

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



*Acondroplasia*

*Anemia de Fanconi*

*Angioedema Hereditario*

*Artrogriposis Múltiple Congénita*

*Defectos Congénitos de la Glicosilación*

*Distonía*

*Distrofia Miotónica de Steinert*

*Distrofia Muscular de Duchenne*

*Enfermedad de Behçet*

*Enfermedad de Tay-Sachs*

*Epidermólisis Bullosa*

*Esclerodermia*

*Esclerosis Tuberosa*

*Extrofia Vesical*

*Fibrodisplasia Osificante Progresiva*

*Fibrosis Quística*

*Fiebre Mediterránea Familiar*

*Hemofilia*

*Hipertensión Pulmonar*

*Linfangioleiomiomatosis*

*Narcolepsia*

*Osteogénesis Imperfecta*

*Quistes de Tarlov*

*Síndrome 5p -*

*Síndrome de Angelman*

*Síndrome de Coffin-Lowry*

*Síndrome de Gilles de la Tourette*

*Síndrome de Prader-Willi*

*Síndrome de Rett*

*Síndrome de Rubinstein-Taybi*

*Síndrome de Williams*

*Síndrome Wolf Hirschhorn*



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



**Comunidad  
de Madrid**

Dirección General de Atención  
a Personas con Discapacidad  
CONSEJERÍA DE POLÍTICAS SOCIALES  
Y FAMILIA

entidad de  
utilidad pública   
**feder**  
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

**Edita:**

Comunidad de Madrid.

**Realiza:**

Consejería de Políticas Sociales y Familia.

Dirección General de Atención a Personas con Discapacidad.

Subdirección General de Valoración de la Discapacidad.

Centros Base de Valoración y Orientación a Personas con Discapacidad de la Comunidad de Madrid y Centro Regional de Coordinación y Valoración Infantil (CRECOVI) de la Comunidad de Madrid.

**Coordinan:**

Sofía González San Martín y Belén Carratalá Couto

**Autores:**

**Pilar Sánchez-Porro Valadés** (Capítulos 2, 3, 5, 6, 7, 8, 9, 11, 12, 13, 14, 16, 17, 18, 19, 20, 22, 23, 25, 27, 28, 29, 31),

**Sofía González San Martín** (Capítulos 2, 3, 5, 6, 8, 11, 12, 13, 14, 16, 17, 18, 19, 20, 22, 23, 24, 25, 27, 28, 29, 31),

**Gloria Macías Manzanares** (Capítulos 2, 5, 6, 8, 11, 12, 13, 14, 17, 18, 19, 20, 22, 23, 25, 27, 28, 29, 31),

**Concepción Palacios Merodio** (Capítulos 2, 6, 11, 12, 14, 18, 19, 20, 22, 23),

**Javier Miguel Cenzano Gutiérrez** (Capítulos 4, 17, 21 y 26),

**M<sup>a</sup> Dolores Conesa-Peraleja López** (Capítulos 4, 21, 26 y 31),

**Jesús Martín Marfull** (Capítulos 10, 15 y 24),

**M<sup>a</sup> Luz Recio Morales** (Capítulos 7, 9 y 32),

**Emiliano Martín Sánchez** (Capítulos 10 y 15),

**Elena Orcajo Oteo** (Capítulos 1 y 30),

**Estrella García Sánchez** (Capítulo 1),

**Noah Sister Plotnicky** (Capítulo 1),

**M<sup>a</sup> Dolores Vallejo Pacheco** (Capítulo 30),

**Gema Vegas Martín** (Capítulo 32).

**Colabora:**

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

**Cuarta edición:**

Febrero de 2018.



## PRESENTACIÓN

*P*ara la Consejería de Políticas Sociales y Familia de la Comunidad de Madrid constituye una satisfacción presentar esta cuarta edición de la Guía de Orientaciones para la Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras como parte de un esfuerzo continuado en el tiempo para garantizar que nuestro modelo de atención integral a la discapacidad se adecúa a las necesidades de todos los madrileños.

*Considerar los factores biopsicosociales que añaden o eliminan barreras es esencial para la promoción efectiva de los derechos, la calidad de vida y la máxima autonomía de las personas afectadas por cualquier limitación funcional derivada de una enfermedad. En el caso de las enfermedades menos frecuentes, aquellas que tienen una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes, el primer obstáculo que tienen que superar los afectados y sus familias es la escasez de datos epidemiológicos y la propia complicación diagnóstica.*

*Aunque en su conjunto afectan a entre un 6% y un 8% de la población europea, una a una las enfermedades raras son grandes desconocidas. Se trata, en su mayoría, de trastornos crónicos graves que debutan en la infancia en más de un 50% de los casos. Un dato que indica por sí mismo la importancia de conocer el curso y evolución de cada trastorno y, en lo que compete a la Dirección General de Atención a Personas con Discapacidad, valorar adecuadamente tanto la necesidad de los menores que puedan requerir atención temprana como el grado de discapacidad en cualquier etapa de la vida.*

