



Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España Estudio ENSERio

Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España Estudio ENSERio

El presente estudio ha sido realizado por:



Han formado el equipo de trabajo:

Diseño, coordinación, análisis de datos y redacción de textos:

Agustín Hueté García y Eduardo Díaz Velázquez.

Documentación, trabajo de campo, codificación y transcripción: Elena Díaz García, Antonio Sola Bautista, Esther Petisco Rodríguez, Paula Lara Gonzalo, Agustín Hueté García, Eduardo Díaz Velázquez.

Edición octubre 2009
FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras)
www.enfermedades-raras.org

Diseño e impresión:
ZINK soluciones creativas

Depósito legal: AV-126-2009

Contenido

Prólogo	7
Presentación	9
1 Introducción	11
1.1 Antecedentes y contexto	12
1.2 Síntesis para una propuesta de análisis	18
2 Metodología	21
2.1 Objetivos	22
2.2 Técnicas de investigación aplicadas	22
Técnicas de investigación cuantitativa: cuestionarios	22
Técnicas de investigación cualitativa: entrevistas y grupos de discusión	25
Análisis de fuentes secundarias	28
3 Las personas con Enfermedades Raras en España	31
3.1 Aproximación estadística	33
3.2 Perfil de la muestra utilizada	35
4 Atención sociosanitaria	41
4.1 Acceso al diagnóstico	43
4.2 Tratamiento	48
4.3 La calidad de la atención sanitaria	56
4.4 Uso de medicamentos y otros productos sanitarios	62
4.5 Investigación	69
4.6 Valoración de discapacidad/dependencia	71
4.7 Apoyos: Asistencia personal y Ayudas Técnicas	77
4.8 Prestaciones y otros recursos por motivo de discapacidad	86

5	Inclusión y participación social	91
5.1	Acceso a recursos	93
	Generales	93
	Especializados	94
5.2	Adaptación de la vivienda	95
5.3	Educación y formación	96
5.4	Acceso al empleo	99
5.5	Impacto de la enfermedad en el presupuesto familiar	106
5.6	Percepción subjetiva de su situación	114
5.7	Discriminación percibida	122
6	Movimiento Asociativo	129
6.1	Recursos materiales e infraestructuras	131
6.2	Recursos económicos	132
6.3	Recursos humanos: profesionales, voluntarios y socios	134
6.4	Actividades y servicios	135
6.5	Colaboración interinstitucional y situación de FEDER	139
	Otras formas de colaboración institucional	141
6.6	El Servicio de Información y Orientación de FEDER	141
7	Conclusiones	147
8	Recomendaciones	155
9	Bibliografía	161
	Índice de Tablas	169
	Índice de Gráficos	175
	Anexo	179
	Tablas de datos	181
	Entidades participantes	205

Prólogo



CAJA MADRID y su **Obra Social** tiene entre sus objetivos prioritarios colaborar con las personas y familias que conviven con situaciones de discapacidad en la eliminación de barreras y circunstancias que impiden que puedan participar plenamente y contribuir a la mejora de su calidad de vida e igualdad de oportunidades.

Para que estos objetivos puedan alcanzarse de la forma más efectiva y satisfactoria para las personas afectadas, a menudo Obra Social CAJA MADRID colabora con entidades que surgen de la propia iniciativa de los afectados y que cuentan con el conocimiento profundo y privilegiado que aporta la proximidad a las personas y la profesionalidad de los equipos.

Una enfermedad clasificada como rara afecta a uno de cada 2.000 personas, si bien la escasa frecuencia de una patología individual y la dispersión de los casos no quieren decir que el número de personas afectadas por alguna enfermedad rara sea pequeño. Precisamente esta circunstancia hace que contar con información rigurosa y actual de las situaciones de las personas afectadas sea fundamental para poder trabajar en futuras líneas de apoyo.

La publicación que tiene en sus manos el lector, fruto de la colaboración entre la Federación Española de Enfermedades Raras y Obra Social Caja Madrid, recoge por primera vez a nivel nacional datos de diagnóstico y atención socio sanitaria, apoyos y asistencia por motivos de discapacidad, inclusión social y laboral así como percepción por parte de las personas afectadas de su situación habitual.

Una de las primeras conclusiones puestas de manifiesto por el estudio son las dificultades que se presentan para lograr el diagnóstico en tiempo y forma. Estas dificultades se apuntan como un área estratégica donde concentrar futuros esfuerzos, dado que el diagnóstico condiciona la eficacia de los tratamientos, y esta última tiene a su vez un impacto directo en la calidad de vida de los afectados.

Se ha observado también que el tipo de tratamientos y respuestas disponibles para las personas con enfermedades raras en general está excesivamente orientado hacia los síntomas. En parte esto viene provocado por la ausencia actualmente de tratamientos eficaces para algunas enfermedades pero también en muchos casos las mejoras en tiempo y forma en cuanto al diagnóstico pueden ayudar a evitar que se ofrezcan respuestas parciales.

Concentrar esfuerzos en mejorar la gestión y transmisión de la información, la coordinación y el avance en el establecimiento de protocolos se identifica también como una línea de actuación que permitirá facilitar tanto la labor del profesional de la salud como la relación entre los afectados y el sistema sanitario, evitando situaciones de estrés y conflicto provocadas en ocasiones al accederse a fuentes de información no oficiales de dudosa utilidad.

El estudio también pone de manifiesto que las personas con enfermedades raras que trabajan lo hacen en una situación de estabilidad equiparable al resto y no registran tasas de desempleo diferentes. No obstante es significativa la tasa de personas con enfermedades raras en edad de trabajar que no buscan empleo, manifestando como principales motivos la no adaptación de los puestos de trabajo y la insuficiente flexibilidad de las condiciones laborales para poder conciliar esta actividad con las necesidades del tratamiento y otras derivadas de la su enfermedad.

Los avances que se logren en la adaptación y accesibilidad de los puestos de trabajo así como la flexibilización de los esquemas laborales permitirán a la sociedad dejar de perder las aportaciones de un grupo de personas con al menos las mismas capacidades y preparación que las que están incorporadas al mercado laboral.

Desde Obra Social Caja Madrid queremos expresar nuestro agradecimiento y reconocimiento a FEDER por la iniciativa de impulsar este trabajo de investigación, así como a los técnicos que aportaron su profesionalidad y dedicación. Este estudio contribuirá sin duda a avanzar en la mejora de la situación de las personas que padecen una enfermedad rara y sus familias.

CARMEN CONTRERAS GÓMEZ
DIRECTORA GERENTE OBRA SOCIAL DE CAJA MADRID

Presentación



Es un honor para FEDER presentar el Estudio de Necesidades Sociosanitarias de afectados por Enfermedades Raras (Estudio ENSERio). Una publicación que por primera vez pone sobre la mesa una fotografía real de la situación de las familias con enfermedades raras en España, gracias al apoyo de Obra Social Caja Madrid.

Hasta la realización del Estudio ENSERio, FEDER no poseía más datos sobre las personas con Enfermedades Raras que los recogidos a través de su Servicio de Información y Orientación (SIO). Sin embargo, y por primera vez en España, este informe arroja cifras reales sobre la situación a la que cada día se enfrentan las personas con una patología poco frecuente.

El informe traslada una imagen: los afectados por ER son peregrinos, viajeros permanentes en busca de un diagnóstico y tratamiento. Las familias sufren de forma crónica las grandes dificultades asociadas a la enfermedad, agravadas por la escasez de dispositivos de ayuda específicos para su patología. El estudio marca, por tanto, un hito al recoger, por vez primera, datos respecto al diagnóstico y atención sanitaria, apoyos y asistencia por motivo de discapacidad, inclusión social y laboral del colectivo de afectados por enfermedades raras, así como percepción de su situación actual.

Conociendo la realidad del ahora, podemos entender qué ocurrirá dentro de 20 años. Podemos caminar hacia el futuro y trazar un camino acorde a las necesidades específicas

y concretas de las familias. Ahora hablamos de datos, cifras y experiencias basadas en una investigación social pormenorizada.

Lo mejor de este trabajo, sin duda, es que ha sido el resultado de la unión y el empuje de las familias con Enfermedades Raras. Suyos serán los frutos que se recojan de este análisis y suyos serán los beneficios. Pero, no hay que equivocarse, aún estamos al principio de un largo viaje. Queda mucho por hacer. Falta que la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras se desarrolle y responda a las necesidades específicas de las que hablamos, falta que se impulsen definitivamente las Unidades de Referencia en Enfermedades Raras, falta que las Comunidades Autónomas pongan en marcha planes de acción coordinados a nivel nacional y faltan recursos para llevar a cabo estas políticas.

Vamos por el buen camino y el Estudio ENSERio es una luz que ilumina este camino.

ROSA SÁNCHEZ DE VEGA GARCÍA
PRESIDENTA DE FEDER

1 Introducción



Este informe es el resultado de un trabajo realizado por iniciativa de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), para conocer la situación, las necesidades y demandas de las personas con enfermedades raras en España, tanto desde un punto de vista objetivo, analizando su situación sociosanitaria, como subjetivo, recogiendo la valoración y percepción de los propios afectados y familiares, así como de las entidades que les representan y los profesionales con los que trabajan.

La riqueza particular de este estudio está en la búsqueda de una información que va más allá de lo exclusivamente sanitario, pretendiendo también conocer cómo afecta la enfermedad rara en otras de las circunstancias vitales de los afectados, como puede ser el mundo laboral, el educativo, o en los costes económicos asociados a estas enfermedades de baja prevalencia. Por lo tanto, el presente trabajo complementa a otros estudios existentes que se basan principalmente en el análisis desde el punto de vista de la investigación biomédica y sanitaria, relacionando dicha realidad médica con el resto de las dimensiones vitales de las personas con enfermedades raras y sus familias.

Aún sin obviar la importancia fundamental de la investigación biomédica de las distintas enfermedades raras (para su detección, su diagnóstico, su tratamiento o su prevención), nuestro análisis se va a realizar atendiendo tanto a las dificultades objetivas como a las percibidas por los afectados como pacientes dentro del sistema socio-sanitario en España, y a su situación en otros contextos sociales y vitales: su situación sociofamiliar y económica, su integración sociolaboral y educativa, sus necesidades de apoyos y sus redes informales, las ayudas técnicas y recursos de los que disponen para recibir dicho apoyo, así como la participación activa como ciudadanos en la vida social y, en particular, dentro del tejido asociativo que representa al colectivo.

Por lo tanto, el estudio que aquí presentamos se ha desarrollado desde una perspectiva sociosanitaria; esto es, se ha tratado de conocer las necesidades sanitarias de la población con enfermedades raras en España, pero también sus barreras y dificultades para alcanzar una efectiva inclusión social. Todo ello, basándonos en fuentes estadísticas y documentales y en el discurso hablado o escrito de dicha población afectada.

1.1 Antecedentes y contexto

En los últimos años, hemos asistido a un notable incremento del interés público sobre el fenómeno de las Enfermedades Raras. Ello coincide con los esfuerzos que, desde diferentes instancias nacionales y europeas, se han realizado para mejorar la asistencia, especialmente desde un punto de vista sanitario.

Iniciativas por la atención sanitaria de las enfermedades raras en la Unión Europea

En el marco de la Unión Europea ha habido varios hitos importantes en los últimos años. Encontramos un punto de partida a destacar en la *Decisión N° 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de Abril de 1999*, por la que se aprobó un *Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades raras (1999-2003)*,¹ para mejorar los conocimientos y el acceso a la información sobre estas enfermedades.

Ese trabajo inicial ha tenido efectos positivos en orden a efectuar una política sanitaria conjunta de los Estados miembro en pos de la mejora de la calidad de la atención de los pacientes con enfermedades de baja prevalencia. Más recientemente, durante el año 2008, se ha realizado una *Consulta pública sobre enfermedades raras: un desafío para Europa*, en la que se ha contado con la participación de expertos de todos los Estados miembros, tras la aprobación del *2º Programa de Acción Comunitaria en el Ámbito de la Salud (2008-2013) por la Comisión Europea el 23 de Octubre de 2007*,² donde se estableció una actuación comunitaria en favor de los pacientes afectados por estas enfermedades, mediante la cooperación de los Estados miembros y el apoyo a las actividades de las redes europeas.

La realización de la consulta se culminó con la *Comunicación COMM (2008) 679 final de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones sobre las Enfermedades Raras: un reto para Europa*³ y una *proposición de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras*,⁴ con el objetivo de adoptar una estrategia comunitaria para apoyar a todos los Estados miembros de la Unión Europea en la provisión de diagnóstico, tratamiento y cuidados para los europeos y europeas con enfermedades de baja prevalencia.

Por su parte, la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), ha liderado en los últimos años diferentes iniciativas a nivel europeo, tanto de investigación como de desarrollo de medicamentos, entre otras actividades de interés.

¹ Disponible en: http://eur-lex.europa.eu/pri/es/oj/dat/1999/l_155/l_15519990622es00010005.pdf

² Disponible en: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2007:301:0003:0013:ES:PDF>

³ Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf o en <http://www.feder.org.es/panelc/publicaciones/archivos/EAWHSSSMONPCNGTWSDXHBXGFRRECOCJ.pdf>

⁴ Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_rec_en.pdf

Las iniciativas públicas para la atención a las enfermedades raras en España

Cabe destacar la aprobación por parte del Pleno del Senado de un *Informe de 20 de Enero de 2007, en el que se insta al Gobierno a poner en marcha un Plan de Acción para combatir las Enfermedades Raras.*

Por otro lado, se ha desarrollado desde el Ministerio de Sanidad y Política Social, la *Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*, sobre las que han trabajado diversos Grupos de Expertos y cuyos resultados pueden propiciar importantes avances en materia de investigación genética, detección precoz, formación de profesionales del ámbito sanitario, acceso a medicamentos y búsqueda de alternativas terapéuticas. Se prevé que para este año 2009 pueda presentarse el Documento Final de la Estrategia, elaborado por el comité técnico de pacientes y profesionales, que ha trabajado en siete líneas estratégicas de actuación:

- Indicadores de salud pública (que incluye la vigilancia epidemiológica y el establecimiento de un registro de afectados)
- Prevención primaria y detección precoz (así como consejo genético)
- Atención integral (creando *Centros de Referencia* por grupos de patologías)
- Terapias (avanzadas, rehabilitación integral, medicamentos huérfanos...)
- Investigación (estableciendo una política de apoyo que contemple el abastecimiento de recursos económicos, humanos y estructurales)
- Formación (específica de grado, postgrado y continua sobre enfermedades raras a los profesionales sanitarios)
- Asistencia sociosanitaria (sistema integral de cuidados que redunde en la mejora de la calidad de vida de las personas con enfermedades raras)

No obstante, más allá de la Estrategia Nacional (o bien en torno a ella), encontramos en la actualidad diferentes iniciativas que están suponiendo un importante avance en torno a la atención sociosanitaria de las personas con enfermedades raras, entre las que podemos citar el *Centro de Investigación Biomédica de Enfermedades Raras (CIBER-ER)*. Éste se constituye como entidad coordinadora de las iniciativas de investigación de diversos grupos de investigadores en distintos centros de investigación, geográficamente dispersos, que centran sus estudios en contenidos médicos sobre: patología mitocondrial, enfermedades metabólicas hereditarias, enfermedades endocrinas, neurogenética, defectos congénitos y trastornos del desarrollo, genética clínica y epidemiología genética, inestabilidad genética y predisposición al cáncer.

Mencionar también al *Instituto de Investigación de Enfermedades Raras*, ubicado orgánicamente en el Instituto de Salud Carlos III y que desde principios de esta década se ha centrado en el desarrollo de investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en las enfermedades raras.

Por último, entre las iniciativas recientes, destaca la puesta en marcha de un nuevo recurso sociosanitario (no exclusivamente médico o de investigación) a nivel estatal, como es el *Centro Estatal de Referencia de Atención Sociosanitaria a personas con Enfermedades Raras y sus familias*, primera gran iniciativa pública dirigida a las enfermedades raras, no directamente diseñada desde el Sistema Nacional de Salud, sino desde Asuntos Sociales, en concreto, del Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO).

El movimiento asociativo de las enfermedades raras en España

En lo que se refiere a la iniciativa ciudadana, nos encontramos con un importante movimiento asociativo con evidentes signos de expansión y consolidación. Este movimiento se ha materializado principalmente en la *Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)*, fundada en 1999, y que aglutina a más de 170 entidades. FEDER se define como la organización española que integra a los pacientes con enfermedades de baja prevalencia y representa su voz. Su misión es la de representar y defender los derechos de las personas afectadas por Enfermedades Raras en España.

Uno de los ejes que FEDER y su Fundación han impulsado es el de la promoción de la investigación sociosanitaria, en lo que en su propio Plan Estratégico se define como *el desarrollo de sistemas de identificación de enfermedades raras, efectos sobre la actividad funcional y participación social, necesidades y recursos de referencia*.

Además, el *Servicio de Información y Orientación (SIO) sobre Enfermedades Raras*, gestionado por FEDER, constituye un elemento de atención y de apoyo a personas afectadas y sus familias que ha permitido, como veremos, establecer canales de información estables con más de 13.000 personas.

Las enfermedades raras: un *hecho social* de gran magnitud

Las enfermedades raras son enfermedades de baja prevalencia y de alto nivel de complejidad. Se considera que una enfermedad es rara o poco común cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 personas. Por lo general, son enfermedades debilitantes a largo plazo e, incluso, potencialmente mortales (el 50% de los afectados por enfermedades raras tienen un pronóstico vital de riesgo). El 65% son graves y altamente discapacitantes. La mayoría de ellas son de carácter genético (80%), aunque no exclusivamente todas. Dos de cada tres enfermedades aparecen antes de los dos años de vida.

El acercamiento a la cuestión de las enfermedades raras en España y a la situación de los afectados por las mismas, hechos hasta ahora prácticamente desconocidos, puede hacerse desde múltiples puntos de vista (sanitario, social, técnico-político, jurídico...), aunque en general todos ellos tratan de ofrecer respuestas adecuadas a cuestiones (genéricas o específicas), que atañen directamente a la mejora de la calidad de vida de las personas con enfermedades raras y sus familias.

Entre esos acercamientos, destacan especialmente aquellos que se han hecho desde instancias públicas tanto para el análisis de la situación de las personas con enfermedades raras, como para desarrollar actuaciones que reviertan en beneficio de estos afectados. La *Ponencia de estudio del Senado (Febrero de 2007)*, encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras, el *Plan de Atención a las personas afectadas por enfermedades raras (2008-2012)* de la Junta de Andalucía, o el estudio *Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias*, realizado por el Observatorio de la Discapacidad (IMSERSO) en el año 2001, son ejemplos de ello.

Este último, es un estudio basado en una metodología cualitativa que aborda principalmente la vivencia subjetiva de la enfermedad rara por parte del afectado/a y su familia, en diferentes dimensiones: el ámbito diagnóstico, el terapéutico, el sociofamiliar, el educativo y el laboral. En el siguiente cuadro, se presentan los principales resultados de este

estudio en relación con las necesidades detectadas en los cinco ámbitos señalados con anterioridad.

Cuadro 1: Principales resultados del estudio sobre *Enfermedades Raras: Situación y demandas sociosanitarias (IMSERSO)*

Principales necesidades detectadas

1 *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.

2 *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.

3 *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...

4 *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.

5 *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. Fuente: Luengo, S. et al (2001): *Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias*. Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO), Madrid.

Fuente: Luengo, S. et al (2001): *Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias*. Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO), Madrid.

Más recientemente, en la *Ponencia de estudio del Senado, encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras, de Febrero de 2007*, se exponen las características de estas enfermedades, se plantean recomendaciones para mejorar las condiciones de vida de los pacientes con enfermedad rara y exige un **compromiso político y social** que abarque la financiación y la organización.

Cuadro 2: Principales conclusiones de la ponencia de estudio encargada de analizar la situación de los pacientes con enfermedades raras (Senado, 2007)

- 1 Señala que la **problemática** de las enfermedades raras deriva de sus **características**:
 - Son enfermedades mal conocidas.
 - En general, son enfermedades hereditarias y habitualmente van a iniciarse en edad pediátrica.
 - Tienen carácter crónico, muchas veces progresivo, y con frecuencia se acompañan de deficiencias psicomotoras.
 - Requieren estudios genéticos muy especializados.
 - Necesitan seguimiento multidisciplinar y coordinación entre centros y servicios.
 - Tienen escasa rentabilidad para el Sistema Nacional de Salud.
 - Escasa disponibilidad de medicamentos, de baja rentabilidad para la industria.
 - Especiales necesidades de cuidado, rehabilitación y apoyo familiar.
 - Reconoce una serie de **dificultades** con las enfermedades raras que se pueden resumir en:
 - Desconocimiento y desinformación de los profesionales.
 - Complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva.
 - Ausencia de terapias.
 - Alta morbi-mortalidad.
 - Altos niveles de discapacidad-dependencia.
 - Fuerte carga económica y familiar.
 - Co-morbilidad de los familiares.
 - Problemas educativos y laborales.
- 2 Orienta medidas para mejorar las condiciones de vida de los pacientes: facilitar el desarrollo de los medicamentos huérfanos y los ensayos clínicos; soporte psicológico a familias y pacientes; fortalecer el movimiento asociativo, fomentando su unificación; mejorar la información y la formación.
- 3 Destaca determinadas **actuaciones** generales que deberían realizarse:
 - Diseñar un Plan de Acción con unos objetivos claros e imprimirle un carácter institucional.
 - Garantizar la capacidad de coordinación, entre Administraciones.
 - Armonizar y distribuir las inversiones en biotecnología, investigación básica, clínica, epidemiológica y social en enfermedades raras.
 - Reforzar el conocimiento de la situación de las enfermedades raras.
- 4 Propone designar centros, servicios o unidades de referencia, apoyo para confirmación diagnóstica, definición de las estrategias terapéuticas, seguimiento, y como consultor para las unidades clínicas que habitualmente atienden a estos pacientes.
- 5 Exige un compromiso político que abarque la financiación y la organización.
- 6 Aboga también por un compromiso social:
 - En la formación de especialistas.
 - Fomento de las asociaciones de afectados.
 - Afrontar el consejo genético y el diagnóstico prenatal.

