2. la conexión entre los diferentes servicios socio-sanitarios de proximidad debería tener en cuenta la

diversidad de las enfermedades y la dispersión geográfica de los pacientes.

Las ER, además, presentan otras características como (ENSERio, 2019):

- Especial necesidad de cuidado, rehabilitación y apoyo familiar.
- Desconocimiento y desinformación de los profesionales.
- Escasa disponibilidad de medicamentos, y los que existen son de baja rentabilidad para la industria y se comercializan.
- Fuerte carga económica y familiar.
- Generan altos niveles de discapacidad y gran dependencia.
- En casi la mitad de los casos, el pronóstico vital está en juego.
- Escasa rentabilidad para el Sistema Nacional de Salud.
- Ausencia de terapias.
- Alta morbi-mortalidad.

## Algunas características de las Enfermedades Raras



En la definición de ER “se ha de integrar el reconocimiento del particular modo de enfermar de cada individuo, sus circunstancias y necesidades de su familia, así como la participación de la persona en la sociedad en que vive, atendiendo aquellos condicionantes del desarrollo de una vida lo más plana posible” (Palau, 2020). Por otro lado, hablar de ER/EMN para intentar definir las es también oír y escuchar que dicen los principales protagonistas.

Las **Enfermedades Neuromusculares (ENM)** son las enfermedades raras más frecuentes. Son un conjunto de 150 patologías (ASEM CLM, 2015). La principal característica es la pérdida progresiva y generalizada de la función muscular, pero difieren en la gravedad y grado de afectación.

Son enfermedades crónicas con una evolución variable con compromiso de otros sistemas. Generan gran discapacidad, pérdida de la autonomía personal y cargas psicosociales. No existen tratamientos curativos efectivos, ni tratamientos capaces de ralentizar los efectos de las mismas, ni sus complicaciones.

Su aparición puede producirse en cualquier etapa de la vida, cuando estas tienen inicio en la infancia o adolescencia presentan unas características especiales ya que, interfieren en el desarrollo madurativo. La capacidad cognitiva está conservada en la mayoría de los casos, pero existen excepciones, en las que puede aparecer discapacidad intelectual.

Las ENM pueden tener una base genética, y en muchos casos hereditaria, o ser de origen adquirido. Algunas de ellas son autoinmunes, otras de origen metabólico... Incluso, en muchas enfermedades, no se conoce el origen.

La esperanza de vida varía según la enfermedad y severidad de ésta.

El manejo de estas enfermedades tiene un carácter global, abarcando todos los factores que producen y aumentan la discapacidad del paciente. Tras el diagnóstico, se requiere un equipo multidisciplinar de profesionales que aborden la sintomatología clínica, la prevención de las complicaciones propias de estas patologías y su manejo cuando estas aparezcan.

## 2. Humanización y empoderamiento: motor de cambio.

La humanización en la asistencia sociosanitaria consiste en “poner en valor la dignidad e individualidad de cada una de las personas” y desde esa perspectiva y teniendo en cuenta el avance en el término de discapacidad, los profesionales sociosanitarios debemos plantear un cambio en las intervenciones que realizamos.

La CIF defiende modelos de atención centrados en las necesidades de las personas con discapacidad y sus familias, centrados en la función, participación y socialización de las personas con ER, en este caso, teniendo en cuenta su globalidad.

ASEM CLM trabaja desde esta perspectiva para llevar a cabo un abordaje real y efectivo de las ER/ENM porque consideramos que ellos deben ser parte activa y se les debe tener en cuenta para el mismo. Para ello, el paciente debe estar y debe sentirse seguro, empoderado, y es ahí donde ASEM CLM trabaja, en el empoderamiento de la persona afectada y/o de su familia.

La nueva definición de discapacidad hace que los profesionales sociosanitarios tengamos que replantear el abordaje de este tipo de patologías. Yendo más allá de la atención individualizada ya que, es importante detectar necesidades de las personas con ENM/ER y sus familias, y ser capaces de poner a su disposición recursos adaptados a sus características.

El proceso de empoderamiento habilita a las personas que padecen una ENM/ER y a sus familias para ganar poder, autoridad e influencia frente a las instituciones y frente a la sociedad y, adquirir un mayor control sobre las decisiones y acciones que afectan a su trayectoria sociosanitaria. El empoderamiento se construye con el desarrollo de capacidades como:

- Tener poder de decisión
- Tener acceso a la información y a los recursos para tomar una decisión apropiada.
- Tener una gama de opciones para elegir
- Habilidad para ejercer la asertividad en la toma de decisiones colectivas.
- Tener un pensamiento positivo y habilidad para hacer cambios.
- Habilidad para aprender y mejorar su propio poder personal o de grupo.
- Habilidad para cambiar las percepciones por medios democráticos.
- Mejorar la autoimagen y superar la estigmatización
- Participar en un proceso autoiniciado de crecimiento y cambios continuos.
- Tener el conocimiento para el autocuidado.