*El reconocimiento legal del grado de discapacidad activa la protección social de las personas que ven comprometido su desempeño diario y lo hace en numerosos ámbitos: acceso a los servicios especializados, prestaciones económicas, beneficios fiscales, apoyos específicos para la inclusión educativa y la inserción socio-laboral, etc. Es un instrumento esencial para compensar desventajas y, por ello, es muy importante que las personas que padecen dolencias poco frecuentes se sientan amparadas en los procesos de valoración, exactamente igual que aquellas que sufren sintomatologías comunes que no presentan ningún tipo de desafío diagnóstico.*

*Para lograr este objetivo, la Consejería de Políticas Sociales y Familia ha venido trabajando de la mano de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Una colaboración que en 2017 ha estado marcada por varios hitos como la firma de un convenio que permite a los técnicos valoradores de discapacidad solicitar información pericial a FEDER o la modificación del impreso de solicitud del reconocimiento de grado de discapacidad para dar visibilidad a las enfermedades raras.*

*En paralelo, el fructífero Grupo de Trabajo constituido por médicos y psicólogos de los EVO (Equipos de Valoración y Orientación) de los Centros Base de atención a personas con discapacidad de la Comunidad de Madrid y técnicos de FEDER ha seguido reuniéndose para poner en común los aspectos médicos y psicológicos más relevantes de cada enfermedad. Un excelente trabajo que agradecemos a todos los profesionales implicados y que ha dado como resultado esta cuarta edición de la Guía de Orientaciones para la Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras que incorpora cinco nuevos capítulos (Distrofia Miotónica o Enfermedad de Steinert, Enfermedad de Behçet, Enfermedad de Tay-Sachs, Fibrodisplasia Osificante Progresiva y Síndrome Wolf Hirschhorn), que se suman a los veintisiete reunidos en versiones anteriores.*

*Los textos que siguen están concebidos como una herramienta profesional que aporta información útil y concreta, respetando las regulaciones normativas y los baremos de los procesos de reconocimiento del grado de discapacidad (que son de carácter nacional e iguales para todas las Comunidades Autónomas) y forman parte de una serie más amplia de publicaciones de la Dirección General de Atención a Personas con Discapacidad. Con esta línea de trabajo, la Comunidad de Madrid quiere impulsar la calidad y la transparencia en los procedimientos de valoración de la discapacidad, garantizando un acceso equitativo a las medidas de protección social y el derecho de todas las personas, sin discriminación, a la consecución del máximo de oportunidades vitales.*

Carlos Izquierdo Torres

Consejero de Políticas Sociales y Familia de la Comunidad de Madrid



***P**resentamos la cuarta edición de esta Guía de Orientaciones para la Valoración de la Discapacidad en Enfermedades Raras, una iniciativa que de nuevo tengo el honor de presentar representando la voz de los más de tres millones de personas que, se estima, convivimos con una enfermedad poco frecuente en nuestro país.*

*Editada por primera vez en 2013, estas páginas marcaron un antes y un después por cuatro motivos principales. El primero de ellos es por configurarse como la primera guía en España de valoración de discapacidad en enfermedades raras, un carácter que se prolonga en el tiempo ampliándose ahora con cinco nuevas patologías: el Síndrome de Wolf-Hirschhorn, la Enfermedad de Behçet, el Síndrome de Steinert, Fibrodisplasia Osificante Progresiva y Tay Sachs.*

*En segundo lugar, la guía se ha configurado como una herramienta indispensable en el trabajo diario de los profesionales de los EVO, los Equipos de Valoración y Orientación. Porque la falta de información que caracteriza a las enfermedades raras dificulta la valoración y condiciona la especialización de quienes la llevan a cabo.*

*Porque si bien la discapacidad es algo visible en todas las áreas de la vida de quienes conviven con ella, las particularidades de las enfermedades raras hacen necesario profundizar en la discapacidad desde una óptica enfocada en estas patologías y sus características.*

*Y es aquí donde llegamos al tercer motivo: la importancia de contar con los pacientes. Organizaciones y entidades miembros de FEDER han formado parte de esta guía no sólo como receptores, sino liderando la generación del conocimiento a través de su experiencia y de la mano de sus profesionales de referencia.*

*Por último, esta guía destaca por ser un ejemplo del trabajo en red al que debemos caminar fruto de la coordinación de la Dirección General de Atención a Personas con Discapacidad de la Consejería de Políticas Sociales y Familia. Desde estas páginas, quiero dar las gracias a su implicación por la puesta en marcha y actualización de esta guía y, sobre todo, por el trabajo que día a día llevan a cabo al lado de las personas.*