Recomendaciones

- De carácter general: Elaboración de un *Plan de Acción sobre enfermedades raras*, Creación de un órgano de información y coordinación específico (OEER).
- *Sanidad*: Formación de profesionales, Creación de registro nacional, Diagnóstico genético, Medicamentos huérfanos y medicamentos coadyuvantes, Profesionales y servicios de referencia, Investigación, Atención Primaria, Seguros médicos, Incapacidad temporal o permanente.
- *Servicios Sociales*: Invalidez, minusvalía y dependencia, Centros sociosanitarios, Atención a la Dependencia, Ayudas técnicas, Adaptación del hogar, Ocio para la normalización, Programa de accesibilidad a los establecimientos de ocio, Trabajadores sociales, Financiación.
- *Empleo*: Formación adaptada, Ayudas para la integración laboral, Ayudas para el mantenimiento del empleo familiar.
- *Educación*, Formación profesional y Universidad.
- *Sensibilización social*.
- Apoyo al asociacionismo.

Fuente: Senado (2007): Informe de la ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida. Dirección de Estudios y Documentación de la Secretaría General del Senado, Madrid.

Por último, destacamos como iniciativa pionera a nivel autonómico, el *Plan de Atención a las personas afectadas por enfermedades raras (2008-2012)* elaborado por la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía. En dicho plan, se analizan las necesidades y expectativas de los afectados por enfermedades raras y sus familias, en relación con la asistencia sanitaria, el ámbito psicosocial, el ámbito económico, el educativo y el asociativo. En base a esas necesidades descritas, el Plan propone una serie de actuaciones que se recogen en el siguiente cuadro.

Cuadro 3: Plan de Atención a personas afectadas por enfermedades raras 2008-2012. **Junta de Andalucía**

Actuaciones que se propone el Plan

- 1 *Aumentar el conocimiento epidemiológico de las Enfermedades Raras*
 - Registro Clínico-Epidemiológico vinculado a unidades y servicios asistenciales..
 - Impulsar la Actividad investigadora en relación con las ER.
 - Página web de ER dentro del Portal de Salud con la orientación y contenidos definidos en este plan.
- 2 *Mejorar el acceso de las personas afectadas a una atención y cuidados seguros y de calidad*
 - Elaborar un catálogo de recursos sanitarios para las ER.
 - Manual de atención socio-sanitario, Red de Trabajo Social y coordinación con otros servicios sociales.
 - Designación y Acreditación de Centros de Referencia Autonómicos.
 - Creación del Observatorio de Medicamentos y productos sanitarios para el tratamiento de las ER.
 - Puesta en marcha de la Comisión Asesora de Expertos en el tratamiento de ER y MH.
- 3 *Mejorar la gestión de conocimientos sobre las ER, la formación de los profesionales y la investigación*
 - Definición de la estrategia formativa en ER.
 - Impulsar proyectos de investigación de ámbito nacional e internacional en ER.
 - Evaluación de la calidad de vida y satisfacción con la atención sanitaria.

4 Desarrollar información actualizada sobre Enfermedades Raras

- Plan de elaboración de guías de atención a las ER.
- Reconocer la especificidad de las Enfermedades Raras y abordarlas con una estrategia global.

Fuente: Junta de Andalucía (2007): Plan de Atención a personas afectadas por enfermedades raras 2008-2012. Junta de Andalucía. Consejería de Salud.

Estos documentos que hemos destacado se complementan a su vez con otras referencias de interés que aparecen detalladas en la *Bibliografía* de este trabajo.

1.2 Síntesis para una propuesta de análisis

Como hemos podido comprobar, se han producido múltiples acercamientos desde diferentes perspectivas (sanitarias, sociales, políticas, jurídicas) con la finalidad de conocer (y en su caso, modificar) la situación y necesidades de las personas con enfermedades raras y sus familias. Estos acercamientos al fenómeno, situación y necesidades de las personas afectadas con enfermedades raras, sin embargo, no se hacen desde un solo plano sino que se plantean desde una perspectiva *integral*, que abarca desde las necesidades médicas y sanitarias, hasta las psicológicas y las sociales, de acuerdo con el *modelo bio-psico-social* o integrador que se promociona desde la *Organización Mundial de la Salud en su Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud* (2001).

Por lo tanto, de acuerdo con esta perspectiva, en nuestro marco analítico tenemos que tener en cuenta tres planos importantes: *el nivel biológico*, esto es, la enfermedad de baja prevalencia, con su correspondiente cuadro clínico de síntomas y signos; *el nivel psicológico*, relacionado con la vivencia de la enfermedad en un entorno (contexto social y ambiental) determinado; y *el nivel social* (el entorno), en el que se desarrolla la enfermedad y que condiciona el desarrollo de las mismas, tanto en su génesis, como en su tratamiento dentro del sistema sociosanitario y las consecuencias de la enfermedad en otros ámbitos de la vida social (su propia relación con el entorno, las barreras y/u obstáculos).

Los estados de salud y enfermedad, en este caso, de los afectados por enfermedades raras, están mediatizados por el contexto social, y en concreto, por la respuesta que el sistema social y sanitario les facilita (en forma de prevención, tratamiento, diagnóstico o rehabilitación). Asimismo, el estado de salud condiciona a la persona con enfermedad rara en sus relaciones con el entorno social, ya sea a nivel relacional (con las personas de su entorno) o a nivel estructural, máxime esto cuanto mayor es el número y el grado de limitaciones en la actividad y cuantas más barreras en el entorno dificultan el acceso normalizado a otros ámbitos de la vida social: la educación, el empleo, la vivienda, el ocio, etc.

En este estudio tratamos de analizar principalmente ese entorno social (incluyendo dentro de él el sistema sanitario) y la vivencia personal de la enfermedad por parte del afectado y de su núcleo familiar. Es decir, la relación existente entre enfermedad rara y barreras o dificultades de participación y acceso a recursos sanitarios, sociales, educativos, de vivienda, al mercado laboral. ..., y cómo todo esto influye tanto en la enfermedad como en el bienestar emocional de la persona afectada y su familia.

La propuesta teórica que planteamos parte del supuesto de que, a pesar de la diver-

sidad existente de enfermedades de baja prevalencia (con consecuencias fisiológicas muy distintas para las personas afectadas) existe un vínculo común que las une y que tiene sus orígenes en el entorno social: el hecho de compartir situaciones de desigualdad comunes en el acceso al diagnóstico y la atención sanitaria, así como en el acceso a otros aspectos básicos de la vida social. Es decir, que más allá de las secuelas y limitaciones que originan las enfermedades raras en los afectados y afectadas, nos encontramos que estas personas se “enfrentan” a un entorno que se caracteriza por la insuficiente respuesta sociosanitaria a estas enfermedades y la falta de recursos idóneos para su atención (desde un punto de vista estructural), así como por el desconocimiento –tanto de los profesionales médicos como de la población y los responsables públicos– e incluso la incompreensión social hacia sus necesidades específicas (desde un plano simbólico).

Esta perspectiva, ya sea de manera manifiesta o latente, es la que se ha aplicado en algunos de los principales documentos sobre enfermedades raras que preceden a este estudio, como podemos observar en el siguiente cuadro, de donde extraemos las áreas de necesidades planteadas, que abarcan aspectos sanitarios, laborales, educativos o de sensibilización social.

Cuadro 4: Clasificación de áreas de necesidades y demandas en algunos de los principales documentos existentes sobre enfermedades raras.

Estudio EURORDIS (2008)	Plan Andaluz (2007)	Ponencia Senado (2007)	Estudio IMSERSO (2001)
<ul style="list-style-type: none"> ● Aspectos médicos ● Asistencia social ● Consecuencias en la vida diaria 	<ul style="list-style-type: none"> ● Asistencia sanitaria ● Ámbito psicosocial ● Ámbito económico ● Ámbito educativo ● Ámbito asociativo 	<ul style="list-style-type: none"> ● Sanidad ● Servicios Sociales ● Empleo ● Educación ● Sensibilización 	<ul style="list-style-type: none"> ● Ámbito diagnóstico ● Ámbito terapéutico ● Ámbito personal ● Ámbito educativo ● Ámbito laboral

Fuentes: EURORDIS (2008): Eurodiscare-3 (Patients' Needs and Expectations: Access to Health Services);

Junta de Andalucía (2007): *Plan de Atención a personas afectadas por enfermedades raras 2008-2012*. Junta de Andalucía. Consejería de Salud;

Senado (2007): *Informe de la ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida*. Dirección de Estudios y Documentación de la Secretaría General del Senado, Madrid.

Luengo, S. et al (2001): *Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias*. Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO), Madrid.

Teniendo en cuenta las referencias anteriores, hemos identificado cuatro dimensiones principales de necesidades para nuestro análisis, compuestas a su vez de diferentes subdimensiones, que son las siguientes:

- Atención sociosanitaria
 - Diagnóstico
 - Tratamiento
 - Recursos de atención
- Recursos y redes de apoyo para la atención a su discapacidad
 - Recursos especializados de atención

- Asistencia personal y ayudas técnicas
- Prestaciones
- Inclusión social
 - Vivienda
 - Educación
 - Empleo
 - Coste económico de la enfermedad
 - Acceso a recursos
 - Discriminación
- Movimiento asociativo
 - Recursos
 - Actividades
 - Relaciones institucionales

En este trabajo vamos a realizar un análisis pormenorizado de las dimensiones señaladas, realizando una descripción exhaustiva de la situación y las necesidades de las personas con enfermedades raras (en sus elementos comunes y diferenciados), así como analizando las causas que originan esa situación.

2 Metodología

En las próximas líneas vamos a detallar los objetivos que se plantearon para la realización del estudio, así como la metodología de investigación aplicada con la finalidad de dar respuesta a dichos objetivos.

2.1 Objetivos

En términos generales, con este estudio (y por consiguiente, con este documento en el que se exponen sus resultados) se pretende *realizar una descripción de la situación y necesidades de las personas con enfermedades raras, sus cuidadores y familiares en España*, que sirva de base para la propuesta y planificación de medidas y actuaciones adecuadas para mejorar la calidad de vida de este colectivo.

Este análisis de la situación y necesidades de las personas afectadas por enfermedades de baja prevalencia, se ha enfrentado con diferentes dimensiones de estudio, ya detalladas en el epígrafe anterior, con la finalidad específica de:

- Conocer la situación sanitaria de las personas con enfermedades raras en España.
- Analizar las necesidades sociales (laborales, educativas, económicas y socioafectivas) de las personas con enfermedades raras y sus familias.
- Conocer los recursos y servicios de los que hace uso este colectivo, así como los apoyos personales y ayudas técnicas que necesitan y con las que efectivamente cuentan.
- Identificar los aspectos que facilitan la inclusión social de las personas con enfermedades raras, así como aquellos otros que conforman obstáculos y/o barreras para esa inclusión.

De esta manera, y como decíamos, el estudio pretende realizar un análisis integral desde una perspectiva social y sanitaria, que abarque la amplitud de dimensiones existentes en la vida de las personas con enfermedades raras.

2.2 Técnicas de investigación aplicadas

Para alcanzar los objetivos planteados en el estudio y asegurar la fiabilidad y validez de los datos, se han combinado técnicas cuantitativas y técnicas cualitativas de investigación social (tanto para la recogida de datos como en el análisis de los mismos).

En el estudio priman las técnicas de investigación con *datos primarios*, es decir, los que se extraen directamente de la participación de las personas con enfermedades raras y sus familias, así como también de las asociaciones representativas de un gran número de enfermedades. Estas técnicas de captación de datos primarios han sido tanto cuantitativas (encuesta a personas con enfermedades raras y (en su caso) a familiares, cuestionario a entidades), como cualitativas (entrevistas y grupos de discusión con afectados, familiares, profesionales y expertos).

No obstante, también se han analizado *fuentes secundarias* (estadísticas y bibliográficas), con la finalidad de enmarcar la investigación y complementar los datos primarios obtenidos con las técnicas mencionadas anteriormente.

Técnicas de investigación cuantitativa: cuestionarios

Para la realización de este estudio se han aplicado tres cuestionarios, en dos fases diferenciadas.

Cuestionario a personas con enfermedad rara (o informante)

La encuesta desarrollada mediante la aplicación de un cuestionario a personas con enfermedades raras (o, en el caso de menores de edad o de personas con grandes limitaciones, a informantes), constituye la principal fuente de información del estudio. Mediante la aplicación de este cuestionario se ha recogido abundante información sobre la situación y necesidades de las personas con enfermedades raras, que responden básicamente a las siguientes **dimensiones**:

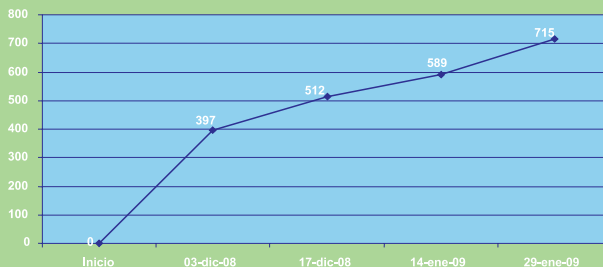
- Datos sociodemográficos
 - Básicos: Edad, sexo, nacionalidad...
 - Específicos: Diagnóstico y tipo y grado de discapacidad
- Apoyos, asistencial personal y ayudas técnicas
 - Áreas, frecuencia y personas de apoyo
 - Necesidad y uso de ayudas técnicas
 - Valoración de dependencia y uso de prestaciones del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD)
 - Otro tipo de prestaciones económicas
- Diagnóstico y atención sanitaria
 - Adecuación del tratamiento recibido
 - Consultas médicas, exploraciones y servicios precisados
 - Productos sanitarios y/o farmacéuticos y cobertura de la Seguridad Social
 - Desplazamientos para recibir atención sanitaria
- Vivienda: características y adaptación
- Educación y formación
 - Estudios realizados
 - Estudios actuales (en su caso)
 - Características del centro de estudio
 - Ayudas técnicas o apoyos para el estudio
- Empleo e ingresos
 - Relación con la actividad: ocupado, parado, inactividad...
 - Características de la situación laboral
 - Nivel de ingresos propio y familiar
 - Costes relacionados con la enfermedad: porcentaje y partidas
- Uso de recursos
 - Generales
 - Especializados
 - Pertenencia a asociaciones
- Percepción de situación actual
 - Situación por áreas
 - Percepción de discriminación: general y por áreas

Para esta encuesta hemos obtenido una **muestra total de 715 personas**, lo que para un *nivel de confianza del 95%* y presuponiendo la *máxima heterogeneidad* posible entre la población ($P=Q=50\%$), supone un *margen de error del $\pm 3,7\%$* de los estimadores estadísticos de la muestra con respecto a los parámetros poblacionales.

El cuestionario fue aplicado durante los meses de Noviembre de 2008 a Enero de 2009, contando con la colaboración de 210 entidades, de las cuales 165 pertenecen a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Gráfico 01: Número de cuestionarios recibidos, por fases de contabilización.

Evolución del número de cuestionarios recibidos



Fuente: Elaboración propia

El cuestionario fue aplicado en diferentes modalidades, facilitando de esta manera la máxima participación de la población destinataria del estudio:

- *Vía telemática*: se proporcionó un enlace a una aplicación informática con el cuestionario accesible través de Internet.
- *Auto-administrado*: se envió el cuestionario vía correo electrónico o postal a aquellas personas que así lo precisaran para completarlo en formato papel.
- *Entrevista personal*: mediante cita previamente pactada.
- *Entrevista telefónica* previa solicitud de la persona participante.

Del total de cuestionarios recibidos, 409 se han recogido mediante la aplicación web, y el resto en papel mediante las otras modalidades citadas.

Con los datos obtenidos del cuestionario a afectados, hemos realizado, en primer lugar, un **análisis descriptivo** de las variables, con el objetivo de estudiar las tendencias, características y frecuencias de todo el agregado de afectados por enfermedades raras que se ha analizado. Para ello, se han usado distribuciones de frecuencias y estadísticos univariados, como las denominadas medidas de tendencia central.

Por otro lado, se ha realizado un **análisis explicativo**, con la finalidad de encontrar factores clave que nos hicieran comprender las tendencias y características descritas. Para ello, se han buscado las correlaciones estadísticamente significativas entre las variables analizadas, con la finalidad de establecer relaciones de causa-efecto que explicaran de una forma pormenorizada los diferentes fenómenos estudiados: la atención sociosanitaria, las necesidades de apoyo y su cobertura, el bienestar social y material, la percepción de discriminación, etc. Para ello, se han aplicado principalmente técnicas de análisis bivariable.

Principalmente se ha utilizado un estadístico denominado R de Pearsons, que mide de una forma estandarizada la asociación entre las diferentes variables del estudio “dos a dos”. Para interpretar esa asociación entre variables, se han de tener en cuenta, por un lado, el signo de la correlación (+ o -), que nos marca la dirección de la relación entre las variables. Por otro lado, el valor numérico (0 a 1), que nos indica la magnitud de la asociación entre variables, siendo más alta cuanto más se acerca a 1. Además, para su validez hay que tener en cuenta que sea estadísticamente significativa

(para ello, la significación ha de ser $\leq 0,05$), a la hora de hacer una inferencia de la muestra utilizada en la encuesta a la población afectada por enfermedades raras en España (Cea D' Ancona, 2002).

Cuestionarios a entidades

En una fase preliminar, se han aplicado dos cuestionarios dirigidos a las *asociaciones de afectados por enfermedades raras*, considerados como informantes clave para conocer, desde un punto de vista genérico, las necesidades del colectivo por grupos de enfermedad. Estos cuestionarios fueron diseñados previamente a este estudio por FEDER y aplicados durante todo el año 2008.

El objetivo de estos cuestionarios era conocer en términos generales la situación de las personas con enfermedades raras y sus familias, con la finalidad de acotar una serie de dimensiones clave y variables de interés que han sido analizadas posteriormente en profundidad mediante el cuestionario destinado a los afectados. Para ello, se diseñaron preguntas de carácter cualitativo combinadas con otras esencialmente cuantitativas.

En la **encuesta de necesidades sociosanitarias** (de la que se recogieron cuestionarios de 71 entidades) se consulta acerca de diferentes dimensiones de la realidad de las personas con enfermedades raras en España, con preguntas cualitativas:

- *Atención sociosanitaria* y atención por motivo de *discapacidad*:
 - Adecuación, actualización y cobertura del tratamiento
 - Existencia de centros especializados
 - Adecuación de la valoración de discapacidad
 - Adaptación y ayudas técnicas individuales
- *Red de apoyo* familiar, en el hogar y en la vida diaria:
 - Apoyo personal en el *hogar*
 - Apoyo personal en la *vida diaria*
 - Adaptación de la vivienda
 - Impacto de la atención sanitaria en el presupuesto familiar
- *Integración social* normalizada, atendiendo a dos ámbitos:
 - Centros escolares
 - Inserción sociolaboral

El **cuestionario de necesidades de gestión y recursos** (del que se recogieron 65 casos) recopila datos específicos de las asociaciones que representan a las personas con enfermedades raras en España, atendiendo a las siguientes dimensiones:

- Recursos materiales e infraestructuras
- Recursos humanos
- Recursos económicos
- Actividades y servicios
- Relaciones institucionales

Técnicas de investigación cualitativa: entrevistas y grupos de discusión

Para completar la información extraída de los cuestionarios y abordar cuestiones relacionadas con la vivencia subjetiva de la enfermedad rara, así como para consultar a expertos en el tema desde el ámbito sociosanitario, se ha realizado un trabajo de campo basado en técnicas cualitativas, concretamente, en entrevistas y grupos de discusión. Estas técnicas de

investigación permiten profundizar en ciertos aspectos de la realidad que no se pueden sistematizar mediante otros métodos.

Las técnicas cualitativas se centran más en la profundidad que en la extensión. Su material de análisis no son los datos agrupados, sino el discurso. Se aplican generalmente a muestras reducidas, en cuya selección no se aplican criterios de representatividad estadística, sino de *representatividad social*, contando con perfiles relevantes para el tema de investigación y suficientes como para que pueda aparecer un discurso variado y con matices. Mientras que las técnicas cuantitativas son apropiadas para generalizar, las cualitativas son válidas para establecer tipologías y comprender los fenómenos analizados y los comportamientos, ya sean individuales o colectivos.

La utilización de estas técnicas nos permite, por lo tanto, profundizar en los resultados obtenidos de los cuestionarios con respecto a situación y necesidades sociosanitarias del colectivo, su integración social y laboral, conociendo de primera mano cómo es percibida y vivida por los afectados, sus familiares, o los profesionales que les atienden.

Entrevistas en profundidad

La entrevista en profundidad se realiza mediante la conversación entre un entrevistador y un informante clave seleccionado previamente, que es dirigida y registrada por el entrevistador con la intención de favorecer la producción de un discurso convencional, continuo y con una cierta línea argumental, sobre un tema definido en el marco de la investigación. El mínimo marco pautado de la entrevista es un guión temático previo, que recoge los objetivos de la investigación y focaliza la interacción. La mayor pertinencia de este tipo de entrevista se sitúa en el conocimiento de las experiencias y las percepciones de los individuos dentro de su contexto.