En ASEM CLM trabajamos para que las personas con ENM/ER reúnan las características de: **motivación** -el paciente quiere estar sano-, **información** -el paciente sabe-y **apoyo** -el paciente ayuda y se deja ayudar-. Esta última característica tomada del pilar principal del Modelo de Cuidados Crónicos de la OMS: Apoyo al Autocuidado.

Está demostrado que formar a los pacientes en su autocuidado reduce los gastos sociosanitarios, mejora la utilización de los recursos y, sobre todo, **incide positivamente en la salud de la población**.

### **3. Atención Integral de las Personas Afectadas por una ENM/ER en ASEM CLM**

#### **3.1. Planificación centrada en la persona/ Familia (PCP/F)**

La humanización en la atención es una necesidad para las personas que padecen una ENM/ER y para sus familias y es una meta a la debemos aspirar los centros sociosanitarios. Es fundamental conseguir una mayor calidad asistencial y cubrir las necesidades que los pacientes puedan demandar.

Es importante poder desarrollar un modelo que garantice una atención realmente centrada en las personas.

La Planificación Centrada en la Persona (PCP) es un enfoque basado en el apoyo a las personas que ofrece estrategias, basadas en valores y en el empoderamiento de las personas, para ayudarlas a construir su propio proyecto de vida plena. Constituye una potente herramienta para apoyar a cada persona a definir y vivir la vida que le gustaría tener para sentirse más pleno, más feliz. Para ello, esta estrategia debe estar sustentada en los siguientes valores (O'Brian, 1987):

- La persona pertenece a un contexto social, por lo que debemos asegurar su presencia en el seno de su comunidad.
- La amistad es uno de los valores más preciados, por lo que hay que asegurar que la persona cuente con una red de relaciones significativas.
- La persona es la protagonista de su vida, por lo que debemos respetar y potenciar sus elecciones.
- Nos basamos en el respeto hacia cada persona, en sus capacidades y en sus posibilidades de contribuir, por lo que potenciaremos los roles sociales valorados.
- Para conseguir sus sueños y disfrutar de una vida plena apoyaremos el desarrollo de las competencias y habilidades necesarias para conseguirlo.

Hablar de PCP/F es hablar de un conjunto de valores, habilidades, comportamientos y conocimientos que reconocen el papel central de la persona que padece una ENM/ER y su familia. Es una forma de pensar y actuar.



La PCP/F se basa en las fortalezas de la persona y su familia y, les ayuda a desarrollar sus propias redes de recursos, informales y formales. Tiene una sólida base en el trabajo colaborativo en el que la persona afectada, su familia y profesionales forman un equipo integrado. Este equipo comunica y comparte información, conocimiento y habilidades a través del gestor de casos. Por medio del coaching y el trabajo colaborativo en equipo, buscan el empoderamiento y la capacitación de la persona afectada por una ER, su familia y cuidadores principales, en el caso de que existan.

### **3.2. Claves de la PCP/F en ASEM CLM**

La **relación de los profesionales** que forman parte del equipo con las personas afectada y su familia son clave para el desarrollo de capacidades:

- Las prácticas relacionales que incluyen comportamientos asociados con la buena práctica (empatía y escucha activa) y con las funciones del profesional en la adquisición de competencias, fortalezas y capacidades por parte de las familias.
- Las prácticas participativas donde se contemplan prácticas encaminadas a fomentar la participación de la persona afectada y su familia en la toma de decisiones, el uso de sus habilidades propias para obtener los recursos deseados; y la colaboración con el profesional como base para habilitar competencias y capacidades individuales y colectivas.
- La calidad técnica tiene que ver con la ayuda que brinda la información, el conocimiento y la experiencia necesarios para brindar apoyos y servicios de alta calidad, y aplicarla en beneficio de la persona y su familia. La capacidad de los profesionales depende no solo de sus conocimientos técnicos y habilidades para trabajar con personas con ER, sino también de sus cualidades y habilidades personales para establecer relaciones de trabajo positivas y apoyar la elección y participación de las personas afectadas y sus familias.

#### **Equipo transdisciplinar.**

Las personas afectadas por una ENM/ER, sus familias y los profesionales de ASEM CLM trabajan juntos como un equipo colaborativo que comparte información, conocimientos y habilidades. Los profesionales se comprometen a enseñar, aprender y trabajar más allá de los límites disciplinarios, compartiendo roles para planificar y proporcionar servicios integrados dentro del contexto de la familia. En este enfoque, ecológico y sistémico, se comparte la experiencia de todos los miembros del equipo para proporcionar una mirada global, sin fragmentar los servicios por áreas o especialidades. La familia es parte activa del equipo transdisciplinar y, por tanto, sus decisiones son reconocidas y respetadas durante todo el proceso.