*Un trabajo que, en nuestro caso, se materializó en 2017 con la consolidación y renovación del convenio entre FEDER y la Consejería de Políticas Sociales y Familia, a través del cual se ha logrado un hito de gran relevancia para el colectivo que es el impulso de la coordinación entre las tres direcciones generales con competencias en discapacidad, dependencia y familia.*

*Esta guía es precisamente uno de los frutos de este trabajo que nos une desde tiempo atrás; un trabajo coordinado en el que todos caminamos en una misma dirección.*

*Gracias a todos los que habéis hecho posible y gracias a todos los que utilizaréis esta guía como referencia porque vosotros sois el futuro para quienes convivimos con una enfermedad poco frecuente.*

*M. Elena Escalante*

*Vocal de la Junta Directiva de FEDER*



**ÍNDICE**

<b>Capítulo 1:</b> <a href="#"><u>Acondroplasia</u></a>	<b>11</b>
<b>Capítulo 2:</b> <a href="#"><u>Anemia de Fanconi</u></a>	<b>16</b>
<b>Capítulo 3:</b> <a href="#"><u>Angioedema Hereditario</u></a>	<b>19</b>
<b>Capítulo 4:</b> <a href="#"><u>Artrogriposis Múltiple Congénita</u></a>	<b>25</b>
<b>Capítulo 5:</b> <a href="#"><u>Defectos Congénitos de la Glicosilación</u></a>	<b>28</b>
<b>Capítulo 6:</b> <a href="#"><u>Distonía</u></a>	<b>34</b>
<b>Capítulo 7:</b> <a href="#"><u>Distrofia Miotónica o Enfermedad de Steinert</u></a>	<b>36</b>
<b>Capítulo 8:</b> <a href="#"><u>Distrofia Muscular de Duchenne</u></a>	<b>43</b>
<b>Capítulo 9:</b> <a href="#"><u>Enfermedad de Behçet</u></a>	<b>47</b>
<b>Capítulo 10:</b> <a href="#"><u>Enfermedad de Tay-Sachs</u></a>	<b>53</b>
<b>Capítulo 11:</b> <a href="#"><u>Epidermólisis Bullosa</u></a>	<b>56</b>
<b>Capítulo 12:</b> <a href="#"><u>Esclerodermia</u></a>	<b>65</b>
<b>Capítulo 13:</b> <a href="#"><u>Esclerosis Tuberosa</u></a>	<b>68</b>
<b>Capítulo 14:</b> <a href="#"><u>Extrofia Vesical</u></a>	<b>74</b>
<b>Capítulo 15:</b> <a href="#"><u>Fibrodisplasia Osificante Progresiva (FOP)</u></a>	<b>77</b>
<b>Capítulo 16:</b> <a href="#"><u>Fibrosis Quística</u></a>	<b>80</b>
<b>Capítulo 17:</b> <a href="#"><u>Fiebre Mediterránea Familiar</u></a>	<b>87</b>

---

<b>Capítulo 18:</b> <a href="#"><u>Hemofilia</u></a>	<b>90</b>
<b>Capítulo 19:</b> <a href="#"><u>Hipertensión Pulmonar</u></a>	<b>93</b>
<b>Capítulo 20:</b> <a href="#"><u>Linfangiomiomatosis</u></a>	<b>96</b>
<b>Capítulo 21:</b> <a href="#"><u>Narcolepsia</u></a>	<b>98</b>
<b>Capítulo 22:</b> <a href="#"><u>Osteogénesis Imperfecta</u></a>	<b>104</b>
<b>Capítulo 23:</b> <a href="#"><u>Quistes de Tarlov</u></a>	<b>107</b>
<b>Capítulo 24:</b> <a href="#"><u>Síndrome 5p -</u></a>	<b>109</b>
<b>Capítulo 25:</b> <a href="#"><u>Síndrome de Angelman</u></a>	<b>113</b>
<b>Capítulo 26:</b> <a href="#"><u>Síndrome de Coffin-Lowry</u></a>	<b>118</b>
<b>Capítulo 27:</b> <a href="#"><u>Síndrome de Gilles de la Tourette</u></a>	<b>121</b>
<b>Capítulo 28:</b> <a href="#"><u>Síndrome de Prader-Willi</u></a>	<b>127</b>
<b>Capítulo 29:</b> <a href="#"><u>Síndrome de Rett</u></a>	<b>130</b>
<b>Capítulo 30:</b> <a href="#"><u>Síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT)</u></a>	<b>141</b>
<b>Capítulo 31:</b> <a href="#"><u>Síndrome de Williams</u></a>	<b>147</b>
<b>Capítulo 32:</b> <a href="#"><u>Síndrome Wolf Hirschhorn (SWH)</u></a>	<b>153</b>

---



## FIBRODISPLASIA OSIFICANTE PROGRESIVA (FOP)

*Jesús Martín Marfull, Emiliano Martín Sánchez.*

### **CÓDIGO CIE-10:**

M 61.1

### **SINÓNIMOS**

Enfermedad del hombre de piedra.