Para la realización de este estudio se han realizado 10 entrevistas en profundidad entre los meses de noviembre de 2008 y febrero de 2009, tratando de recoger información de las principales dimensiones de análisis ya mencionadas. Para ello, se plantearon diversos perfiles, entre los que se encontraban personas con enfermedades raras y familiares de afectados, representantes de asociaciones, profesionales de la rama social y de la sanitaria (de servicios públicos y de entidades no lucrativas) y responsables de la planificación o implementación de políticas públicas sobre enfermedades raras a nivel nacional y regional. En concreto, los perfiles son los siguientes:

- Mujer adulta afectada por una enfermedad rara, con un grado de discapacidad mayor del 65%.
- Mujer adulta afectada por una enfermedad rara, con un grado de discapacidad menor del 65%.
- Madre de un niño afectado por enfermedad rara, con un grado de discapacidad mayor del 65%.
- Cuidador principal de un adulto afectado por enfermedad rara, con un grado de discapacidad mayor del 65%.
- Representante de una entidad de afectados/as por enfermedades raras.
- Representante de un Centro o Servicio de Información especializada.
- Investigador experto en atención a personas con enfermedades raras.
- Trabajador social en el ámbito de la salud que desarrolla una intervención con personas con enfermedades raras.

- Responsable de políticas sociosanitarias públicas sobre enfermedades raras a nivel nacional.
- Responsable de políticas sociosanitarias públicas sobre enfermedades raras a nivel autonómico.

Grupos de discusión

El grupo de discusión es la técnica idónea para “estudiar representaciones sociales, pues éstas están definidas por grupos” (Callejo, 2001). Es una herramienta útil para estudiar procesos de integración y de exclusión de grupos sociales, como es en este caso el de las personas con enfermedades raras. El grupo es, por tanto, expresión de identidades sociales, percepciones y vivencias compartidas. Las percepciones sociales se construyen, desde este punto de vista, a partir de las interacciones sociales que se producen entre las personas y no de manera aislada. El contacto con los otros modifica nuestra acción y nuestro discurso, que no es otra cosa que la significación y el sentido que le damos a nuestras acciones.

La principal diferencia con respecto a la entrevista en profundidad es que en el grupo de discusión el discurso se produce de forma colectiva y se ve enriquecido por la diversidad de planteamientos de los participantes. La composición de un grupo de discusión (formado normalmente por entre 6 y 12 personas), requiere un cierto equilibrio entre homogeneidad y heterogeneidad que haga posible, dinámica y fructífera la interacción verbal.

Su selección no se realiza al azar, sino que, determinadas previamente las clases de informantes y su distribución en grupos, se les identifica e invita a participar a través de los canales oportunos (en este caso, las entidades de afectados).

Para este estudio se han llevado a cabo 4 grupos de discusión, con los siguientes perfiles:

- *Grupo de familiares de niños/as con enfermedades raras (hasta 16 años)*: formado por 9 familiares (hombres y mujeres) de niños y niñas afectados/as por diversas enfermedades raras, provenientes de diferentes comunidades autónomas.
- *Grupo de familiares de adultos con enfermedades raras*: formado por 6 familiares (hombres y mujeres) de adultos afectados por diversas enfermedades raras, provenientes de diferentes comunidades autónomas.
- *Grupo de personas con enfermedades raras*: formado por 7 adultos afectados por diversas enfermedades raras, provenientes de diferentes comunidades autónomas.
- *Grupo de profesionales de atención a personas con enfermedades raras*: formado por 8 profesionales (hombres y mujeres) de servicios públicos y entidades privadas que trabajan directamente con personas con enfermedades raras, provenientes de diferentes comunidades autónomas.

El análisis del material cualitativo

La información obtenida a través de las entrevistas y los grupos de discusión se ha analizado de dos formas diferentes. Por un lado, centrándonos asépticamente en el *contenido*, esto es, en los temas, cuestiones, preocupaciones, que se repiten con más frecuencia entre los sujetos analizados: afectados/as, familiares y profesionales.

Pero en el análisis del material cualitativo, es importante también centrarnos en el *discurso* de esos actores sociales que interpretan sus vivencias y les dan significación y sentido, estableciendo un valor simbólico a sus relaciones sociales mediatizadas, al menos en parte, por la enfermedad rara. Desde esta perspectiva, nos interesa, por lo tanto, el “sentido” de lo que se dice, lo que connota en el discurso y se carga de significación. De acuerdo con Luis Enrique Alonso (1998), el enfoque cualitativo se orienta a la “investigación de los procesos de producción y reproducción de lo social a través del lenguaje y la acción simbólica”.

Análisis de fuentes secundarias

Además de la producción y análisis de datos primarios, se ha utilizado un amplio abanico de fuentes secundarias tanto de carácter bibliográfico (o documental) como estadísticas.

Fuentes bibliográficas

Las fuentes bibliográficas, que pueden consultarse en el apartado del estudio dedicado a ello, se componen básicamente de documentos, estudios e investigaciones de referencia sobre enfermedades raras, poniendo de relieve las conclusiones más recientes en la materia y los principales focos de interés específicos. Esta información ha sido útil en la definición de la línea de investigación y el diseño del trabajo de campo del estudio orientado a la producción de los datos primarios, así como para complementar los resultados obtenidos con éstos.

También se ha revisado toda aquella documentación normativa y política que se ha producido en la Unión Europea y en España (y sus comunidades autónomas), para conocer las estrategias e iniciativas públicas que se están desarrollando para la mejora de la atención sociosanitaria del colectivo.

Fuentes estadísticas

Se ha revisado un amplio abanico de fuentes estadísticas y estudios cuantitativos, que han servido para complementar y contrastar la información obtenida mediante datos primarios, documentar sobre prevalencias e incidencias de las principales enfermedades, así como para estimar el número de personas en España con enfermedades de baja prevalencia. En el apartado de referencias bibliográficas de este trabajo podemos ver las principales bases de datos utilizadas (entre las que se incluyen las de *Orphanet*, *CIBER-ER* o *SIERE*) para obtener datos de incidencia, prevalencia o cuadros clínicos de las diferentes enfermedades raras.

Se ha tomado también información procedente de otras fuentes de datos sobre enfermedades raras, como el *Servicio de Información y Orientación (SIO) de FEDER* y el *Estudio Euro-discARE 3 realizado por EURORDIS* y presentado en Mayo de 2008 en Copenhague.

También se han utilizado datos procedentes de otras fuentes estadísticas no estrictamente relacionadas con las enfermedades raras, como son la *Encuesta de Población Activa (EPA) del IV Trimestre de 2008*, el *Padrón Municipal de 2008*, el *Movimiento Natural de la Población de 1941 a 2007*, así como otros *Indicadores Demográficos Básicos*.⁵

⁵ Toda esta información ha sido extraída de la página web del Instituto Nacional de Estadística (INE): www.ine.es.

Con respecto a la **Base de Datos del Servicio de Información y Orientación (SIO) de FEDER**, aun teniendo en cuenta las limitaciones existentes en la misma por sus características intrínsecas (dado que es una herramienta no orientada directamente a la investigación, en su configuración se contabilizan consultas y no usuarios, por lo que para un mismo caso puede haber más de un registro), se ha realizado un análisis cuantitativo de carácter descriptivo de las consultas recogidas por el servicio desde su puesta en marcha en el año 2001 hasta el año 2008, atendiendo a los siguientes aspectos:

- Métodos de contacto para realizar la consulta
- Tipo de consultas realizadas
- Distribución de las consultas por usuario
- Procedencia territorial de las consultas
- Datos sociodemográficos de la persona que realiza la consulta
- Relación con el afectado de la persona que realiza la consulta
- Distribución de las consultas por tipología de enfermedad
- Tipo de actuación realizada por el SIO tras la consulta

El estudio **Eurodiscare-3 (Patients' Needs and Expectations: Access to Health Services)**, trata de describir y comparar las experiencias y las expectativas de los pacientes afectados por enfermedades raras y sus familiares en el acceso a los servicios de salud en Europa, con la finalidad de conocer las valoraciones de dichos pacientes ante la reorganización de los servicios de salud que actualmente se está dando, de manera sincrónica, en varios países europeos, comparando por país de procedencia, tipo de enfermedad analizado o grupo social de pertenencia. Para llevarlo a cabo, se desarrolló un cuestionario validado por organizaciones de afectados, metodólogos y expertos en la materia. Este cuestionario estaba adaptado a las 16 enfermedades raras objeto de estudio (incluyendo 8 tipos de servicios médicos específicos de cada enfermedad), así como a los baremos de ingresos familiares de los 22 países participantes, entre ellos a España.⁶ Las dimensiones de análisis de este trabajo que nos son útiles para comparar y complementar los datos de nuestro estudio son las siguientes:

- Satisfacción con los servicios de salud y dificultades para acceder a ellos.
- Coste personal de los tratamientos médicos y valoración de los mismos.
- Satisfacción con los servicios sociales.
- Reducción de la actividad laboral a causa de las enfermedades raras de los pacientes y/o sus familiares.

⁶ El cuestionario se aplicó a personas afectadas o familiares, asociadas a organizaciones de: Aniridia, Ataxia, Enfermedad de Huntington, Enfermedades del cromosoma 11q, Epidermolisis bullosa, Esclerosis tuberosa, Hemiplejía alterante, Hipertensión arterial pulmonar, Miastenia, Mucoviscidosis, Osteogénesis imperfecta, Síndrome d' Ehlers Danlos, síndrome de Marfan, síndrome de Prader-Willi, síndrome de Williams y síndrome del cromosoma X frágil.

3 Las personas con Enfermedades Raras en España

Las Enfermedades Raras se definen como enfermedades potencialmente mortales o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. Muchas de ellas son de carácter genético. No obstante, todavía hoy no existe un acuerdo unánime acerca de los que es una enfermedad rara. En Estados Unidos, ésta se define cuando afecta a menos de 200.000 personas en todo el país, lo que supone un caso por cada 1.200 personas aproximadamente. Aunque la *normativa de la UE 141/2000 sobre Medicamentos Huérfanos* define una enfermedad rara utilizando el umbral epidemiológico de 5/10.000, algunos estados miembros utilizan umbrales diferentes: 1/10.000 en Suecia o 1/50.000 en el Reino Unido.

Como decíamos, en Europa se considera que una enfermedad es rara o poco común cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 personas. Según los datos de la *Dirección General de Sanidad y protección de los consumidores de la Comisión Europea*, se considera que entre 5.000 y 8.000 Enfermedades Raras distintas afectan hasta a un 6% de la población total de la Unión Europea en algún momento de la vida. Es decir, alrededor de 15 millones de personas en la Unión Europea (la Europa de los 27) están o se verán afectadas por una enfermedad rara.

Algunas de las estimaciones sobre población con Enfermedades Raras en España se han elevado hasta los tres millones. Dicha cifra puede sorprender por su elevada magnitud. En este punto es donde conviene abordar la polémica entre dos términos importantes en el ámbito de la Estadística: *prevalencia e incidencia*. Según el *Diccionario de la Real Academia de la Lengua*, existen diferencias generales entre ambos términos: *Prevalencia*, en su tercera acepción, en relación con el campo de la epidemiología, es la proporción de personas que sufren una enfermedad con respecto al total de la población en estudio. *Incidencia*: en su segunda acepción, es el número de casos “reales” ocurridos.

Según el *Estudio de Mediciones Básicas en Epidemiología* de la Universidad de Barcelona, se trata de acepciones diferentes pero que pueden conducir a error. Por tanto, es importante distinguir la diferencia entre prevalencia e incidencia. La prevalencia se determina mediante los estudios de prevalencia o estudios transversales: de una población determinada se escoge un grupo representativo. La fracción del grupo que está enfermo (los casos) constituye la prevalencia de la enfermedad. Por su parte, la incidencia se determina identificando en primer lugar, a una población sin el problema en cuestión, y después, siguiéndola a lo largo del tiempo con pruebas periódicas para detectar la aparición del problema. La población sometida a prueba se denomina cohorte. Los estudios para el estudio de la incidencia se denominan estudios de cohorte.

Cuadro 5: Diferencias metodológicas entre Incidencia y Prevalencia

	Incidencia	Prevalencia
Numerador	Nuevos casos de enfermedad en un grupo	Todos los casos de enfermedad en un grupo
Denominador	Todos los individuos susceptibles presentes al inicio del período	Todos los individuos estudiados, incluyendo los casos y los no casos
Tiempo	Un periodo	Un momento preciso o un periodo
Cómo se mide	Estudios de cohortes	Estudio de prevalencia (transversales)

Fuente: Universidad de Barcelona: Estudio de Mediciones Básicas en Epidemiología.

Los datos estadísticos pueden variar dependiendo del tipo de estudio realizado. Por tanto, los datos estimados sobre personas afectadas por enfermedades raras podrían inducir a error si no se precisa si provienen de estudios de prevalencia que toman los casos de un grupo y después, generalizan los resultados a la población general.

En la mayoría de las enfermedades raras se desconocen datos precisos sobre su frecuencia real, debido a la práctica inexistencia de sistemas de notificación de casos, tanto a niveles nacionales como internacionales. Menos de 800 enfermedades, disponen de un mínimo de conocimiento científico. En conjunto cerca de 7.000 enfermedades han sido identificadas. Cinco nuevas patologías son descritas cada semana en el mundo, de las cuales el 80% son de origen genético. El 20% restante se deben a causas infecciosas (bacterianas o virales), alérgicas, degenerativas o proliferativas.

Las enfermedades raras pueden afectar a cualquier persona y pueden manifestarse a cualquier edad; presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no sólo de una enfermedad a otra, sino también de un paciente a otro que sufre la misma enfermedad en diversidad de grado de afección y de evolución.

3.1 Aproximación estadística

A la hora de cuantificar el número de personas con enfermedades de baja prevalencia que hay en España, debemos tener en cuenta el crecimiento sostenido del número de enfermedades raras, puesto que los avances de la investigación genética revelan nuevos hallazgos, sobre todo en el terreno de la investigación genética, con una frecuencia casi diaria. Es por esta razón que ya estemos hablando de más de 7.000 enfermedades raras diferentes, aunque muchas de ellas son alteraciones genéticas *extraordinarias*, con muy pocos portadores en el mundo, o variaciones de enfermedades con un tronco común.

Asimismo, para contabilizar al número de afectados por enfermedades raras, tenemos que tener en cuenta qué es lo que consideramos en el momento actual como tal y qué no. Se consideran enfermedades raras aquellas que tienen una prevalencia menor de 5 afectados por cada 10.000 personas. No obstante, la *prevalencia* no es un término neutro e invariable, sino que los avances en el conocimiento de las enfermedades, el tratamiento y la esperanza de vida de los afectados la pueden hacer variar significativamente en las diversas enfermedades.

Por un lado, se puede reducir la prevalencia de una enfermedad en cuanto se desarrollan avances científicos exitosos en el tratamiento de la misma, lo que puede dar lugar a que una enfermedad relativamente común pase a considerarse como enfermedad rara. En este sentido, la práctica erradicación de algunas enfermedades en los países más desarrollados, puede hacer que éstas pasen a considerarse como raras, mientras que en países en vías de desarrollo, por no disponer de las condiciones de salubridad ni de los tratamientos específicos para su erradicación, sigan considerándose como enfermedades comunes (por ejemplo, la lepra). Asimismo, existen enfermedades que se desarrollan más frecuentemente en unas condiciones climáticas o ambientales que en otras (por ejemplo, la talasemia, más frecuente en el área mediterránea pero de muy baja frecuencia en el norte de Europa).

También el diagnóstico prenatal de malformaciones fetales graves, puede llevar a la interrupción del embarazo frente a los posibles peligros y dificultades que implicaría éste y, por tanto, reducirse la *incidencia* al nacer de determinadas enfermedades congénitas. Esto pue-

de conducir a un descenso progresivo de la *prevalencia* de determinadas enfermedades que hacen que éstas puedan pasar a considerarse como raras.

Por otro lado, el conocimiento más detallado y específico (así como el consenso científico-médico) sobre algunas enfermedades raras hasta hace poco desconocidas, puede tener como consecuencia un crecimiento importante de los diagnósticos de esa enfermedad en personas que presentan un cuadro clínico hasta entonces dudoso o sin un diagnóstico confirmado, pero que presenta unos síntomas y signos prácticamente idénticos a los descritos en el diagnóstico de la enfermedad rara en cuestión. Por lo tanto, ese aumento significativo del número de diagnósticos de una enfermedad debido al mayor conocimiento de la misma, puede provocar un aumento considerable de su prevalencia. Si existe una serie de síntomas y signos más o menos similares que hasta entonces no han tenido un diagnóstico concreto, pero en la actualidad pueden ser clasificables como una enfermedad, necesariamente, cuando los facultativos la conozcan, la diagnosticarán con más frecuencia. En esta disyuntiva se encuentran enfermedades como el síndrome de Sjögren, la Fibromialgia o el Lupus.

Por último, el mejor tratamiento de algunas enfermedades consideradas como raras puede favorecer el aumento de la esperanza de vida de los afectados, lo que necesariamente conduce a un aumento de la *prevalencia* de dichas enfermedades y que dejen de considerarse como raras.

Por lo tanto, nos encontramos con un marco complejo que puede sintetizarse en el siguiente cuadro:

Cuadro 6: Variables que influyen en los cambios en la prevalencia de determinadas enfermedades	
Fenómeno posible	Consecuencias en la prevalencia
Mejoras notables en los tratamientos de enfermedades hasta ahora comunes.	Disminución de la prevalencia
Diagnóstico prenatal de malformaciones fetales graves.	
Mayor conocimiento y consenso médico sobre una enfermedad → Aumento del diagnóstico de dicha enfermedad.	Aumento de la prevalencia
Mejoras notables en los tratamientos → Aumento de la esperanza de vida.	

Fuente: Elaboración propia.

En resumen, debemos reconocer en primer lugar que el concepto de enfermedad rara no es uniforme, sino que varía en función de los contextos espaciotemporales. Algunas enfermedades que actualmente pueden ser consideradas como raras, tal vez no lo sean en el futuro (en el pasado así ocurría con el SIDA, por ejemplo) y enfermedades que son raras en determinados contextos geográficos, se consideran comunes en otros.

Teniendo en cuenta estos factores que influyen en la prevalencia, trataremos de hacer una aproximación a la cuantificación de personas afectadas por enfermedades raras en España.

Resulta complejo realizar una aproximación estadística al fenómeno de las enfermedades raras, sobre todo teniendo en cuenta las dificultades existentes para conseguir datos relacionados con su incidencia. Sin embargo, sí que contamos con datos aproximados, más

precisos, sobre la prevalencia de las 230 enfermedades raras más frecuentes, así como del número de casos publicados en la literatura para aquellas enfermedades de las que no se disponen datos de prevalencia⁷. Podemos, por lo tanto, recoger los datos más precisos posibles de este Informe de Orphanet, aunque para su validación tendríamos que estimar un valor para aquellas más de 6.000 enfermedades raras que tengan una prevalencia más baja que la última de las 230 anteriores, esto es, más baja que 0,03 por cada 100.000 habitantes.

Asimismo, los datos obtenidos tendrían que ser calculados a partir de los datos oficiales sobre población en España, procedentes del Padrón Municipal de habitantes a 1 de Enero de 2008, que se situaba en 46.147.822 personas. Por otro lado, para poder afinar mejor en el cálculo de la población con enfermedades raras en España, tenemos que tener en cuenta otras características de su estructura demográfica que pueden influir en el cálculo y en las diferencias de prevalencia comúnmente aceptadas en la Unión Europea. Estos factores serían, principalmente: la *esperanza de vida* de la población española, el *número de nacimientos* año a año producidos desde 1941 hasta 2007 (fecha para los datos más recientes) y datos sobre *población inmigrante* en España, que pueden hacer variar, aunque sea levemente, el dato definitivo.

Poniendo en relación todas estas variables, podemos estimar que el ***número de personas con enfermedades raras en España oscila entre 787.007 y 839.648 personas***; esto es, ***el 1,8% de la población española está afectado por una enfermedad rara o de baja prevalencia***. Si tenemos en cuenta que el fenómeno de las enfermedades raras no afecta exclusivamente a quienes la portan sino que trasciende directamente a todo el ámbito del hogar, podemos afirmar que, directa o indirectamente, las enfermedades de baja prevalencia, afectan a unas 2.518.943 personas, entre afectados y familiares.

3.2 Perfil de la muestra utilizada

La muestra ha contado con un total de 715 personas, tras la depuración e invalidación de aquellos cuestionarios que no se ajustaban al perfil requerido de la población objeto (personas con enfermedades raras en España) o sin apenas información (en total 13 cuestionarios). Los 715 casos suponen un error muestral con respecto a la población estimada del 3,7%, para un nivel de confianza del 95% para el caso de mayor heterogeneidad poblacional (distribuciones probabilísticas binomiales donde $P = Q = 0,5$). El número de casos registrado varía por variables, debido al fenómeno de la no-respuesta, que por otra parte apenas es significativa.

⁷ La información está recogida en: *Informes Periódicos de Orphanet - Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos* (Noviembre 2008, 1). Disponible en: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_orden_alfabetico.pdf

Los valores de prevalencia que se presentan en este informe son la media entre los valores más altos y más bajos recogidos, o bien el cálculo a partir de la incidencia al nacer * esperanza de vida del paciente / esperanza de vida de la población general (francesa, de 78 años), para aquellas enfermedades congénitas en las que no se recogía la prevalencia. Para otras enfermedades raras, la prevalencia se recoge a partir de la incidencia en la duración media de la enfermedad rara.

Cuadro 7: Tamaño y principales características de la muestra analizada

Muestra = 715 personas (por el fenómeno de no-respuesta, la muestra varía por variables)

Nivel de confianza 95%

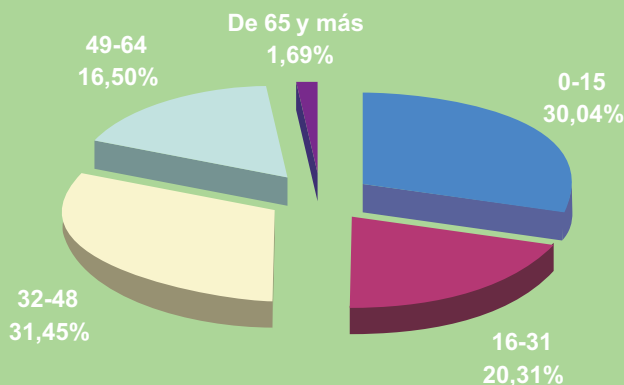
Error muestral 3,7%

P = Q = 50% (distribución binomial).