Trabajar en equipo transdisciplinar no solo implica compartir el proceso de evaluación, selección de objetivos y elaboración de estrategias junto a la familia. También requiere que los profesionales se reúnan de manera regular y sistemática para compartir conocimientos y habilidades.

**Profesional de Referencia:** Persona significativa para la propia persona y su familia que ofrece información, conocimientos y habilidades mediante el asesoramiento y la consulta colaborativa con el equipo multidisciplinar, para promover la salud, el cambio y la participación de esa persona y, construir capacidades (*Capacity-Buiding Practice*).

**Gestor de Casos:** Profesional que organiza y coordina recursos humanos y materiales. Implementa un plan de abordaje sociosanitario de la persona afectada y su familia, plan con metodologías basadas en los modelos de PCP y PCF, evaluando conjuntamente la situación más idónea para ellos con el equipo multidisciplinar.

La humanización en la atención es una necesidad y una meta a la deben aspirar centros sanitarios y sociosanitarios para conseguir una mayor calidad asistencial y cubrir las necesidades que los pacientes puedan demandar. Para alcanzarla, es esencial la coordinación sociosanitaria entre especialistas, pero también entre los distintos niveles asistenciales y, en este sentido, existe una figura en auge: el profesional de referencia o gestor de casos.

El **modelo de gestión de casos** es una forma de avanzar y mejorar la atención integrada, coordinada y continuada, centrado en la responsabilidad compartida de coordinar los cuidados, recursos, servicios y profesionales. Es un modelo de intervención que intenta asegurar que los usuarios con problemas complejos y múltiples reciben todos los servicios que necesitan en el tiempo y la forma adecuados.

### 3.3. *Paciente Experto*

ASEM CLM promueve el rol de la persona como principal responsable de su autocuidado sanitario y social, facilitando la adquisición de las competencias necesarias para gestionar su autoconocimiento, inteligencia emocional y habilidades sociales de forma que, pueda incorporar estilos de vida saludables y conseguir una mejor calidad de vida.

El abordaje global de las ENM/ER está en proceso de cambio y para que se lleve a cabo, las personas deben estar informados, ser activos, proactivos y, en conclusión, expertos pudiendo:

- Ser conscientes deben optimizar los recursos sociosanitarios a su disposición y ser capaces de gestionar su enfermedad, pero, sobre todo, su salud.

- Informar al personal sanitario que les atiende, tanto de manera habitual como en las situaciones de urgencia, de las características específicas de su patología y de sus particularidades como paciente.

Las personas que padecen una ENM/ ER son sujetos activos y expertos en sus necesidades y preferencias y, además, son expertos en sus patologías. Son capaces de informar a otras personas afectadas, compartir experiencias, transmitir confianza y seguridad, ayudar a disminuir el número de consultas y facilitar una mejor adherencia al tratamiento.

En ASEM CLM entendemos que las personas que forman parte de nuestra entidad deben manejar su propia patología y su proceso de salud, suponiendo un referente para otros pacientes, tanto en capacidad de asimilación de la enfermedad como en manejo clínico y terapéutico. Deben ser capaces de controlar los instrumentos para gestionar el impacto físico, emocional y social de la patología para mejorar su calidad de vida. Además, puede ayudar a otros pacientes, debido al conocimiento que tiene de su patología crónica y a la relación de igualdad con otros afectados.

#### 4. *Objetivos*

##### *General*

Ofrecer atención sociosanitaria siguiendo los principios de humanización, mediante un abordaje integral.

##### *Específicos*

- Dotar de herramientas que permitan conocer las características propias de la patología, previniendo complicaciones que irán surgiendo y que les permitan saber reaccionar frente a situaciones de emergencia.
- Informar y formar sobre los distintos itinerarios asistenciales en el proceso sociosanitario.
- Asesorar en el manejo y autocuidado de su salud y recursos a su disposición.
- Dar las herramientas necesarias para participar activamente en la toma de decisiones relacionadas con su proceso de salud, en función de sus prioridades.

#### 5. *Puesta en marcha. Planificación / Cronograma.*

El punto de partida al conocer a una persona con ENM/ER es la realización de una primera acogida, mediante la cual se establecen las primeras necesidades de la persona y de sus familiares; y se atienden las dudas dando toda la información posible tras el diagnóstico.