Miositis osificante progresiva.

### **PREVALENCIA**

De acuerdo con la información estadística publicado por la Asociación Internacional Progresiva Fibrodiasplasia Osificante, es una enfermedad que afecta a 1/2.000.000 de personas. Existen 800 casos confirmados en todo el mundo.

No existe predilección racial, geográfica, étnica o de género.

### **Introducción**

La FOP es la causa más grave de osificación ectópica en humanos.

Se caracteriza por la presencia de malformaciones esqueléticas típicas y el desarrollo progresivo, según un patrón topográfico bien definido (dirección cefálico-caudal, proximal-distal y axial-apendicular), de placas de hueso maduro localizadas en el seno del músculo y en otras estructuras ricas en tejido conjuntivo.

Está causada por una mutación activadora recurrente en el gen ACVR1 localizado en el cromosoma 2q 23-24.

### **Sintomatología física**

Los niños con FOP presentan un aspecto normal, excepto malformaciones congénitas en el primer dedo de los pies, como hallux valgus (siendo el rasgo más característico), primer metatarso malformado, sinostosis, clinodactilia...

Desde los primeros meses o años de vida, a menudo desencadenados por un traumatismo, presentan episodios agudos de formación de nódulos pseudoinflamatorios. Con el tiempo estas lesiones presentes en el músculo estriado, tendones o ligamentos se transforman en hueso maduro que progresa según un patrón característico, dirección cefálico-caudal, proximal-distal y axial-apendicular.

A medida que la enfermedad progresa, habitualmente entre la segunda y tercera década de la vida, el crecimiento anómalo de los huesos en lugares inapropiados entorpece y puede llegar a impedir el movimiento articular, en particular cuello, hombros, codos, caderas y rodillas.

Es frecuente la afectación de la zona submandibular, que da lugar a problemas de masticación y alteración en el habla.

Algo más tarde puede aparecer osificación de la musculatura torácica que dificulta la función respiratoria.

La osificación anómala puede ocasionar otros trastornos como la pérdida de audición.

La esperanza de vida media de estos pacientes es de 40 años aproximadamente. La mayoría utiliza silla de ruedas al final de la segunda década de la vida y mueren por complicaciones respiratorias.

### Diagnóstico

El diagnóstico de la FOP se hace por la evaluación clínica. Las pruebas genéticas confirman el diagnóstico.

El diagnóstico diferencial se debe de realizar con osteosarcoma, sarcoma de tejido blando, heteroplasia osea progresiva y tumores desmoides.

No existe tratamiento definitivo. Dosis altas de corticoides en las primeras 24 h del inicio del brote, puede ayudar a reducir la inflamación y el edema tisular. El manejo preventivo se basa en medidas profilácticas contra las caídas (mejora en la seguridad en el hogar, uso de casco protector...), contra el deterioro respiratorio e infecciones.

### Aspectos a tener en cuenta en la valoración

#### ▶ Valoración médica:

Se basa en la sintomatología:

- Alteraciones en el sistema músculoesquelético: Valorar el balance articular en las diferentes articulaciones afectadas.
- Alteraciones en la deglución.
- Alteraciones en el sistema respiratorio.
- Alteraciones auditivas.



### ▶ **Valoración psicológica**

No se han descrito trastornos psicológicos/psiquiátricos específicamente asociados de la FOD.

Las alteraciones en el área psicológica reactivas a la FOP se valoraran en función de la intensidad de la sintomatología, y de la repercusión en la funcionalidad y en el nivel de adaptación personal, familiar y social de la persona afectada.





Dirigida a profesionales de los equipos de valoración y orientación a personas con discapacidad, el objetivo de esta Guía es proporcionar información útil sobre los aspectos médicos y/o psicológicos que pueden limitar la actividad global de las personas con enfermedades poco frecuentes. La presente edición, cuarta de sus características, amplía las patologías consideradas e incluye orientaciones para la valoración de la discapacidad en treinta y dos enfermedades raras.

Desde el ámbito competencial de la Dirección General de Atención a Personas con Discapacidad de la Consejería de Políticas Sociales y Familia, la Guía trata de facilitar la adecuada protección social de las personas con enfermedades poco frecuentes, contribuyendo así a la mejora de su calidad de vida.



**Comunidad  
de Madrid**

Dirección General de Atención  
a Personas con Discapacidad  
**CONSEJERÍA DE POLÍTICAS SOCIALES  
Y FAMILIA**