Fuente: Elaboración propia.

Si realizamos una exploración pormenorizada de los principales datos sociodemográficos de la muestra, podemos observar que existe una *mayor representación de mujeres que de hombres* (57,22% frente al 42,78%).

Gráfico 02: Distribución de la muestra por grupos de edad. Datos porcentuales.



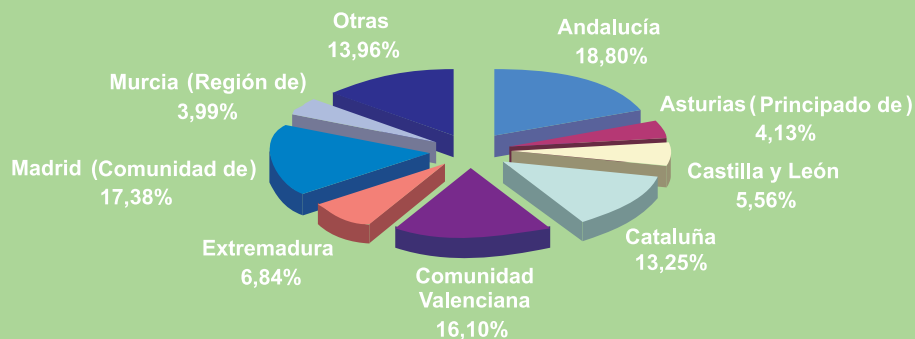
Fuente: Elaboración propia

Como podemos ver en el Gráfico 02, un 30,04% es población menor de 16 años, un 20,31% tiene entre 16 y 31 años y un 31,45% entre 32 y 48 años, el grupo de edad con mayor representación. Los grupos de entre 49 y 64 años y de 65 y más los que tienen una representación menor. El 98,87% de la muestra analizada es de nacionalidad española, lo que quizás revela una baja representación de los inmigrantes con enfermedades raras en España.

Atendiendo a su distribución territorial, existe representación en la muestra de todas las comunidades autónomas, destacando principalmente Andalucía (18,80%), Madrid (17,38%), Comunidad Valenciana (16,10%) y Cataluña (13,25%).⁸

⁸ Estas cuatro comunidades autónomas son las de mayor tamaño de población, según el Padrón Municipal de Habitantes a 1 de Enero de 2008 (INE, 2008).

Gráfico 03: Distribución de la muestra por CCAA de residencia



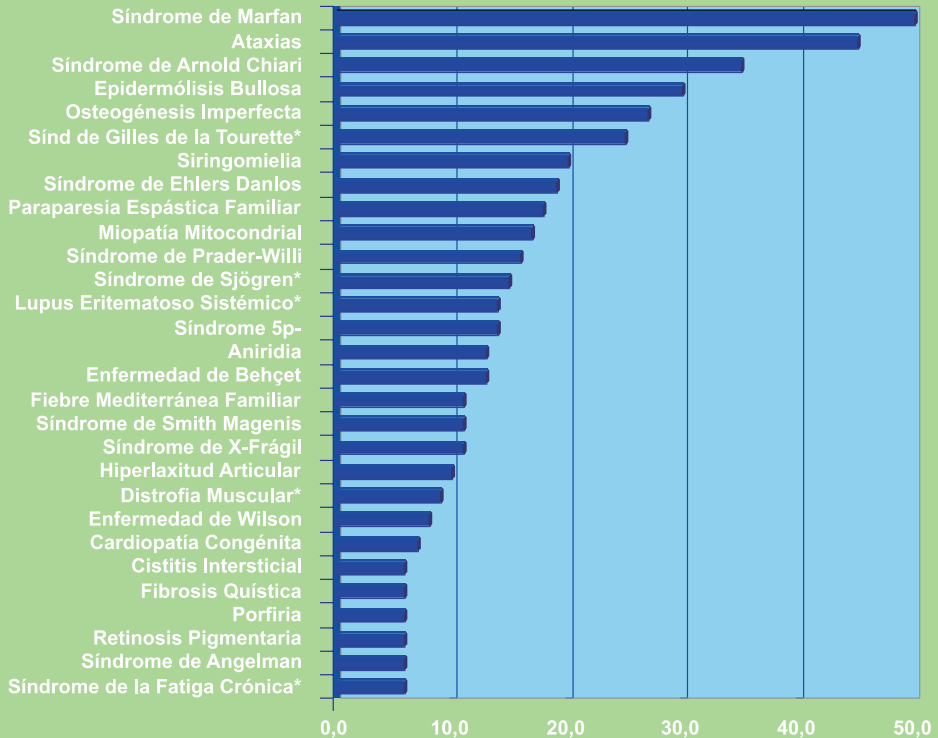
Fuente: Elaboración propia

Es importante destacar que en el 54,47% de los casos fue la propia persona con enfermedad rara la que contestó el cuestionario por sus propios medios, en el 3,12% lo hizo con apoyo de un informante (o intérprete) y en el 42,41% fue completado exclusivamente por un informante (familiar, tutor, cuidador...), modalidad más común en aquellos casos en que el afectado era menor de edad.

En la muestra quedan recogidos **más de 200 diagnósticos diferentes**, considerados *raros* por su baja prevalencia. 22 de las personas encuestadas no tienen aún diagnóstico confirmado. Asimismo, otros encuestados tienen más de un diagnóstico diferente de enfermedades raras. Todo ello hace un total de 796 diagnósticos, siendo los más frecuentes el síndrome de Marfan (50 casos, para un 6,28% del total de diagnósticos), Ataxias (45), síndrome de Arnold Chiari (35), Epidermolisis Bullosa (30), Osteogénesis Imperfecta (27), síndrome de Gilles de la Tourette (25) o Siringomelia (20).

Actualmente, se discute la condición de enfermedad rara de algunas de estas enfermedades, ya que han aumentado su prevalencia hasta rozar o incluso superar ligeramente los 50 casos por cada 100.000 habitantes, ya sea por una mejor detección, un aumento del diagnóstico de cuadros clínicos similares o una mejora en su esperanza de vida. Estas enfermedades están en la actualidad, en términos de prevalencia, en la frontera de lo que se consideraría enfermedad rara y lo que no, aunque hasta ahora hayan compartido características y clasificación bajo la categoría de "enfermedades raras". Nuestro criterio ha sido incluirlas dentro de la muestra, realizando un análisis diferenciado en algunas variables de interés para el que no hemos encontrado apenas diferencias estadísticamente significativas con el resto de las enfermedades. Entre estas enfermedades nos encontramos el *síndrome de Gilles de la Tourette* (con 25 casos en la muestra), el *síndrome de Sjögren* (15), el *Lupus Eritematoso Sistémico* (14 casos), la *Distrofia muscular* (9), el *síndrome de la Fatiga crónica* (6 casos) o la *Fibromialgia* (5 casos), hasta hacer un total de 69 casos con enfermedades raras actualmente en discusión.

Gráfico 04: Distribución de la muestra por principales diagnósticos. Datos absolutos.



Fuente: Elaboración propia

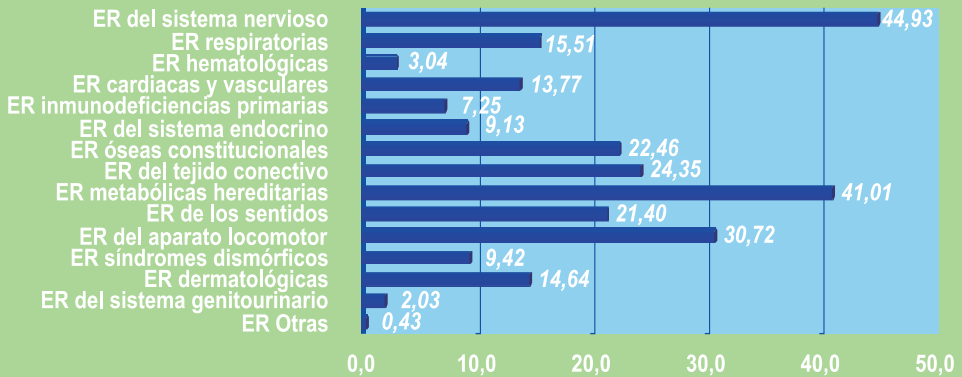
* Por el aumento de su prevalencia, se discute hoy en día su condición de enfermedad rara.

** Una persona puede tener más de una enfermedad rara diagnosticada.

Si agrupamos todos esos diagnósticos por tipo de enfermedad de acuerdo a los órganos, aparatos o tejidos a los que afectan, conforme a la clasificación establecida en el Informe del Senado de 2007⁹ y teniendo en cuenta que algunos diagnósticos pueden encuadrarse en más de una tipología, las más frecuentes son las que afectan al sistema nervioso (un 44,93%), las metabólicas hereditarias (un 41,01%), las del aparato locomotor (30,72%) y las del tejido conectivo (24,35%).

⁹ B.O.C.G., Senado (23 de Febrero de 2007): *Informe de la ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida*. Dirección de Estudios y Documentación de la Secretaría General del Senado, Madrid.

**Gráfico 05: Distribución de la muestra por tipo de enfermedad rara.
Datos porcentuales.**



Fuente: Elaboración propia

Un 26,78% de los afectados tienen a algún familiar con la misma enfermedad, lo que enfatiza el carácter hereditario de muchas de estas enfermedades. Lo más normal es que sean hermanos o hermanas (en un 36,58% de los casos) o padres (un 23,74%).

4 Atención sociosanitaria

A la hora de analizar la situación de las personas con enfermedades raras en España, conviene prestar atención en primer término a sus necesidades y a las características de la atención sociosanitaria que reciben los afectados y afectadas, ya que la calidad de la misma y el éxito que se produzca con esta atención van a influir sobremanera en el desarrollo de su vida cotidiana.

Comenzando por la información específicamente relacionada con la salud, los datos son bastante esclarecedores sobre la situación de las personas con enfermedades raras. Un 47,3% (casi la mitad de la muestra), está insatisfecha, en líneas generales, con la atención sanitaria recibida, principalmente por el desconocimiento de la enfermedad por parte de los profesionales sanitarios, por la inadecuación de los tratamientos prescritos, por la descoordinación entre servicios sanitarios y entre administraciones o por los desplazamientos que hay que realizar para recibir el tratamiento que se necesita.

Las enfermedades raras provocan miedo y desesperanza en los profesionales sanitarios, sobre todo de la sanidad pública, por la imposibilidad de cura y porque necesitan más tiempo de atención; tiempo que dichos profesionales no disponen y tienden a emplear con pacientes menos complejos y con mejor pronóstico.

Cuestionario a afectados

De entre los que reconocen estar satisfechos con la atención sanitaria que reciben (un 51,7% de los afectados), lo están sobre todo porque han recibido una buena atención por parte de su equipo médico, tanto a nivel profesional como personal, siendo atendidos en la mayoría de los casos por algún profesional experto o de referencia en la atención a su patología concreta. Muchos que expresan su satisfacción también destacan el tiempo y el esfuerzo que les ha llevado llegar a recibir una atención sanitaria de calidad.

Hay que decir que hasta que no hemos encontrado a esta especialista ha sido muy duro y no estaba nada satisfecha con la atención sanitaria recibida.

Cuestionario a afectados

En la satisfacción de los afectados con la atención sanitaria influyen algunas variables a tener en cuenta. Una de ellas es la *edad*. Nuestro análisis evidencia que es estadísticamente significativo (con una correlación R de Pearson de -,124; sig 0,001), que según aumenta la edad, se incrementa la insatisfacción con la atención sanitaria. Como veremos más adelante, esto puede deberse a la demora diagnóstica, que progresivamente ha ido reduciéndose en consonancia con los avances médicos que se van alcanzando.

También existe una relación estadísticamente significativa entre la gravedad de la enfermedad (manifestada en variables como el grado de discapacidad) y la satisfacción (,126; sig 0,007), que se puede explicar porque la mayor gravedad implica una atención prioritaria y urgente para estos afectados, frente a otros afectados con menor gravedad que pueden sentirse desatendidos. Además de la influencia del grado de discapacidad, hay que destacar la influencia del tipo de enfermedad. Si bien por tipo de discapacidad no hay diferencias significativas, sí que existen ligeras diferencias por enfermedades. En concreto, los afectados por enfermedades dermatológicas y enfermedades raras no clasificadas, presentan una mayor satisfacción con la atención sanitaria que es estadísticamente significativa (de 0,095 y de 0,154 respectivamente, a un nivel de significación menor de 0,05).

No obstante, para comprender este dato sobre insatisfacción con la atención sanitaria, necesitamos conocer algunos aspectos más concretos de la misma. Repasaremos, a continuación algunas características de la atención sociosanitaria recibida por el colectivo de personas con enfermedades raras en España, como es el acceso al diagnóstico, el tratamiento y el consumo de medicamentos y otros productos sanitarios, que nos ayudarán a tener una visión más global y compleja de cómo se desarrolla la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras en España y cómo la viven éstas.

4.1 Acceso al diagnóstico

De la muestra analizada, *el 87,66% dispone de un diagnóstico confirmado, mientras que el 9,36% dispone de un diagnóstico aún pendiente de confirmación*. Si atendemos a este dato buscando una generalización cuantitativa, podemos destacar los avances en la identificación de las enfermedades de baja prevalencia. Que la gran mayoría de personas con enfermedades raras dispone de un diagnóstico confirmado, a priori, les puede facilitar el acceso a un tratamiento lo más adecuado posible a la enfermedad.

Sin embargo, hay que destacar que uno de cada diez encuestados tiene un diagnóstico pendiente de confirmación y que el 3% carece de diagnóstico. Esto nos revela que el 12,34%, casi uno de cada ocho afectados, puede o bien no estar recibiendo una atención médica acorde al diagnóstico provisional, o bien no recibir ninguna atención o una atención inadecuada porque están en proceso de conseguir diagnóstico.

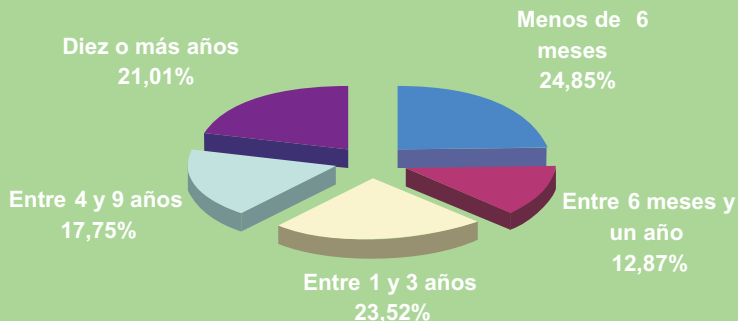
Para ubicar adecuadamente estos datos sobre diagnóstico, debemos prestar atención a algunos elementos importantes. En primer lugar, el propio diseño del Trabajo de Campo del estudio, que ha canalizado el contacto con las personas afectadas a través de servicios especializados, organizaciones de afectados y canales en general dirigidos a personas movilizadas con el fenómeno de las enfermedades raras, no es eficaz a la hora de localizar participantes en el estudio que, bien por desconocimiento o bien por encontrarse en una fase temprana de aparición de los primeros síntomas, no forma parte de este entorno 'sensibilizado'. Existe por tanto un sesgo, no cuantificado, que determina estos resultados sobre población diagnosticada.

Un segundo factor viene representado por el tiempo. Contamos en la muestra con personas de muy diversas edades, cuyas enfermedades se manifestaron en momentos muy diferentes a lo largo de su ciclo vital. Por tanto, aunque en el momento de participar en el estudio un alto índice de afectados disponen de un diagnóstico confirmado, éste ha podido ser el punto final a un largo proceso de espera, inquietud y desconocimiento sobre qué era lo que le estaba ocurriendo. Es por esta razón, que para analizar el acceso al diagnóstico nos tenemos que fijar también en otra variable clave, como es la **demora diagnóstica**, esto es, *el tiempo que transcurre desde la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico*.

El **promedio** de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de esos primeros síntomas hasta la consecución de diagnóstico se eleva hasta **casi 5 años**, una cifra que, en contraposición con la **demora diagnóstica** de otras enfermedades comunes (sean graves o no) resulta reveladora. Para **uno de cada cinco afectados la demora diagnóstica fue de 10 o más años**. En el 62,28% de los casos es de más de un año. En el 37,72% de los casos la persona con enfer-

medad rara ha tenido que esperar menos de un año para disponer de diagnóstico, cifra que podría considerarse como máximo tolerable de espera.

Gráfico 06: Distribución de la muestra en función de la demora diagnóstica.



Fuente: Elaboración propia

Los procedimientos relacionados con el diagnóstico, en general, implican fases de espera que, aunque según los casos resultan excesivamente largas y muy estresantes para las familias, no lo son tanto por el tiempo que transcurre como por la falta de información y la sensación de inseguridad e incertidumbre que deben afrontar mientras tanto. La denominación, 'el nombre' de la enfermedad se convierte por tanto en un objetivo fundamental y una marca de distinción, un 'privilegio' de los que ya lo conocen, frente a los que no. Aunque, como veremos, la llegada del diagnóstico no siempre significa un cambio radical en la situación.

Desde el año pasado no le habían hecho ninguna prueba, así que casi con un ruego, que por favor, que nos derivaran si podía ser. Entonces tenemos una cita a través de la Seguridad Social que tienen los niños, entonces de tratamiento de genética. Ahora Adrián tiene 5 años y vamos a empezar.

Grupo de familiares de menores afectados

Es horroroso saber que tu hijo está enfermo y no saber qué tiene; es muy duro saber lo que tiene, pero es un beneficio.

Grupo de familiares de menores afectados

No obstante, la demora diagnóstica se está reduciendo progresivamente para los nuevos afectados, como nos muestran los datos. Existe una correlación importante entre la edad y la demora diagnóstica ($R = 0,388$), estadísticamente significativa, que nos viene a decir que el retraso diagnóstico era muy alto en el pasado, pero que se va reduciendo para los afectados más jóvenes. El mayor conocimiento de las enfermedades raras, de sus síntomas y signos por parte de los profesionales está permitiendo que enfermedades que antes tardaban años en diagnosticarse, actualmente se diagnostiquen en meses.

...había empezado con dolores en el año setenta y tantos, muchos dolores, pero en el año 87 me tuve que cambiar de hospital porque no me hacían caso, no me entendían, y hasta el año 91 en el nuevo hospital al que me cambié no me diagnosticaron el síndrome.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

Por tipos de enfermedad, aun reconociendo diferencias atendiendo a niveles de diferenciación más concretos y delimitados, *los que más sufren la demora diagnóstica* son los afectados por enfermedades raras de tipo respiratorio, óseas constitucionales y del tejido conectivo. Por el contrario, es estadísticamente significativo que *los que tardan menos tiempo en recibir un diagnóstico* son los afectados por enfermedades raras hematológicas, cardíacas y vasculares, endocrinas, del sistema genitourinario y síndromes dismórficos.

En el proceso de consecución del diagnóstico, la mayoría de los afectados y sus familias experimentan situaciones de desinformación, angustia y, por lo general, una importante falta de confianza en los servicios sanitarios, que muchas veces no dan respuesta efectiva a los pacientes y les hacen pasar por un número importante de trámites burocráticos y administrativos. Esa falta de confianza también se dirige hacia los médicos, que desconocen qué es lo que le puede pasar al afectado.

Es lo triste, que por tu cuenta tengas que investigar y por Internet y por libros documentarte de qué es lo que pasa y entonces ir al médico y decirle, es que yo creo que puede ser esto, y entonces el médico decirte ¡ah! pues puede ser...

Grupo de familiares de adultos afectados

Creo que se debe formar a médicos en este tipo de enfermedades y facilitar la asistencia sanitaria en lugar de poner trabas administrativas a las personas, que ya tenemos bastante con la enfermedad.

Cuestionario a afectados

Pero también los profesionales pueden verse en la tesitura de diagnosticar una enfermedad para ellos nueva, de la que no tienen conocimiento ni información, y sin recursos para poder afrontarla. Esto agudiza el estrés de los profesionales médicos, que a veces se sienten también “incomprendidos” por los pacientes y sus familias.

¿Quién puede sospechar de algo que nunca vio ni leyó sobre eso? Son síntomas muy desconocidos mezclados con otros que son muy generales, es muy difícil.

Responsable servicio de información especializado

La actualización de su formación y la investigación médica hace que los pronósticos que den sean menos alarmistas y negativistas que los que han dado desde siempre.

Cuestionario a asociaciones

Ante una situación tan incierta como es la búsqueda o la espera de diagnóstico, las personas afectadas, sus familias, así como los profesionales, presentan necesidades claras de información, coordinación, protocolos de comunicación entre profesionales, con centros de referencia... Muchas veces esas necesidades no se llegan a contrastar con entidades, grupos u otros

servicios expertos que existen, incluso después de haber recibido un diagnóstico. A veces queda pendiente el cómo dar respuesta y canalizar las necesidades del afectado/a y su familia una vez que se ha recibido el diagnóstico, ya sea para derivar a especialistas o poner en contacto con asociaciones de afectados y/o con personas que están viviendo su misma situación.

Yo, con 16, 17 años iba a una biblioteca y lo poco que podía encontrar de mi enfermedad me lo iba aprendiendo.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

Es lo primero que piden, el saber de alguien que tenga una patología parecida para saber qué les espera, para saber qué hacen, y lo entiendo.