Una vez realizada la primera acogida, se realiza una segunda reunión con el profesional de referencia mediante el cual se establecen los apoyos de la persona y de la familia, los principales objetivos que plantean y los diferentes contextos en los que deben llevarse a cabo.

De esta forma, se comienza a realizar el programa de atención individualizada por parte del equipo de ASEM CLM, y es llevado a cabo tanto en las terapias como en el proceso de empoderamiento de la persona. Así se realizan los talleres de formación de manera individualizada o en grupos en función de las necesidades y demandas de las personas y sus familias.

***El proceso y puesta en marcha e información más detallada sobre nuestra forma de trabajar puede observarse en el ANEXO.***

## **6. Evaluación y resultados**

El abordaje integral, la humanización y la PCP/PCF en la persona con una ER y su familia, garantiza la asistencia sociosanitaria, favoreciendo la continuidad en la atención y la accesibilidad a los recursos adecuados a sus necesidades específicas.

La percepción de mejora con esta metodología en nuestra experiencia nos permite recoger los siguientes datos:

- Asignando un gestor de casos se reduce los niveles de estrés, ansiedad, malestar, agotamiento...
- Informando, asesorando y empoderando a las personas afectadas y sus familias en todo el proceso de la enfermedad desde un enfoque centrado en la persona/familia obtenemos:
  - Reducción en el itinerario asistencial en el que se ven inmersos.
  - Ofrecer una respuesta más adecuada y rápida a este tipo de patologías, contribuiría a la mejora de todo el proceso de la enfermedad y todas las complicaciones que surgen derivadas de la patología nuclear.
  - Aumenta el autoconocimiento y la identificación de las características propias de cada patología y sus posibles complicaciones.
  - Existe una mejora en la estabilización de las características propias de cada patología, así como en la eficacia y adherencia de las terapias que ofrecemos.
  - Disminución en el malestar, incertidumbre y preocupación por cómo este hecho afectará su futuro.
  - Desarrollo de destrezas y competencias en la búsqueda y uso de recursos sociales.
  - Las familias y las personas afectadas se sienten apoyadas y acompañadas.
  - Se reducen los niveles de estrés, emociones negativas... al tener un sentimiento de pertenencia y al tener información de su patología y lo que conlleva.

- Se minimiza su sentimiento de responsabilidad como cuidador principal al fomentar las actitudes cooperativas en los diferentes integrantes del sistema familiar.
- Mejora su atención en los diferentes ámbitos; sanitario, educativo, social, laboral...
- Se establece una normalización de la vida y promoción de la autonomía y vida independiente.
- Reducción del aislamiento social.

Estos resultados son obtenidos mediante encuestas, evaluaciones continuadas de la calidad de vida y a través del contacto directo.

## 7. *Carácter innovador.*

La participación como base de la atención, entiendo esta, como nuevo rol de las personas que participan activamente, gestionan y generan su salud. Con este paradigma pueden ser expertos en su propia enfermedad posibilitando una opción de participación real en salud, compartiendo las decisiones y siendo parte de todo el proceso. Puesto que, nadie mejor que ellos pueden comprender y expresar cómo están, qué quiere, que implica su patología, etc.

## 8. *Divulgación.*

Las acciones que emplearemos para dar difusión y divulgación de nuestro proyecto será seguir apostando por mantener las funciones tradicionales de comunicación que venimos manteniendo hasta ahora y que, por la especificidad de nuestra atención, creemos esenciales, que son las reuniones personales con la administración y nuestros actos benéficos y sociales. Así como dando cabida en trípticos informativos, newsletter; proporcionando la máxima difusión posible en prensa audiovisual y escrita y manteniendo una regularidad en las mismas.

Por otra parte, se comunicará en las redes sociales y pagina web, favoreciendo la participación de las familias en las estrategias de comunicación y apostando por una vía de comunicación directa, eficaz, flexible, multidireccional y abierta a toda la ciudadanía.

## 9. *Nivel de aplicabilidad.*

El nivel de aplicabilidad será del 100% debido a que nuestro equipo tiene una gran trayectoria, tanto en formación como en experiencia, en la aplicación de este modelo. Además, desde ASEM CLM, defendemos la importancia de la figura del paciente el experto, su empoderamiento y que este es parte del todo el proceso que le rodea de forma activa y no un simple espectador de su situación sociosanitaria.

## **ASEM CLM**

*Asociación de Enfermedades  
Neuromusculares de Castilla  
La Mancha*

*Calle Jacinto de Aguirre  
nº8 Bajo Derecha*

*45600 Talavera de la Reina  
Toledo*

*Teléfono 925 81 39 68*

*Teléfono móvil 639348438*

*[www.asemclm.com](http://www.asemclm.com)*

*[asemclm@hotmail.com](mailto:asemclm@hotmail.com)*