Profesional del ámbito de lo social

Tiene que generarse la conciencia de que las enfermedades raras no son algo caprichoso para denominar aquello que uno sabe que existe pero que no conoce y que por tanto no lo sabe diagnosticar, sino centrar un concepto más amplio, con el cual los departamentos de salud donde está la atención primaria y los especialistas, y hospitales generales de área donde se integre la información, donde llegue la información, donde se sepa después cómo derivar a los pacientes, cómo participar en posibles ensayos clínicos, cómo estar conectado con los centros de referencia que atienden, que han diagnosticado a pacientes de atención primaria que no está en ninguna enfermedad en concreto.

Responsable de políticas sociosanitarias a nivel nacional

A nosotros nos llegan personas diciendo que llevan 10 años con la enfermedad y se enteran pasado ese tiempo de la existencia de las asociaciones.

Grupo de profesionales de atención a ER

Cuanto más excepcional es la enfermedad, más difícil por lo general es darle una respuesta diagnóstica. No son pocas las enfermedades de las que sólo hay registrado uno o unos pocos casos en España o en la comunidad autónoma en la que vive el afectado/a, son los conocidos como *pacientes aislados*. Desde algunas asociaciones de afectados y familiares de determinados síndromes reivindican la generalización máxima del diagnóstico prenatal y el consejo genético, ya que existen determinadas pruebas (sobre todo en aquellas enfermedades de origen genético) que pueden resultar un instrumento preventivo eficaz.

Son pacientes que están aislados porque a lo mejor sólo existe ese caso en la Comunidad Autónoma o a nivel nacional. Ese aislamiento y esas dificultades hacían que por cada punto que pasaban tenían que ir comentando qué era lo que tenían, cómo era su enfermedad, pero no sólo a nivel de profesionales sanitarios.

Responsable de políticas sociosanitarias autonómicas

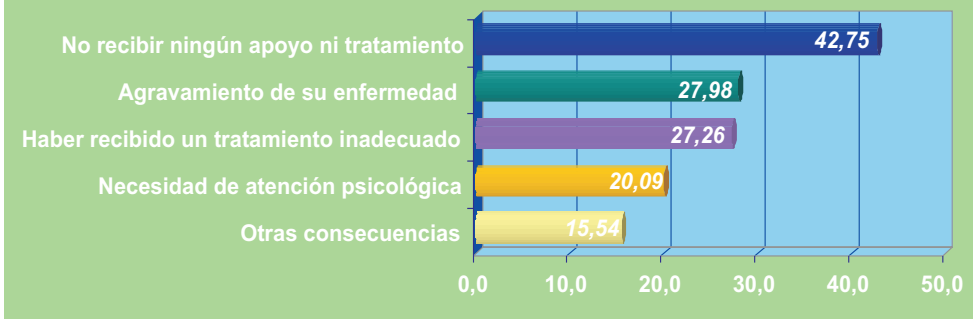
Existe todavía un diagnóstico tardío e incierto.

Cuestionario a asociaciones

Consecuencias de la demora diagnóstica

El retraso diagnóstico que experimentan casi los dos tercios de la muestra, supone consecuencias de todo tipo y gravedad, manifestándose en ocasiones varias consecuencias simultáneamente. La más frecuente de ellas es no *recibir ningún apoyo ni tratamiento* (para el 42,75% de los encuestados), más experimentada por los afectados con enfermedades del aparato locomotor ($R=0,102$; sig 0,008).

Gráfico 07: Distribución de la muestra según consecuencias experimentadas debido a la demora diagnóstica



Fuente: Elaboración propia

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Debido a la demora diagnóstica un 27,26% ha experimentado un *tratamiento inadecuado*, especialmente frecuente entre los afectados con discapacidades psiquiátricas ($R = ,115$; sig 0,002), así como entre aquellos que sufren crisis o fases agudas por motivo de su enfermedad ($R = ,130$; sig 0,001).

El *agravamiento de la enfermedad* (27,98%) es más común entre los afectados por enfermedades respiratorias ($R = ,089$; sig 0,020) y del tejido conectivo ($R = ,107$; sig 0,006), así como para afectados con discapacidades físicas ($R = ,118$; sig 0,002) y psiquiátricas ($R = ,142$; sig 0,000). Los que sufren crisis o fases agudas por motivo de su enfermedad es más probable que hayan visto agravada su enfermedad debido a la demora diagnóstica (233; sig 0,000).

Pero también uno de cada cinco afectados ha precisado de atención psicológica debido al retraso experimentado en conocer su enfermedad, lo que ha sido especialmente grave para los afectados con discapacidades psiquiátricas ($R = ,235$; sig 0,000). Nuevamente, aparecen los afectados con crisis o fases agudas que han experimentado demora diagnóstica más necesitados de atención psicológica ($R=,176$; sig 0,000).

Una de las variables que influye a la hora de experimentar o no estas consecuencias del retraso diagnóstico es el *nivel económico de la familia del afectado*. A mayor nivel de ingresos, los afectados han experimentado un menor agravamiento de su enfermedad ($R = -,147$; sig 0,000) y menos problemas psicológicos ($R = -,152$; sig 0,000), probablemente porque han podido disponer de más recursos y tratamientos alternativos que, cuanto menos, minimizaran los efectos de su enfermedad o las implicaciones psicológicas de no tener un diagnóstico certero. Igualmente, estas consecuencias van a dificultar posteriormente tanto al afectado como

al familiar que haga las veces de cuidador principal, el acceso a los recursos económicos, pues, como veremos más adelante, verán reducidas sus oportunidades de empleo.

También es importante analizar las diferencias de género en las consecuencias experimentadas del retraso diagnóstico: las mujeres afectadas, por lo general, afirman haber tenido un mayor agravamiento de su enfermedad que los hombres ($R = ,110$; sig 0,004), así como una mayor necesidad de atención psicológica ($R = ,125$; sig 0,001), lo que nos revela que las mujeres son las que han sufrido en mayor medida esta demora diagnóstica.

4.2 Tratamiento

Las dificultades en la obtención del diagnóstico y el tiempo que transcurre en ese proceso, van a ser clave en el tratamiento sanitario que reciba la persona, y en el desarrollo de la enfermedad. Sea o no consecuencia de la **demora diagnóstica**, los tratamientos no se reciben siempre en el momento adecuado ni de manera coordinada, a lo que se añade a que muchos de ellos no sean cubiertos por la seguridad social y han de ser sufragados por los propios afectados. Como ya hemos visto, esto puede suponer importantes consecuencias que pueden afectar a la salud, al aumento del grado de discapacidad y al desenvolvimiento del paciente en su vida cotidiana y que a veces son de carácter grave e irreversible para la salud presente o futura de la persona afectada.

A este niño, si le hubieran diagnosticado con 27 días (...) y le hubieran repetido esas pruebas no hubiese quedado así, hubiera sido normal, como tú y como yo.. (...) ¡Qué rabia, no te lo puedes imaginar, es que no sabe nadie!

Madre de niño afectado

Le hicieron una descompresión craneal y la alivió mucho pero claro, todo el daño que llevaba hecho desde tantísimos años... y eso ya nos lo avisó el neurocirujano que eso no tenía más operación, los daños hechos ya no volvían hacia atrás.

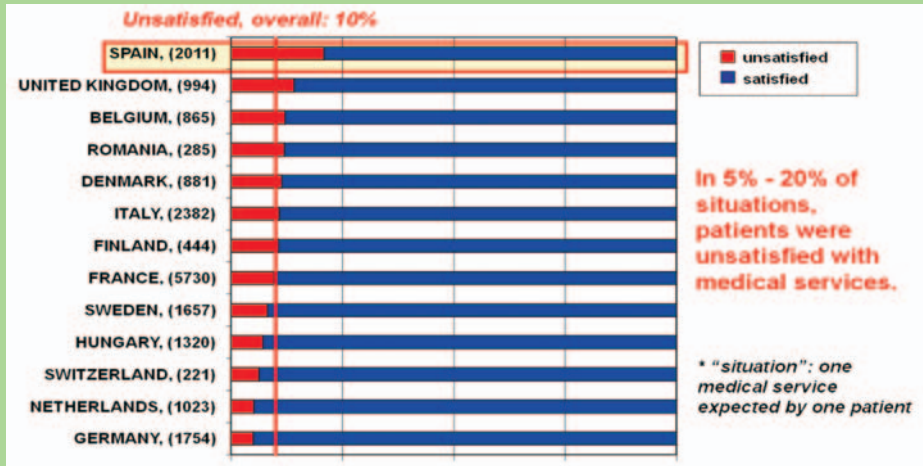
Cuidador principal de adulto con enfermedad rara

No se destina el suficiente dinero para los servicios que necesitamos. En realidad, como hay un programa o protocolo de tratamientos, algunos pacientes reciben atención temprana; otros, en cambio, no reciben estos tratamientos pues son diagnosticados después de años.

Cuestionario a Entidades

Según los datos presentados por EURORDIS en su estudio EurodisCare-3, realizado para 13 países de la Unión Europea, España es el país en el que se da menor satisfacción con los servicios médicos relacionados con la atención por enfermedad rara, con casi un 20% de personas insatisfechas con la atención sanitaria. Según los datos de nuestra muestra, el porcentaje de población insatisfecha con la atención sanitaria se eleva a más de un 47%, lo cual se explica, fundamentalmente porque mientras que el EurodisCare-3 se ha aplicado a pacientes con 16 enfermedades diferentes, en la muestra del estudio que aquí presentamos se cuenta con más de 200 diagnósticos diferentes, incluso algunos con prevalencias significativamente bajas dentro del grupo de enfermedades raras.

Gráfico 08: Satisfacción con los servicios médicos de los pacientes con determinadas enfermedades raras en Europa



Fuente: EURORDIS (2008): EurodisCare-3.

En la muestra analizada sólo el 47,71% afirma disponer del tratamiento que precisa. Un 20,97% dispone de un tratamiento que considera inadecuado y un 21,71% ni siquiera dispone de tratamiento. Si agregamos estas dos últimas cifras, tenemos que el 42,68% de la muestra no dispone de tratamiento o, si lo dispone, considera que no es el adecuado

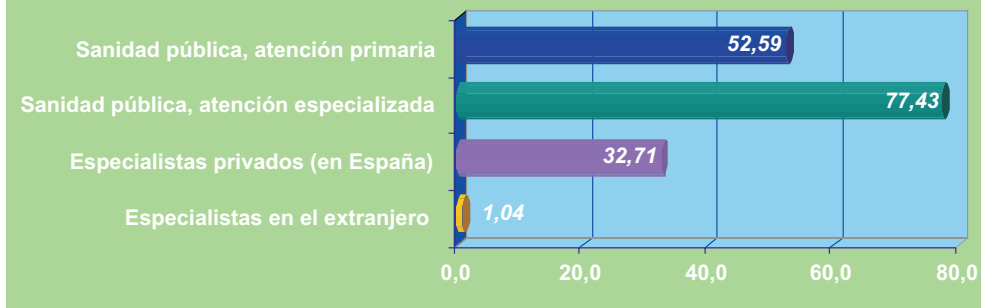
Gráfico 09: Distribución de la muestra atendiendo a la percepción de adecuación de su tratamiento



Fuente: Elaboración propia

Entre los que sí que reciben tratamiento, éste es administrado principalmente por parte de la sanidad pública, la mayoría de ellos en atención especializada (un 77,43% de los casos) y/o en atención primaria (un 52,59%). *El 32,71% de la muestra recibe tratamiento mediante especialistas privados en nuestro país y únicamente el 1,04% lo recibe a través de especialistas en el extranjero.* Como podemos comprobar, los afectados y afectadas que sí reciben tratamiento, lo hacen principalmente a través de servicios públicos.

Gráfico 10: Instancias sanitarias que prestan el tratamiento médico a los afectados/as



* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

El uso de la **atención especializada pública** difiere según el *tipo de enfermedad*. Existe un menor uso de la atención especializada pública en los afectados por enfermedades de los sentidos ($R = -,197$; sig 0,000), del aparato locomotor ($R = -,135$; sig 0,000) y del sistema nervioso ($R = -,129$; sig 0,001). Por el contrario, el uso de los servicios públicos especializados es más frecuente entre los afectados por enfermedades respiratorias ($R = ,151$; sig 0,000), del sistema endocrino ($R = ,127$; sig 0,001), cardíacas y vasculares ($R = ,102$; sig 0,008), hematológicas ($R = ,099$; sig 0,010) y del tejido conectivo ($R = 0,090$; sig 0,019).

El uso de **especialistas privados**, sin embargo, apenas encuentra diferencias significativas por *tipo de enfermedad* (sólo es algo menor por parte de los afectados de enfermedades de los sentidos) y por *tipo de discapacidad* (algo más frecuente entre aquellos con discapacidades intelectuales). Sin embargo, sí que es más significativo que el uso de especialistas privados sea algo mayor para los afectados menores de edad, ($R = -,106$; sig 0,005), lógico en tanto que los padres de los afectados recurren al mayor número de especialistas (públicos y privados) posible con la finalidad de encontrar diagnóstico y/o conseguir el tratamiento más adecuado para su enfermedad. Igualmente esperable es que el uso de especialistas privados para buscar un mejor tratamiento de la enfermedad está relacionado con el nivel de ingresos: es estadísticamente significativo que a mayor nivel de ingresos, se da un mayor uso de dichos especialistas ($R = ,138$; sig 0,001). Igualmente ocurre a mayor nivel de gasto ($R = ,180$; sig 0,000).

Más allá de conocer la instancia que aplica el tratamiento a los afectados, es importante conocer las características del mismo. Por lo general, los tratamientos recibidos son *tratamientos continuos y de larga duración o permanentes* (en un 84,27% de los casos). Un 6% recibe un tratamiento continuo aunque sólo por un tiempo determinado y un 9,73% recibe tratamiento ocasionalmente. Los tratamientos suelen ser complejos y abarcan tanto el consumo

de medicamentos y de productos sanitarios, como el acudir a consultas médicas, someterse a pruebas y exploraciones, o recibir determinados servicios y atenciones sanitarias, desde intervenciones quirúrgicas a servicios de rehabilitación.

Un *38,87% de los afectados ha estado hospitalizado en los últimos dos años* por motivo de su enfermedad, incluso varias veces, lo que tiene que ver directamente con la *gravedad* de la enfermedad: los que necesitan más horas de apoyo al día son los que más han estado hospitalizados en los últimos dos años ($R = ,102$; sig 0,038). También está relacionado con la *edad* del afectado. A menor edad, es más frecuente haber estado hospitalizado en los últimos dos años ($R = -,185$; sig 0,000), ya que en muchas ocasiones se trata de enfermedades genéticas que requieren de un tratamiento hospitalario prácticamente al nacer o desde los primeros meses de vida. Por el contrario, no se perciben diferencias significativas por tipo de discapacidad ni enfermedad del afectado, excepto en el caso de los afectados por enfermedades del sistema nervioso, cuya necesidad de hospitalización en los últimos dos años ha sido ligeramente menor.

Las *consultas médicas* a las que han acudido los afectados en los dos últimos años para recibir tratamientos son muy diversas, igual que diversas son las enfermedades de baja prevalencia. Sin embargo, podemos comprobar cómo hay algunas consultas de uso mucho más común por parte de los afectados, como son las de Oftalmología (a las que han acudido casi la mitad de los encuestados, el 49,37%), la Neurología (45,37%), los servicios de urgencia (40,56%), la rehabilitación (39,30%) o la cardiología (un 36,08%).

El hecho de que más de un 40% haya precisado servicios de urgencia, además de reforzar la idea de necesidad de atención en fases agudas (algo que sucede para tres cuartas partes de los afectados), nos ofrece información sobre el frecuente uso de los servicios de urgencia ante la imposibilidad de acudir a otros recursos específicos o de referencia.

Además de las consultas médicas, también es habitual para los afectados someterse a abundantes *pruebas y exploraciones*, como análisis biológicos (79,16%); escáneres, resonancias u otro tipo de imágenes especializadas (49,23%); radiología (48,53%); electrocardiogramas (45,31%) o ecografías (44,48%).

Algunos de los *servicios o atenciones sanitarias* precisados más frecuentemente por los afectados en los dos últimos años son la fisioterapia y la rehabilitación (48,53%); las ayudas técnicas a la visión (33,01%); los cuidados dentales (31,05%) o las intervenciones quirúrgicas (24,90%). Como complemento importante a los tratamientos farmacológicos los servicios de rehabilitación toman una importancia fundamental, aunque dada su dispensación, en general sometida a periodos agudos o de crisis (obviando que de forma continuada tiene un factor preventivo importante) difumina sus posibles efectos positivos a largo plazo. Las sesiones de fisioterapia y rehabilitación, por definición en el sistema sanitario, se contemplan para un período determinado de tiempo y no de manera continua.

*Se necesitaría fisioterapia continua, y solo se prescribe de forma puntual.
...sólo le dan una hora a la semana, durante un máximo de 3 a 6 meses.*

Cuestionarios a asociaciones

Una de las cosas que queremos es que la rehabilitación sea subvencionada por la Seguridad Social y que sea de por vida, no nos vale con que a un niño le den 20 días de rehabilitación.

Representante de entidad de afectados

Creo que deberíamos de tener una vez al año o cada dos años ya de por sí una rehabilitación.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

... hay campos donde las soluciones tienen que ser transversales, todo lo que es el tratamiento rehabilitador, pues evidentemente no vas a tratar igual a una atrofia muscular que una paraparexia, pero finalmente estamos hablando del servicio de rehabilitación (...) y de un conjunto de actuaciones. Ese tipo de actuaciones tienen que ser transversales necesariamente: el tema de cuidados, de enfermería... hay una serie de cuidados que pueden beneficiar la calidad de los pacientes (...).

Profesional de atención sanitaria

A veces las enfermedades raras no son solamente alta tecnología, es también la aplicación de la tecnología adecuada en el momento oportuno

Profesional de atención sanitaria

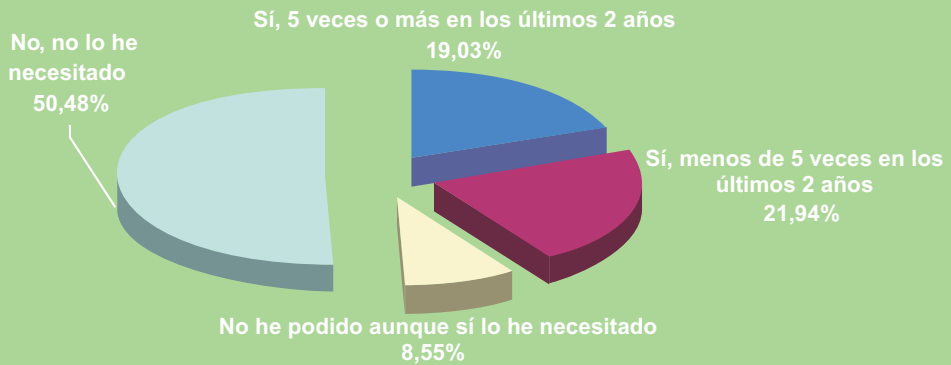
Incidir en la necesidad de una atención integral; integral no solo en las disponibilidades terapéuticas que hay si no por darlas de manera que los pacientes las reciban en las mejores condiciones posibles, lo más cerca posible de sus casas, pienso que muchas veces en diagnósticos y tratamientos, a veces son tratamientos por ejemplo rehabilitadores, la fisioterapia que puede ser muy beneficiosa para un grupo muy importante de pacientes que lo que necesitan realmente es que esté cerca de su casa, que pueda haber una atención mantenida e integral en el tiempo, en este sentido desde su centro de salud y también dentro de la asistencia domiciliaria.

Responsable de políticas sociosanitarias a nivel nacional

Uno de los hechos destacados en la atención a enfermedades tan poco frecuentes y que tienen necesidades tan específicas, es que se requiere de servicios especializados que escasean por razones de ratio entre el número de usuarios y el coste de su mantenimiento. Eso implica una amplia deslocalización de estos servicios, lo que conlleva en muchas ocasiones grandes desplazamientos, máxime si no existen centros o servicios de referencia en zonas próximas. Prácticamente la mitad de la muestra (un 49,52%) ha tenido que desplazarse en los últimos dos años fuera de su provincia para realizar diagnóstico, recibir tratamiento o acceder a la medicación que necesita. Entre este grupo que han tenido que desplazarse fuera de su provincia, el 82,74% lo ha hecho varias veces, y el 17,26% no ha podido desplazarse aunque haya necesitado hacerlo.

La calidad del tratamiento y de la atención por Comunidad Autónoma y ámbito geográfico (rural o urbano) es muy variable. No son iguales las posibilidades de tratamiento en grandes capitales que en zonas rurales dispersas donde para recibir asistencia médica es preciso desplazarse a otros municipios. Entre los diferentes servicios de salud autonómicos se detectan problemas de homogeneidad de servicios y fluidez de derivaciones necesarias a lugares donde hay profesionales y centros más o menos especializados para atender a determinadas enfermedades. Lo que es evidente con los datos es que los que se desplazan lo hacen tanto o más para acudir a consulta de especialistas privados que para acudir a centros de referencia y/u otros servicios sanitarios públicos.

Gráfico 11: Distribución de la muestra que en los dos últimos años se ha desplazado fuera de su provincia para realizar diagnósticos, recibir tratamientos o acceder a medicación



Fuente: Elaboración propia

En cuanto se detecta el síndrome lo dirigimos a médicos adecuados, tanto en Madrid como Barcelona. Aunque no siempre se diagnostica a tiempo, a veces de forma tardía.

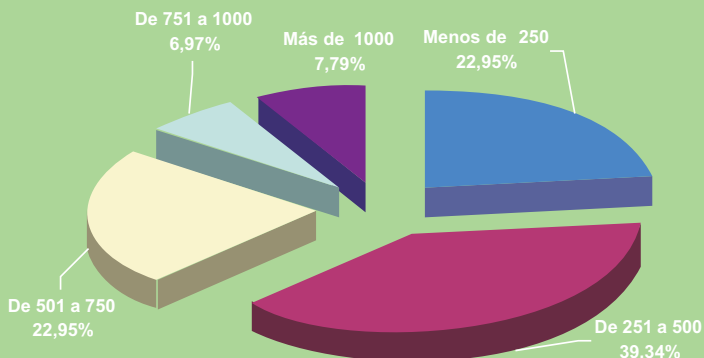
En pueblos dispersos hay continuos cambios en los neurólogos que los tratan; y al ser una enfermedad rara, tienen que ponerse al día de ésta.

En muchas comunidades ponen serios problemas para derivar enfermos a otra región.
Cuestionarios a asociaciones

No existen diferencias estadísticamente significativas en la necesidad de desplazarse entre enfermedades, tipos de discapacidad o áreas de necesidades de apoyo, aunque sí tienen que ver, en parte, con la necesidad de hospitalización: los que más se han desplazado fuera de su provincia en los últimos dos años son a su vez los que más han sido hospitalizados en el mismo período de tiempo ($R = ,128$; sig 0,001).

Aunque no hay diferencias significativas en la necesidad de desplazarse por tipo de enfermedad, discapacidad o áreas de necesidades de apoyo, éstas sí que existen en cuanto a los kilómetros que tuvieron que desplazarse para obtener diagnóstico, recibir tratamiento, etc. Las personas que se tuvieron que desplazar, lo hicieron más frecuentemente a Madrid y a Barcelona, aunque también en ocasiones los desplazamientos se llevaron a cabo hacia otras capitales de provincia como Valencia, Córdoba, Alicante, Badajoz y Sevilla, entre otras. La media de kilómetros recorridos en esos desplazamientos es de 520, siendo más frecuente (en un 39,34% de los encuestados), recorrer una distancia que oscila entre los 251 y los 500 kilómetros. Un 7,79% han tenido que desplazarse fuera de España.

Gráfico 12: Distribución de la muestra que ha necesitado desplazarse en función de la distancia recorrida (en kilómetros)



Fuente: Elaboración propia

Según tipo de discapacidad, aquéllos con enfermedades que afectan a la visión han sido los que más lejos han tenido que desplazarse para recibir tratamientos ($R = ,191$; sig 0,003), seguidos de los afectados con enfermedades que ocasionan discapacidades intelectuales ($R = ,145$; sig 0,024). También han necesitado desplazarse más lejos aquellos que necesitan apoyos para su movilidad ($R = ,141$; sig 0,028), frente a otras necesidades de apoyo.

Pero el desplazamiento, por lo general, ha de leerse también en términos *positivos*. Una vez que el enfermo ha ubicado una unidad especializada de referencia, a pesar del desplazamiento obligatorio que implica, tiene garantizado un tratamiento adecuado y un pronóstico cierto. La disponibilidad de estos mecanismos depende de múltiples variables no controlables por el afectado, a menudo de carácter administrativo y burocrático: competencias administrativas, gestión burocrática, rotación de especialistas, etc.

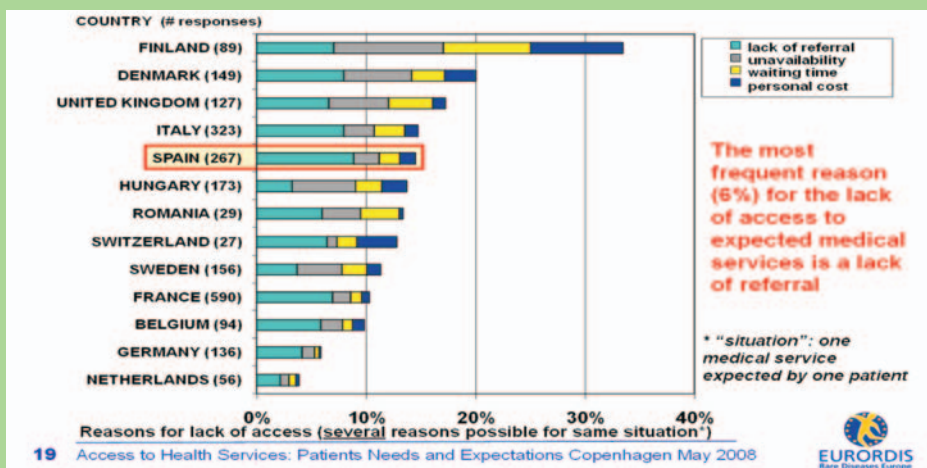
Los hospitalizados permanentemente en su hospital de zona correspondiente, no reciben una buena asistencia sanitaria. Solo cuando llegan a un centro de referencia y son atendidos por el especialista en la patología, estos enfermos reciben una buena atención.

Me he ido moviendo con cada una de las patologías, recibiendo actualmente atención en Badajoz, Madrid y Alicante.
Cuestionarios a asociaciones

Como señala el estudio EurordisCare-3, la causa principal en España de imposibilidad de acceso a los servicios médicos necesarios es la falta de **centros de referencia** especializados de atención en el entorno más cercano.

La Estrategia Nacional de Enfermedades Raras actualmente en marcha tiene entre sus objetivos identificar *Centros de Referencia* por grupos de enfermedad para garantizar un más amplio acceso a la atención sanitaria de los afectados, más información y orientación. Actualmente, la referencia radica más en especialistas que en centros y servicios, que se

Gráfico 13: Razones que impiden el acceso a servicios médicos (excluyendo las relacionadas con desplazamientos) de los pacientes con ER en Europa



Fuente: EURORDIS: EurodisCare 3.

hacen conocidos por el “boca a oreja” entre pacientes, de un modo informal y no protocolizado. La diferencia entre una cosa (centro de referencia) y la otra (especialista) se manifiesta sobre todo en las grandes dificultades para el acceso de los pacientes a sus servicios, bien porque desconocen su existencia, bien porque se encuentran fuera de su ámbito de influencia (zona geográfica o ámbito administrativo). No en vano, mientras que la creación de un centro o servicio de referencia implica un análisis de determinada necesidad y una respuesta planificada (difusión, protocolización, etc.) y dotada de recursos, la existencia de un especialista de referencia se explica casi totalmente por trayectoria, vocación o inquietud profesional.

A los afectados se les atiende en los centros que les corresponden por zona de residencia; sólo cuando la familia exige una derivación a un centro especializado, algunos consiguen que se les derive.

El único centro de referencia en España es el Hospital La Paz donde se hacen los diagnósticos de confirmación de la enfermedad.

...sería importante que hubiera una base de datos de los especialistas en las distintas patologías y los centros de referencia donde se encuentran, y esta base de datos estuviera en todas las asociaciones.

... esta doctora ha tratado el trabajo en equipos multidisciplinares y no recibe apoyo del Hospital. En otros hospitales hay especialistas neumólogos y más o menos entregados a su vocación.

Normalmente se les atiende en el centro que les toca y ocasionalmente algunos tienen la suerte de ser derivados a un experto o unidad.

Cuestionarios a asociaciones

4.3 La calidad de la atención sanitaria

El traumático ‘encontronazo’ con los servicios de salud que supone para muchos afectados proceso diagnóstico, fija sin duda unas posiciones de partida poco proclives a la colaboración en general, más cercanas al enfrentamiento entre enfermos y profesionales sanitarios. Existen experiencias que contradicen este hecho, pero también está claro que el desencuentro será un patrón latente, que se enquistará durante el tratamiento, en muchos de los casos.

Un poco los médicos echan a temblar cuando te ven.

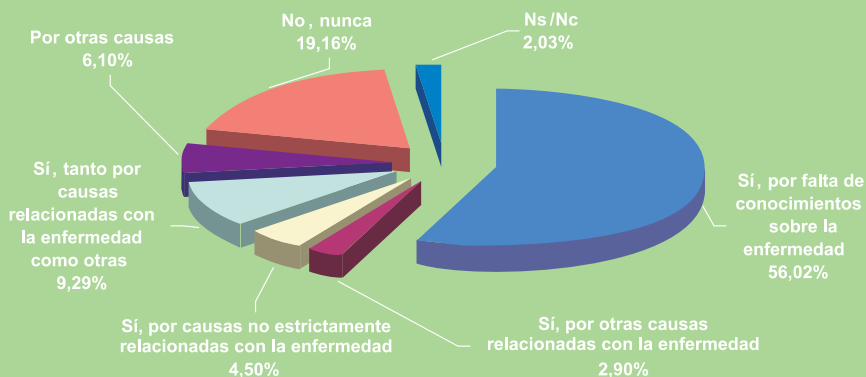
Entrevista a afectada por enfermedad rara

...vas al médico y sales hundida porque no hay nada. Y te lo dicen, es que más no puedo hacer, te alivio en lo que puedo pero curarte no te puedo curar. Pero tampoco te puedo aliviar...

Entrevista a afectada por enfermedad rara

La atención sanitaria engloba más que un diagnóstico o un tratamiento. Un aspecto esencial relacionado con la calidad de la atención sanitaria prestada a la personas con enfermedades raras viene dado por **el trato personal con el médico** y el resto de profesionales sanitarios. El **78,81% de los afectados considera que al menos alguna vez ha sido tratado de un modo inadecuado por algún profesional sanitario como consecuencia de su enfermedad** (ya sea por causas relacionadas o no), **principalmente por falta de conocimientos sobre la misma (el 56,02%)**. Menos de una quinta parte de la muestra (el 19,16%) afirma que nunca ha sido tratado inadecuadamente por algún profesional sanitario.

Grafico 14: Distribución de la muestra según causa de tratamiento inadecuado por algún profesional sanitario



Fuente: Elaboración propia

Como podemos observar, esta sensación de haber sido tratados de un modo inadecuado por parte de los profesionales sanitarios es bastante frecuente entre los afectados y sus familiares. Los datos no nos muestran diferencias estadísticamente significativas por tipos de enfermedades, salvo para los afectados por enfermedades raras del *sistema nervioso*, que señalan en menor medida que el resto haber recibido un trato inadecuado.

Como hemos visto con los datos de la encuesta, en muchos casos se considera que, aunque los servicios sanitarios son adecuados (pruebas, analíticas, atenciones...), falla la relación con el profesional médico, que -a los ojos del usuario- no necesariamente empatiza con él ni tiene en especial consideración la especificidad de la enfermedad ni la angustia que implica la falta de información.

Hay que escuchar más tiempo al paciente, dedicarle más tiempo y tratar de ponerse en el lugar del paciente.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

Malísima, pésima, y el trato con los enfermos y familiares malísimo. Los especialistas no tienen tacto para decirte las cosas, ningún tacto.

Madre de niño afectado

Que a todas las personas que tienen estas enfermedades, por Dios, se las escuche. Ya no solo escuchar al enfermo y a la familia, que también. Y que los miren, es que no los miran. (...) Mi madre tiene muy claro que nunca la miraron a la cara.

Cuidador principal de adulto con enfermedad rara

... el médico se piensa que cuando uno va lo que uno tiene es exactamente lo que dice un libro. Y no es así, cada uno es un ente, cada persona tiene unos síntomas y lo que no hace es escuchar. Lo que ellos dicen es lo que creen que uno tiene que sufrir o lo que uno tiene que padecer, pero no escuchan.

Grupo de familiares de adultos afectados

Yo en general estoy contenta en lo que es rapidez de analíticas, radiografías, resonancias, nunca he tenido problemas, ha sido rápida. Lo que no me gusta es la atención médico-paciente.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

Las valoraciones de la atención sanitaria están también mediatizadas por los efectos arrastrados desde el proceso diagnóstico y los tratamientos, lo que les hace compararse con afectados por enfermedades comunes y ver agravios comparativos significativos, que se basan también en parte en las dificultades inherentes a estas enfermedades. El estrés, la ansiedad y la incertidumbre, así como las malas experiencias pasadas, condicionan la relación médico-paciente y restan importancia al profesional a la hora de dar respuesta a las necesidades médicas.

Igual que se quejan de que haya médicos especialistas que no conocen estas enfermedades, o la enfermedad concreta que le pueda pasar a una persona, hay que pensar

*que aún más que ellos conocen desde el punto de vista de lo que es salud y medicina (...)
Hay que confiar en los profesionales y trabajar codo con codo con los profesionales; es importante tenerlos presentes para modular las necesidades, las respuestas que hay que dar a las necesidades.*

Responsable de políticas sociosanitarias a nivel nacional

...yo creo que la atención sanitaria que hay en España es muy buena. Yo, vamos, he estado viviendo en el hospital, lo que pasa que otra cosa es acertar con tantas complicaciones.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

De esto hace unos 5 o 7 años y desde entonces he ido dando unos cuantos bandazos de un sitio a otro pero la verdad es que con bastante suerte, no me puedo quejar de lo que es la asistencia sanitaria.

Grupo de discusión de personas con enfermedad rara

Si el paciente o la familia no son correctamente informados de la enfermedad rara que padece y sus implicaciones, van a ser ellos los que van a buscar medios alternativos de información (Internet u otros), con resultados no siempre positivos. Como mecanismo de respuesta (quizá de defensa) los pacientes y sus familias tratan de completar la información y las prescripciones facultativas asumiendo ciertas tareas extraordinarias con el ánimo de ganar tranquilidad o evitar descoordinación. Ello de alguna manera puede ser tomado como una invasión de competencias, una extralimitación, cuando no lleva a adquirir información equivocada o poco fiable.

Muchas veces la información que se da es sensacionalista, mucha gente conoce las enfermedades raras a través de Youtube.

Grupo de profesionales de atención a ER

Hago yo las recetas porque como el médico tiene a tanta gente yo le digo la cantidad de recetas que necesito y el médico me pone el sello y me las firma (...). En la farmacia cuando veo que me queda poca cantidad de los medicamentos me acerco y les digo que me queda poco y que por favor la traigan cuanto antes. (...) nunca me ha pasado que me haya quedado sin un medicamento porque se me haya pasado la receta o lo que sea.

Madre de niño afectado

Entre nosotros hemos cogido toda la información y se la hemos hecho llegar a los médicos

Grupo de familiares de menores afectados

Es lo que les pasa a muchos padres que no siendo médicos te lo miran por Internet y le dicen algo al médico, y de repente el médico se pone una barrera y dice cuidado con este, y esa barrera hace que luego el contacto no sea bueno.

Profesional de atención sanitaria

Esa búsqueda de información para reducir ansiedad también pasa por consultar a otros médicos. Pero, igualmente, se llega a poner en cuestión las consultas a médicos ajenos al sistema o cualesquiera otras informaciones que acerca de la enfermedad pueden tener los afectados y/o sus familias.

...pero cuando tú vas y le cuentas a un médico que he hablado con un médico que colabora con la asociación y me ha contado que esto puede ser tal cosa, y el médico te dice ¿aquí quién es el médico, tú o yo?

Entrevista a afectada por enfermedad rara

..hay bastante rivalidad entre los especialistas, y no debería ser, porque aquí la prioridad no eres tú como médico (...), aquí la prioridad es el enfermo.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

Aunque el propio afectado o el familiar tenga muy claro y traiga un informe incluso, cuesta a veces convencer al especialista porque no deja de ser el paciente o el familiar, que no es objetivo y no es quien tiene que decir lo que hay que hacer.

Responsable servicio de información especializado

La formación y la coordinación e intercambio continuo de información entre médicos, por lo tanto, también han de ser tareas recurrentes y periódicas, para evitar que se olvide o se pierda el conocimiento adquirido de la enfermedad en el centro médico donde ésta se atiende, como consecuencia de los frecuentes cambios y/o rotaciones de plantilla, o bien para transmitir e intercambiar esos conocimientos entre los diversos centros sanitarios.

Es implicar a los médicos que a lo mejor no quieren, porque yo les estuve diciendo que daba unas charlas, ponía al profesional... Pero claro, me dijeron que el médico no iba a ir obligado, que si ponía un incentivo para que asistiera.

Representante de entidad de afectados

Pretendemos que ante una dificultad diagnóstica el médico sospeche de que puede ser una enfermedad rara, porque para buscar algo tienes que pensar en ello primero.

Responsable servicio de información especializado

Combatir la desinformación médica es un punto importante, no solucionaría las cosas pero por lo menos ayudaría a que el médico no tuviera miedo a ese tipo de enfermedad.

Profesional de atención sanitaria

... a los profesionales hay que implicarlos, hay que decirles que están haciendo ese trabajo, ellos no pueden adivinarlo. Y luego hay como en todo, el pediatra que hay en mi centro y que está muy implicado y otros que ya no se acuerdan ni de que existe eso. Esto pasa en todos los lados, (...) además que los profesionales cambian.

Profesional del ámbito de lo social

Falta de protocolos y/o modelos de atención y derivación

Entre las reflexiones y alusiones de pacientes y familias hacia la calidad de la atención sanitaria, también existe otro frecuente “lugar común”: el de la comparación con otros **procedimientos o modelos de atención y de derivación**. Se considera que no existen protocolos, ni planificación, ni estrategias específicas para la atención sanitaria de las enfermedades raras y que esto hace que la atención de los especialistas se vea irremediablemente perjudicada.

Si se desconocen sus necesidades es muy difícil esa planificación sanitaria; si no existe planificación sanitaria ¿cómo va a haber una buena atención por mucha buena voluntad que pongan los especialistas?

No existen protocolos, con lo cual si no existen protocolos difícilmente se sabe qué hacer cuando un enfermo llega a un servicio de urgencias.

Responsable servicio de información especializado

Es necesario normalizar nuestra situación junto con la colaboración de la sanidad y agilizar los recursos y pruebas como con otras enfermedades de tipología común.

Cuestionario a afectados

Pero los profesionales sanitarios advierten de la imposibilidad de crear protocolos para todas y cada una de las enfermedades raras y de la necesidad de discusión y validación de los mismos, un proceso lento pero imprescindible.

...el protocolo de la hipertensión o de la diabetes son protocolos internacionales que se discuten, se vuelven a discutir y se vuelven a consensuar, y de repente queremos sacar un protocolo para tratar una enfermedad rara sin discusión, eso va a ser muy difícil que se acepte. (...) No es una panacea, no vamos a tener 18.000 protocolos, que los franceses van a hacer los suyos, nosotros los nuestros y primero que los consensuemos (...) ha pasado toda la generación entera.

Profesional de atención sanitaria

Insuficiente coordinación interna y externa de los servicios sanitarios

Las barreras que se encuentran los afectados y sus familias en el sistema sanitario en ocasiones proceden de la inadecuada coordinación entre los centros y recursos sanitarios, dificultad para una adecuada atención sanitaria que se relaciona con la gestión de los recursos.

(Lo ideal sería que) una persona que acude a un despacho de un médico, a una consulta, y le habla de su enfermedad rarísima, que el médico le diga mire usted yo no puedo saber de las 5000 enfermedades, pero yo le puedo informar de que sé que existe este Plan porque me lo han informado. Sé que existen estos recursos y sé que a través de aquí o allí le van a poder orientar en este momento, le vamos a tomar nota.

Profesional del ámbito de lo social

... una señora vino con un problema de linfedema y estaba desesperada, la puse en contacto con otra que tenía la misma enfermedad de Jerez y ahora las dos están yendo a Alemania a recibir masajes linfáticos que el SAS les gestiona y paga el viaje, y están encantadas; simplemente por hacer una llamada de teléfono.

Profesional del ámbito de lo social

Suele ser de varias especialidades, puede ser reumatología, medicina interna, traumatología. Entonces sí queremos ahí reforzar un poco y que sea interdisciplinar, aunque haya un coordinador de un paciente, que sea el que coordine un poco esas revisiones que tiene que tener, o esas pruebas complementarias, o cuando haya que hacer una derivación a un centro de referencia.

Responsable de políticas sociosanitarias autonómicas

Una misma patología que necesita ser vista por varios profesionales diferentes ni siquiera entre ellos se pasan la información, contra más si además de eso necesitan una rehabilitación con un fisioterapeuta o con un logopeda.

Grupo de profesionales de atención a ER

Es importante la coordinación también para articular el sistema sanitario con los otros sistemas de protección social (educación, servicios sociales) y los profesionales que en ellos operan para una adecuada atención integral a las enfermedades raras.

Yo creo que en esto sí que tiene que haber una coordinación entre los padres, los médicos, el colegio... Todo, que haya una línea de conexión.

Representante de entidad de afectados

Todos los profesionales estamos alrededor de una persona que es la que nos comenta absolutamente todo... que todos los profesionales, personal sanitario, social, psicológico, etc., lleguemos a alguna manera de relacionarnos.

Grupo de profesionales de atención a ER

Hablar de la educación y de los servicios sociales y la atención sanitaria e incluso en cualquier oficina de atención ciudadana. Y llega una persona con dificultad y la manifiesta, que el profesional tenga las herramientas y los conocimientos necesarios para saber a quién derivar.

Grupo de profesionales de atención a ER

También la propia (des)organización dentro de los propios servicios produce desajustes, que pueden tener efectos muy importantes (una cita retrasada 3 días puede suponer alargar o acortar un tratamiento con consecuencias graves).

Con el tratamiento del hospital, con oxígeno, iba un poquito mejor, y cuando iba un poquito mejor y en pleno frío, pues hasta el 19 de febrero que me vuelve a ver el médico, me dejan ahí tirada con la medicación, con los ejercicios...

Entrevista a afectada por enfermedad rara

Me preocupa mucho la accesibilidad de los padres a ciertas pruebas especiales, que todavía es dificultoso y todavía cuesta trabajo pedir cita con los papeles. A veces los papeles no se los han mandado, es decir, todavía no se les ha facilitado ni la información, ni a los profesionales que tiene que hacerlo ni a los usuarios para que todos esos recursos que les estamos poniendo a su disposición, sean realmente accesibles. (...) En la práctica luego el circuito falla y nos deja a todos con una cara de idiotas que hay que ver que tenemos el recurso ahí, que somos la Comunidad Autónoma que lo tenemos, y que realmente no se acude.

Profesional del ámbito de lo social

Dificultades para la defensa de los derechos como paciente

En algunas actuaciones sanitarias, los pacientes y/o sus familias se dan cuenta de que algo no ha ido bien (ya sea debido a la atención recibida o a las deficiencias de los servicios) pero se suelen encontrar indefensos, sin algo que les facilite el cumplimiento de su derecho a reclamación. No siempre se recurre a la denuncia como forma de mejora del sistema, porque priorizan la atención a la enfermedad.

...hay mucho corporativismo. (...) Haciéndole una revisión un médico, la estuvo mirando y dijo que eso era imposible que se lo hubiera hecho el equipo del médico, y que qué le estaban haciendo a esta mujer. Lo que pasa que esto ya se lo vas a decir a los médicos, estoy hablando ya del 85, y ¿qué vas a denunciar?

Cuidador principal de adulto con enfermedad rara

La única defensa que tenemos es cuando alguien te falta pedirle el nombre y hacer denuncia.

Representante de entidad de afectados

Como que tienen miedo a las denuncias, a las demandas, a lo mejor tienen mala experiencia y no está ese trato de explorar más al paciente.

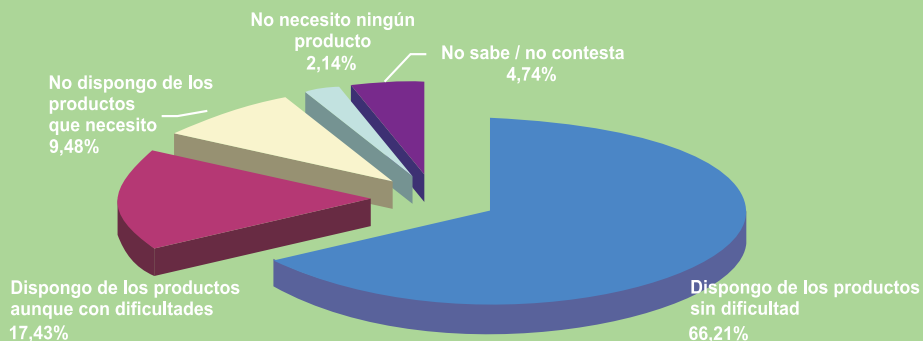
Entrevista a afectada por enfermedad rara

4.4 Uso de medicamentos y otros productos sanitarios

El 83,64% de los encuestados tiene acceso a productos y medicamentos, aunque sólo el 66,21% los dispone sin apenas dificultad. El 17,43% tiene dificultades para conseguirlos y el 9,9% no dispone de los productos que necesita. En definitiva, *una de cada cuatro personas tiene difícil o imposible acceder a los productos que precisa.*

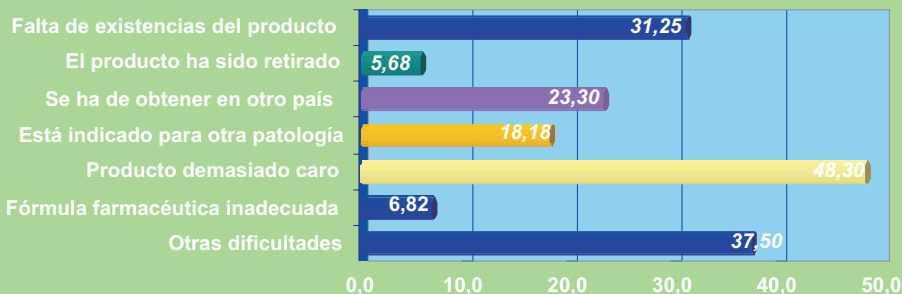
Las principales **dificultades** para la obtención de los productos por parte de los afectados o, en su caso, los familiares u otros miembros del hogar, son el *excesivo precio del producto* (en un 48,30% de los casos), su *inexistencia* (31,25% de los casos) o que éste se haya de obtener en otro país (23,30%).

Gráfico 15: Distribución de la muestra según disposición de los productos sanitarios y/o farmacéuticos que necesitan para el tratamiento de su enfermedad



Fuente: Elaboración propia

Gráfico 16: Dificultades experimentadas para la obtención de productos sanitarios y farmacéuticos



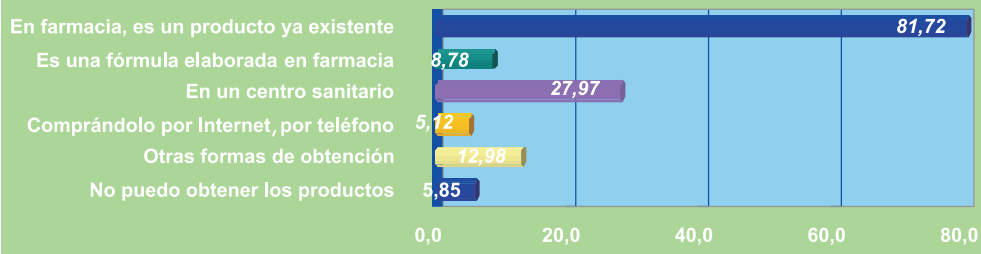
* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta.

Fuente: Elaboración propia

Se señalan otras muchas dificultades no específicas (37,50%), que aluden a la amplia diversidad de problemas experimentados por los afectados y afectadas por enfermedades raras para conseguir los productos que necesitan y, de esta manera, llevar un adecuado tratamiento de su enfermedad. Las dificultades crecen cuanto más rara es la enfermedad y más grave es la situación del afectado, lo que obliga al uso de medicamentos extranjeros, huérfanos o de uso compasivo, como veremos.

Lo común es que los productos disponibles se adquieran en la farmacia (productos ya existentes en el 81,72% de los casos y elaborados por el farmacéutico en el 8,78%), aunque también un 27,97% adquiere alguno de sus productos en un centro sanitario.

Gráfico 17: Formas de obtención de los productos farmacéuticos o sanitarios entre aquellos que los necesitan



* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta.

Fuente: Elaboración propia

Tal es el número de medicamentos que por lo general suelen tomarse para el tratamiento de algunas enfermedades raras, que muchos lo consideran excesivo. Existen reticencias relacionadas con la prescripción de medicamentos como parte de los tratamientos, que en ocasiones además tienen efectos secundarios que, aunque resultan leves para la mayoría de la población, pueden resultar graves o generar trastornos asociados.

Empiezan a hacer muchas pruebas contigo, y entonces llegó un momento en que tomaba 58 pastillas diarias más inyecciones.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

... tomaba antiinflamatorio, que era lo que le daban para los dolores de hueso (...) pero con el estómago, tiene pólipos y entonces ningún antiinflamatorio puede tomar, y te puedo decir que cuando mi madre está mal toma un gelocatil, y el gelocatil sencillo porque el fuerte tampoco.

Cuidador principal de adulto con enfermedad rara

Coste de los medicamentos y cobertura por parte de la Seguridad Social

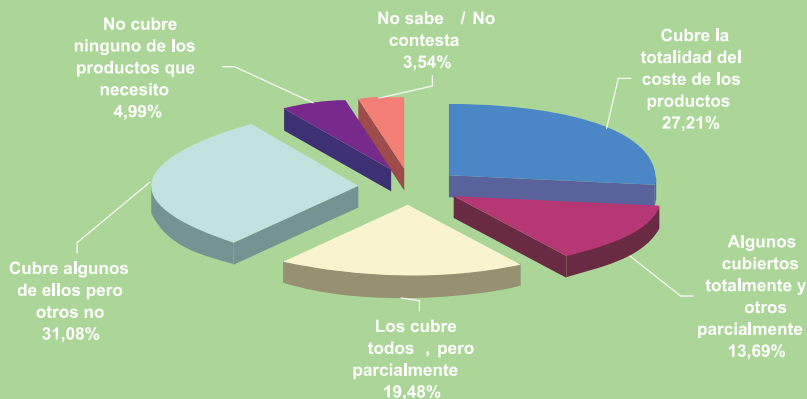
Además de las dificultades existentes para encontrar los medicamentos y productos que necesitan, otro hándicap que experimentan los afectados por enfermedades de baja prevalencia es el importante coste de dichos medicamentos y productos, no siempre cubiertos por la Seguridad Social, tema de alta preocupación para los afectados y las entidades consultadas. La financiación exclusiva de todos los medicamentos no es extensiva a todo tipo de enfermedades, ni a todos los medicamentos, cuestión que se agrava cuando hablamos de otros productos que para la población general no son de primera necesidad: material sanitario, cosméticos, hidratantes, protectores solares, etc.

El sistema sanitario no cubre todo el tratamiento médico que necesitamos ya que algunos no los cubre la seguridad social y otros los consideran "cosméticos".

Cuestionario a asociaciones

El 60,39% de los encuestados señala que la Seguridad Social cubre, al menos parcialmente, todos los medicamentos y productos sanitarios que necesita; **en el 27,21% de los casos está cubierto el total del coste de los productos**. Para el **31,08% de los afectados la Seguridad Social sólo cubre algunos de los productos** (y otros deja sin cubrir). El 4,99% de los afectados afirma que la Seguridad Social no cubre ni uno sólo de los productos que necesita. Por lo tanto, agrupando estas dos categorías, podemos afirmar que para **el 36,07%** de los afectados, la cobertura de los productos sanitarios por parte de la Seguridad Social es escasa o nula.

Gráfico 18: Distribución de la muestra según cobertura por parte de la Seguridad Social de los productos que necesita



Fuente: Elaboración propia

No hay diferencias especialmente significativas en la cobertura de los productos por parte de la seguridad social en función de las enfermedades. Sólo afirman una cobertura ligeramente mayor los afectados por *enfermedades metabólico hereditarias* ($R=,081$; sig 0,048) y ligeramente menor los afectados por otras enfermedades raras sin agrupación específica ($R=-,113$; sig 0,005).

Por lo general, señalan una menor cobertura de productos por parte de la seguridad social aquellos que reciben algún tipo de prestación económica o pensión ($R=-,106$; sig 0,011). Los que afirman hacer un mayor uso de la atención especializada pública afirman que la seguridad social les cubre una mayor cantidad de los productos que necesitan ($R = ,180$; sig 0,000).

La cobertura o no de los productos necesarios por parte de la seguridad social va a tener importantes implicaciones en la vida del afectado. Por lo general, se percibe una mejor atención a la enfermedad, a mayor cobertura de productos por parte de la seguridad social ($R =0,087$; sig 0,041).

Muchas de estas enfermedades, además de medicamentos, requieren para su tratamiento la aplicación de otros productos sanitarios, de servicios de habilitación y rehabilitación, desplazamientos, así como ayudas técnicas y materiales y curas de todo tipo, que quedan fuera del sistema sanitario y de la cobertura por parte de la seguridad social, cuestión que preocupa principalmente a las asociaciones y que se presenta como uno de sus “caballos de batalla”:

Estamos trabajando con la Asociación para conseguir que Sanidad nos lo subvencione porque para nosotros un protector solar no es un cosmético, es otro medicamento más.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

La mayoría de las necesidades no tienen cobertura sanitaria.

Las principales deficiencias son relativas a la financiación de los productos farmacológicos y del material de cura.

En lo que se refiere a otras alternativas, especialmente recomendadas, como fisioterapia, logopedia, estimulación cognitiva, etc., no están contempladas y la forma de acceso a las mismas es por la vía privada.

No tenemos ninguna ayuda para gafas o lentillas.

... no se cubre el desplazamiento de los pacientes a los centros donde se trata la enfermedad.

... ni en fisioterapia ni en desplazamientos, ni grúas, ni elementos que faciliten la movilidad o el cambio postural de los afectados.

... suelen administrar lo que es más fácil de conseguir. Por este motivo hay tantos pacientes, tanto niños como adultos que no responden bien al tratamiento.

Questionario a asociaciones

Principales medicamentos consumidos

El tipo de medicamentos, su frecuencia y las formas de administración varían mucho por tipo de enfermedad. Sin embargo, a muchas de estas personas se les prescriben fármacos que no son específicos para su tratamiento. Para algunas de estas enfermedades de baja prevalencia, o bien no se poseen medicamentos específicos, o bien se utilizan *medicamentos huérfanos*. También se hace uso de medicamentos generales para un buen número de enfermedades distintas.

Entre los **medicamentos generales** más utilizados encontramos el *Ibuprofeno* que se usa para los dolores en general, dolor de cabeza, malestar, etc. y el *Omeprazol* que es un protector estomacal, cuyo uso estaría debido no específicamente al tratamiento de la enfermedad sino a los efectos secundarios de la cantidad y potencia de los medicamentos utilizados a diario. También es frecuente el uso de otros analgésicos y calmantes, así como algunos tipos de antiinflamatorios. Específicamente por tipos de enfermedades, los **medicamentos más frecuentes**, según señalan los propios afectados, son:

- 1 Enfermedades del sistema nervioso:** *Concerta* para la hiperactividad y el déficit de atención, *Depakine* y *Topamax* para epilepsias, convulsiones y crisis tónico-clónicas, *Risperdal* administrado en esquizofrenias y brotes psicóticos, y *Lyrica* para dolores agudos o procesos de ansiedad.

- 2 **Enfermedades respiratorias:** El principal es el *Prednisona*, que se usa para el asma y otras dificultades respiratorias.
- 3 **Enfermedades hematológicas:** Es frecuente el *Ácido fólico* para las anemias y, muy habitual, *Heparina*, que impide la coagulación de la sangre.
- 4 **Enfermedades cardíacas y vasculares:** *Adiro* y *Norvas* para la hipertensión y posibles eventos isquémicos coronarios y cerebro-vasculares. También se toma *ferritina* para las anemias y estados carenciales de vitaminas y minerales.
- 5 **Inmunodeficiencias primarias:** *Coenzima Q10* que se utiliza como protector cardiovascular y *Mnesis* 45 mg. y *Decorenone*, que son medicamentos específicos para las inmunodeficiencias primarias (Ataxias, por ejemplo).
- 6 **Enfermedades del sistema endocrino:** *Acalca*, *Alopurinol* y *Zyloric* para procesos renales, acidosis de riñón y para la gota. *Levothroid* para el correcto funcionamiento de la glándula tiroidea y *Zavesca* para las carencias hereditarias de enzimas.
- 7 **Enfermedades óseas constitucionales:** *Colchimax* para aliviar dolores articulares, *Condrosán* para la artrosis, *Dacortín* para procesos reumáticos y *Melatonina* como inductor del sueño y de sensación de bienestar. *Dolquine* para posibles procesos artríticos y reumatoides.
- 8 **Enfermedades del tejido conectivo. Trastornos mediados por mecanismos inmunitarios:** *Emcorcor* para la angina de pecho y la hipertensión arterial (también *Adiro*), *Euritox* para problemas de hipotiroidismo e hipertiroidismo, *Zamene* que es un fármaco antialérgico y antiinflamatorio usado para ciertas afecciones de la piel y algunas enfermedades de la sangre, los riñones, el hígado, los ojos y del aparato respiratorio y digestivo. Por otro lado, *Dacortín* usado para multitud de enfermedades (pulmonares, dermatológicas, hematológicas, estomacales, etc.).
- 9 **Enfermedades metabólicas hereditarias:** *Tramadol* que es un analgésico que alivia el dolor ya que actúa específicamente sobre la médula espinal y el cerebro, *Enantyum* para el alivio de dolores agudos y *Lioresal* que es un relajante muscular y antiespasmódico. Por otra parte, *Myozyme* se utiliza en el tratamiento de pacientes adultos afectados por la *enfermedad de Pompe*, un raro trastorno hereditario. Este fármaco se utiliza para una amplia variedad de signos y síntomas, incluido el aumento del volumen cardíaco, dificultades respiratorias y debilidad muscular.
- 10 **Enfermedades de los sentidos:** Por un lado, tenemos un grupo de fármacos heterogéneo como el *Variargil* para el alivio sintomático de manifestaciones alérgicas y el *Enalapril* para la hipertensión. Por otro, encontramos fármacos específicos como el *Xalatan* usado para la reducción de la presión intraocular.
- 11 **Enfermedades del aparato locomotor:** *Carnicor* para mejorar la capacidad al ejercicio, fuerza muscular, la sensación de bienestar y la función cardíaca. *Lioresal* que es un relajante muscular y antiespasmódico, *Depakine* y *Rivotril* para los desórdenes convulsivos, *Miolastán* para las contracturas musculares.
- 12 **Síndromes dismórficos:** Estas enfermedades constituyen un conjunto amplio y diverso de síntomas, lo que significa que existen multitud de tratamientos farmacológicos, pero ninguno predominante ni muy específico. Por un lado, encontramos *Resource* para las dificultades de masticación y malnutrición y *Duocal* como suplemento nutricional sin proteínas. Por otro lado, tenemos *Colchimax*, *Depakine* (ambos para el dolor articular y las convulsiones), *Prednisona* (para multitud de afecciones del sistema inmunitario) y *Zamene* (antialérgico y antiinflamatorio).

- 13 **Enfermedades dermatológicas:** *Bactrobán* se utiliza para tratar infecciones superficiales de la piel, *Enbrel* y *Fucidine* para una sintomatología dermatológica más variada que el fármaco anterior. También tenemos el uso de apósitos especiales como el *Mepilex* y el *Tulgrasum*.
- 14 **Enfermedades del sistema genitourinario:** En este grupo de enfermedades encontramos una serie de medicamentos específicos. *Cell-Cept* e *Imurel* para reacciones adversas a trasplantes renales, *Cidine* para la evacuación gástrica, *Cystagón*, *Cysticlean* y *Furantoína* para el tratamiento de infecciones urinarias, *Minurín* para problemas de enuresis primaria nocturna, *Omniv Ocas* 4 mg. que facilita la micción, *Suplena* que es un soporte nutricional para pacientes con insuficiencia renal crónica, *Urbasun* para síndromes nefríticos y síndromes adrenogenitales y *Urotrol* para controlar la orina de forma voluntaria.
- 15 **Otras enfermedades raras:** Dado el carácter de “cajón de sastre” de este último tipo de enfermedades raras, podemos encontrar una amplia diversidad de medicamentos para tratar muy diversas enfermedades que no guardan una relación específica entre ellos.

Principales productos sanitarios

No todas las enfermedades necesitan este tipo de materiales, pero para muchas de ellas éstos constituyen la parte principal del tratamiento (como en el caso de las enfermedades dermatológicas). Sin embargo, la cobertura de estos productos por parte de la Seguridad Social suele ser inexistente y, por lo tanto, hace que el coste del tratamiento recibido se dispare. Los productos sanitarios más frecuentes en el tratamiento y cuidado de estas enfermedades son los materiales de cura y los materiales de inyección, así como los productos para el tratamiento dermatológico en enfermedades que cursan con irritaciones y/o infecciones en la piel.

De entre los **materiales de cura** podemos destacar las gasas, vendas, guantes, fajas, esparadrapos, algodón, apósitos y desinfectantes (*Betadine* y alcohol). Y de entre los **materiales de inyección** destacan las jeringas y las lancetas. Materiales que tienen un importante coste para aquellos afectados que por las características de sus enfermedades han de utilizarlos con bastante frecuencia. A un nivel más específico, destaca el uso de los siguientes productos:

- Muletas y rodilleras para enfermedades óseas constitucionales.
- Gafas de sol y lentes terapéuticas y cosméticas (materiales para la visión) para enfermedades que afectan a la visión, como puede ser la *aniridia*.
- Calzado y plantillas ortopédicas, principalmente para las enfermedades del aparato locomotor.
- Cremas protectoras e hidratantes, pomadas, geles, jabones y champús especiales para enfermedades dermatológicas.

Uso de medicamentos huérfanos, extranjeros o de uso compasivo

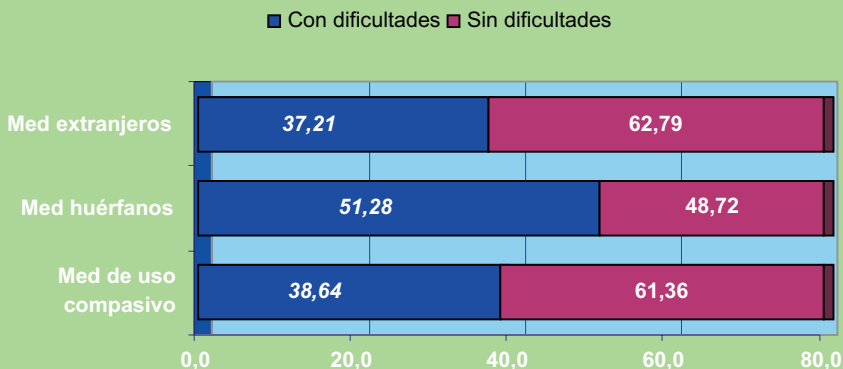
Una parte reducida de las personas con enfermedades de baja prevalencia de nuestra muestra utiliza *medicamentos provenientes del extranjero* (el 13,15%). Cuando los medicamentos han de ser adquiridos en el extranjero, las dificultades que plantean los sistemas sanitarios son muy superiores.

El 5,96% de la muestra utiliza los denominados *medicamentos huérfanos*, que son aquellos destinados a establecer un diagnóstico, prevenir o tratar enfermedades de baja prevalencia, así como para tratar, con beneficios significativos para los afectados, a enfermedades graves o incapacitantes y cuya comercialización resulte poco probable.¹⁰

El 6,73% está utilizando *medicamentos de uso compasivo*, que son aquellos medicamentos en investigación, que se usan a pesar de no estar registrados ni comprobados en ensayos clínicos, pero que su aplicación se dispensa porque la enfermedad del paciente y la gravedad de la misma no le permite aguardar más tiempo para ello y no existe un tratamiento alternativo eficaz.

Resulta especialmente significativo que una buena parte de los que utilizan este tipo de medicamentos experimentan dificultades para acceder a ellos: un 37,21% para los extranjeros, un 51,28% para los huérfanos y un 38,64% para los de uso compasivo.

Gráfico 19: Consumidores de medicamentos extranjeros, huérfanos y de uso compasivo en función de las dificultades experimentadas para adquirirlos



Fuente: Elaboración propia

4.5 Investigación

Para mejorar en el futuro la prevención, el diagnóstico, la detección y el tratamiento de las enfermedades raras, se está trabajando en la actualidad desde el punto de vista de la investigación biomédica, ya sea genética, de bases moleculares, ensayos clínicos, así como de epidemiología. En relación con ello se creó la red de centros que forma el CIBER-ER, el Centro en Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, que con sus avances en la investigación permite alcanzar mejoras que repercuten favorablemente en la detección de las enfermedades y los tratamientos que reciben.

¹⁰ Reglamento (CE) n° 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre de 1999, sobre medicamentos huérfanos.

En España (...) la investigación tradicional, (...) está muy orientada a la investigación en genética o en bases moleculares de las enfermedades y ahí se está poniendo mucho dinero encima de la mesa. Quizás está cojo todo lo que es la investigación clínica, que se está empezando a potenciar a través de promoción de ensayos clínicos, (...) y está cojo fundamentalmente en tema de epidemiología, de economía de la salud, del área social.

Profesional de atención sanitaria

La coordinación de esos equipos profesionales mediante la red de centros va a tener en los próximos años un papel fundamental en los logros que puedan conseguirse sobre diagnóstico y tratamiento.

Que los distintos centros de investigación se interrelacionen más intensamente. Aquellos que tienen más cuestiones importantes, o interés por la misma enfermedad o que aún trabajando en enfermedades distintas se complementen desde el punto de vista del conocimiento, desde el punto de vista del desarrollo tecnológico, de la aplicación de tecnologías, de equipamientos para hacer estudios experimentales que sean útiles para unos y para otros. La cooperación en este sentido es importante: poner los grupos juntos, en una misma estructura el núcleo favorece este tipo de cosas, no sólo por el interés en una misma enfermedad, sino porque hay diseños experimentales, equipamientos para distintos grupos que al estar en contacto y conocerse pueden apoyarse unos en otros.

Responsable de políticas sociosanitarias a nivel nacional

Pero más allá de la red de centros, es fundamental que existan investigadores interesados en trabajar sobre enfermedades raras.

La investigación en general, la investigación biomédica en particular, en cualquier actividad de descripción básica de mecanismos de producción de las enfermedades bien sean clínicas trabajando con pacientes directamente, bien sea en ensayos clínicos, bien sea en estudios epidemiológicos, siempre tienen en el punto crítico el interés por parte del investigador de trabajar en algún tipo o tipos de enfermedades raras. Ese es el primer criterio.

Responsable de políticas sociosanitarias a nivel nacional

Uno de las principales vías de la investigación en enfermedades raras pasa por los medicamentos y otros productos. Los afectados consideran que desde las administraciones públicas se debería implementar su investigación y desarrollo, ya que muchos afectados se sienten discriminados por el hecho de tener una enfermedad rara y con poca demanda, lo que no supone un interés para las empresas de la industria farmacéutica, que a pesar de su naturaleza privada tienen la potestad para la creación de patentes, en muchas ocasiones pasando por encima de las necesidades vitales de los afectados.

Es necesario y urgente que la administración pública y sanitaria se ocupe de todas las enfermedades raras y no lo hace (...) Es despreciable tener que oír que no interesas por ser raro; económicamente no eres rentable para el laboratorio.

Cuestionario a afectados

Tenemos 50 fármacos en el mercado de los cuales no todos son curativos, (...) y tenemos 500 en lista en el mejor de los casos para 500 enfermedades, aunque a lo mejor alguno valga para dos enfermedades, estamos hablando de 5.000, 6.000 enfermedades.
Profesional de atención sanitaria

4.6 Valoración de discapacidad/dependencia

Un gran número de enfermedades raras son graves y de consecuencias discapacitantes, lo que condiciona la vivencia de las mismas y las relaciones con el entorno de las personas afectadas. Sin embargo, la peculiaridad de estas enfermedades hace que en muchas ocasiones los afectados no sean *visibles* como ciudadanos con discapacidad, sino sólo como *pacientes*.

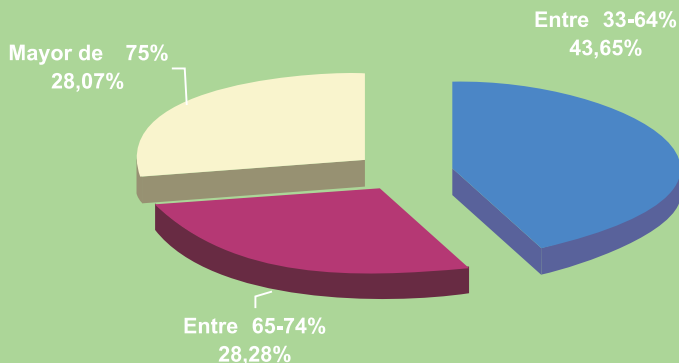
Si bien no toda enfermedad rara tiene por qué ser discapacitante, sí que hay muchas personas con enfermedades raras con discapacidades específicas y que hacen relevante un análisis particular en este estudio de la atención y las necesidades de apoyo por motivo de discapacidad y dependencia.

La valoración del grado de discapacidad

Un 70,64% de la muestra posee el certificado de discapacidad. El 18,90% no lo posee ni lo ha solicitado. El resto de los afectados se encuentra en proceso de solicitarlo o bien se lo han denegado por considerar que su enfermedad rara no era discapacitante (un 4,65%).

Entre los que sí lo poseen, el 43,20% ha sido valorado con un grado que oscila entre el 33 y el 64%, un 28% con un grado entre el 65 y el 74%, y un 27,79% con un grado igual o mayor del 75%. Predominan, por tanto, las valoraciones del menor grado de discapacidad, aunque es destacable que más de un cuarto tienen valorado un grado máximo.

Gráfico 20: Distribución de la muestra con certificado de discapacidad según su grado de discapacidad



Fuente: Elaboración propia

El grado de discapacidad va a tener importantes consecuencias posteriormente en la atención y los apoyos que reciban los afectados, por lo que una adecuada valoración es fundamental, aunque no siempre es fácil para este tipo de enfermedades.

El 35,1% de los encuestados con valoración están insatisfechos con el grado de discapacidad reconocido, una cifra no tan elevada como presumiblemente la mayoría de las entidades de representación a afectados consideran. Por tipos de discapacidad, el desacuerdo con la valoración es algo mayor entre los afectados con discapacidades físicas ($R = -0,095$; sig 0,035).

El principal argumento esgrimido acerca de la insatisfacción con el grado discapacidad recibido, se refiere al desconocimiento generalizado de esas enfermedades raras por parte de los evaluadores, repercutiendo negativamente en su diagnóstico y en la valoración final de su discapacidad. Es curioso que son los afectados por las enfermedades de las que actualmente se discute su condición de raras por el aumento de su prevalencia, las que mayor grado de discapacidad reciben en la valoración ($R = ,200$; sig 0,000). Como ya decíamos, la mayor prevalencia de la enfermedad, solía implicar necesariamente mayor conocimiento de la misma, de sus síntomas y limitaciones, y puede que esto hace que reciban un mayor grado de discapacidad que otras enfermedades raras menos comunes, máxime cuando también se advierte que son estas enfermedades las que necesitan un menor número de apoyos y frecuencias, en comparación con el resto de enfermedades ($R = -,116$; sig 0,002).

Creo que la falta de conocimiento sobre mi enfermedad ha hecho que la valoración no sea tan alta

Questionario a afectados

A veces se desconoce si en la evaluación del grado de discapacidad se tiene en cuenta que algunas enfermedades raras, a simple vista poco discapacitantes, pueden cursar con fases agudas o bien conllevan un empeoramiento progresivo o episódico. De esta manera se percibe que las valoraciones no son acordes al estado real del afectado y/o que en poco tiempo quedan obsoletas, aunque siempre se puede pedir revisión de las mismas.

La verdad es que en determinados días al mes estoy totalmente discapacitada y otros no tanto; creo que es difícil de valorar, pero deberían valorar los días peores.

Questionario a afectados

Son enfermedades progresivas muchas de ellas, hay algunas que tienen un brote, una fase aguda que si te evalúan están mucho peor que si te evalúan en una fase estable.

Pero también es verdad que la ley dice que es cómo están en el momento en el que se evalúa no como va a estar dentro de dos años, porque el paciente siempre tiene derecho a pedir una revisión.

Profesional de atención sanitaria

La valoración se hace en el momento en el que se desarrolla el trámite, sin tener en cuenta que la enfermedad es progresiva y discapacitante.

Questionario a asociaciones

Asimismo, la multiplicidad de limitaciones y necesidades de apoyo que se derivan de algunas de estas enfermedades, no siempre son consideradas en las valoraciones de discapacidad obtenidas, que sólo reflejan un aspecto de sus enfermedades, según algunos afectados. Atendiendo a las necesidades de apoyo, los que menos conforme están con su valoración de discapacidad son por lo general los que necesitan apoyos en su autocuidado ($R = -,092$, sig 0,042), en la vida doméstica ($R = -,100$; sig 0,027), en transportes y desplazamientos ($R = -,119$; sig 0,008) y en el ocio y tiempo libre ($R = -,102$; sig 0,024), las cuales son tal vez las áreas más difíciles de valorar en una evaluación que se hace en un contexto clínico y que no tiene tan en cuenta las barreras o dificultades que pueda tener el afectado en su interacción con el entorno doméstico, social y cultural en el que vive.

No se valoraron algunos aspectos, como la gravedad de la cardiopatía conjuntamente con la limitación de las piernas (con una necesidad de tercera persona de tres puntos) con lo que no llega a los siete para poder beneficiarse de las prestaciones por movilidad reducida.

Cuestionario a afectados

También puede darse el caso de que con la misma enfermedad rara y semejantes limitaciones en la actividad, se obtengan valoraciones distintas. Hay afectados que consideran que no existe un criterio único en la valoración de una misma discapacidad. Este problema puede amplificarse por la descentralización territorial, que hace que algunos afectados perciban diferencias significativas en la valoración entre unas Comunidades Autónomas y otras.

Hay personas que están mejor que yo y tienen más.

Cuestionario a afectados

No obstante, como decíamos, la mayoría están de acuerdo con su valoración (un 60,61%), ya que consideran que se hizo de manera correcta y con la suficiente exhaustividad como para realizar un diagnóstico ajustado a la realidad.

Es suficiente para mis necesidades sociales y refleja mi grado de discapacidad

Cuestionario a afectados

Este dato, no obstante, choca con la percepción del asunto por parte de las asociaciones. Como hemos visto, sólo el 35% de los encuestados está en desacuerdo con su valoración. Sin embargo, en el caso de las asociaciones de afectados, la gran mayoría considera que la valoración de la discapacidad no suele ser acorde con la discapacidad real que presentan las personas afectadas, principalmente por el desconocimiento de éstas por parte de los tribunales de valoración. Se suele considerar que las valoraciones de la discapacidad no se realizan adecuadamente para sus respectivas enfermedades, lo que tiene sentido en cuanto que la intervención de éstas en procesos de valoración de discapacidad y/o dependencia se suele dar en escenarios de mayor insatisfacción por parte de los usuarios/as, y no, como es lógico, cuando los afectados consideran adecuada su valoración.

... no está catalogado en los baremos de discapacidad, y en muchas ocasiones el grado de discapacidad no es acorde con la discapacidad que presentan las personas afectadas.

La mayoría reciben un grado muy inferior a la discapacidad que tienen, ya que son niños dependientes las 24 horas del día.

Cuestionario a asociaciones

Ello también depende de la incidencia de cada enfermedad (que implica mayor o menor conocimiento), su visibilidad aparente, el ámbito administrativo y la gravedad que presenta la misma, puesto que para algunos síndromes las asociaciones de afectados sí consideran que se realiza una valoración adecuada.

Existen dificultades para que nos asignen un grado de minusvalía, ya que no está en el baremo y depende de si en ese centro conocen la enfermedad y sus consecuencias.

En su gran mayoría han obtenido sin problemas el grado de discapacidad, aunque algunos han obtenido un grado menor del que necesitarían.

Cuestionario a asociaciones

Las implicaciones del reconocimiento del grado de discapacidad, son múltiples: desde la imposibilidad de acceder a determinados recursos de apoyo y ayudas, hasta otras implicaciones para el desarrollo de las actividades de la vida diaria.

Si tuviera 75%, tendría la ayuda a 3ª persona.

Cuestionario a afectados

Las personas con esta patología se han visto muy perjudicadas, ya que necesitan asistir con mucha frecuencia a los centros hospitalarios, lo que les impide el normal desarrollo en su centro de estudio o trabajo. Todo esto, sin un certificado de minusvalía que justifique su situación.

Cuestionarios a asociaciones

Los mecanismos por los que se realiza la baremación no siempre son bien conocidos por las familias y asociaciones, lo que les reporta cierta sensación de subjetividad en las valoraciones, sobre todo en comparación con otros tipos de discapacidad.

¿Por qué considera igual a un niño con Síndrome de Down que únicamente tiene hipotonía y retraso mental que a nuestros hijos, que además nacen casi ciegos?

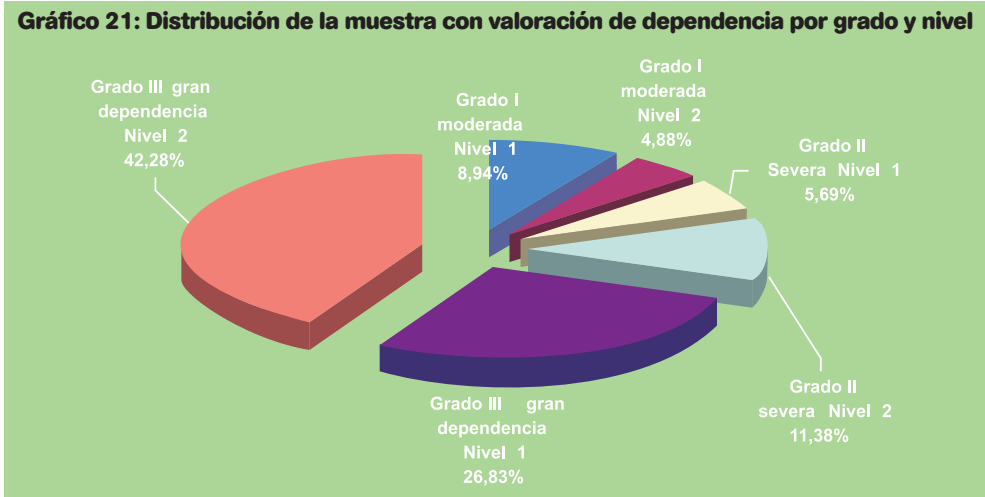
Lo que sí que son comunes son los retrasos existentes en el reconocimiento, ya que este proceso lento puede durar incluso hasta más de un año.

...retrasos de más o menos 15 meses y fijación del grado, que en general no parece el adecuado.

Cuestionarios a asociaciones

Valoración de la dependencia

Si bien más del 70% disponía de certificado de discapacidad, en el caso de la valoración de dependencia, probablemente por ser un certificado de aparición más reciente, sólo uno de cada cinco tenía el reconocimiento en el momento en que se elaboraba este estudio. Lo más común es que se les otorgue el Grado III, de gran dependencia (en el 69,11% de los casos), ya sea de Nivel I (26,83%) o Nivel II (42,28%).



Fuente: Elaboración propia

El funcionamiento del Sistema de Dependencia genera dos grandes tipos de dudas: la pertinencia (acierto) en las valoraciones y la adaptación de los servicios a las necesidades de las personas.

Con respecto a la pertinencia de las valoraciones, por lo general sí que existe una amplia satisfacción (en el 73,64% de los casos), mayor incluso que en la valoración de la discapacidad, si bien es cierto que es un número muy reducido (el 20,6%) la que lo ha solicitado hasta ahora. Aparte de este dato, la pertinencia en la valoración se observa al relacionar el grado de valoración de los afectados con el número de horas de apoyo que necesitan al día: a mayor número de horas de apoyo, mayor grado y nivel de dependencia valorado ($R = ,240$; sig 0,012).

Por tipo de discapacidad, los que mayor grado de dependencia tienen valorado son los afectados por discapacidades físicas ($R = ,274$; sig 0,002) y los que menor grado son los afectados por discapacidades de la audición ($R = -,249$; sig 0,006).

Parece que la valoración de dependencia puede tener, por así decirlo, un componente de *compensación* con respecto a la valoración de discapacidad, en relación con las necesidades de apoyo que prioriza. Si en la valoración de discapacidad anteriormente afirmábamos que la mayor insatisfacción con la valoración se encontraba en los afectados con necesidades de apoyo en su autocuidado, vida doméstica, transportes y desplazamientos y ocio y tiempo libre, parece que en este caso hay una mayor adecuación del grado de dependencia

con estas valoraciones. Y es que las necesidades de apoyo que están relacionadas con una mayor valoración en el grado de dependencia son, por este orden, las de las áreas de: movilidad (R = ,478; sig 0,000), *autocuidado* (R = ,371; sig 0,000), comunicación (R = ,363; sig 0,036), *ocio y tiempo libre* (R = ,343; sig 0,000), interacciones y relaciones personales (R = ,342; sig 0,000), administración del dinero (R = ,332; sig 0,000), *vida doméstica* (R = ,311; sig 0,000), aprendizaje (R = ,270; sig 0,003), *transportes y desplazamientos* (,270; sig 0,003) y actividad educativa o laboral (,258; sig 0,004).

No obstante, no dejan de existir discrepancias con los baremos en relación con las enfermedades raras, que en ocasiones guardan relación con las diferentes instancias y profesionales que realizan dicha baremación en las comunidades autónomas, entre las que existen importantes disparidades.

La gente que está valorando en estas enfermedades, no saben. Es decir, es un chaval que acaba de estudiar y lo mandan a ver a un niño.

Representante de entidad de afectados

Eso no está en los decretos, ni en los baremos, está mucho en tú que es lo que tienes que pensar, qué es lo que tienes que valorar, conocer y ver la realidad de esa persona.

¿Esa persona puede andar sola? ¡ah!

Responsable servicio de información especializado

...tú te ves bien pero te duele todo, o subes un escalón o vas en el bus y te cuesta a lo mejor mantenerte de pie, y es muy difícil decirle a alguien que si te cede el asiento cuando te ven bien.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

Por otro lado, se da la situación, cuanto menos curiosa, de que son los varones afectados por enfermedades raras los que suelen recibir una mayor valoración de dependencia que las mujeres (,211; sig 0,020). Es necesario analizar los factores para conocer por qué esta valoración de dependencia difiere por sexo, más allá de la gravedad de las enfermedades. A falta de evidencias estadísticas al respecto, sería interesante analizar en qué medida influyen los factores culturales de género, en cuanto a qué se concibe como dependencia y de qué manera en hombres y mujeres. Culturalmente, lo que se ha asociado a la dependencia en los hombres y en las mujeres difiere, de forma paralela a cómo se ha concebido el rol que cada sexo tenía que jugar en la sociedad. De esta manera, al valorar la dependencia de los hombres se da más importancia a las limitaciones en las actividades de la esfera pública (trabajo, formación, ocio, participación política) y al valorar la de las mujeres a las limitaciones propias del ámbito privado (lo doméstico y la vida cotidiana). Como veremos más adelante, estas diferencias, aunque en la evolución de nuestra sociedad parece que lentamente tienden a reducirse, se observan aún en los resultados de la encuesta a la hora de delimitar cada sexo sus necesidades de apoyo o los ámbitos en los que se han sentido discriminados.

La valoración de dependencia ha de ir secundada por el acceso a un servicio o prestación del Sistema de Autonomía y Atención a la Dependencia. Sin embargo, existe un retraso importante a la hora de recibir ese servicio o prestación encomendado de acuerdo con la dependencia valorada. Sólo 1 de cada 3 de personas valoradas había recibido hasta el momen-

to de realizarse la encuesta servicio o prestación a cargo del Sistema de Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD) y en más de la mitad de los casos, se daban prestaciones económicas (un 83,33%) y no servicios. La más común, la *prestación económica para cuidados en el entorno familiar*, recibida por un 56,25% de afectados.

Qué pasa con esta Ley, qué hacen, resulta que en casi todos los Ayuntamientos hay una serie de recursos, ahora los están quitando (...) hay un recurso que si tú das una alimentación especial, pues eres celíaco o tal, que eso no entra dentro de la cartera sanitaria, pues dices que yo tengo este gasto, lo justificas y te dan una ayuda, prácticamente te lo costean. Ahora qué pasa, esto va dentro de la Ley de Dependencia, cuando no es cierto.

Representante de entidad de afectados

A través de la Ley de dependencia yo sé que ahí está habiendo muchos problemas con los temas de ayudas técnicas (...) Solamente se está facilitando dos tipos de prestación: una es la prestación económica que es al cuidador y otra es vinculada a la prestación.

Y lo demás nada; pides y nada. Centro de Día no, porque no hay.

Responsable servicio de información especializado

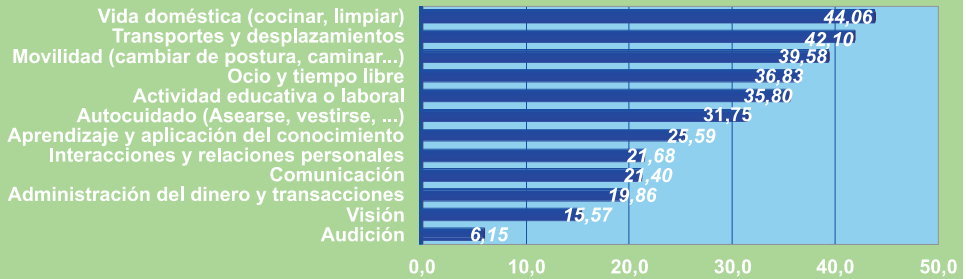
El hecho de que primen las prestaciones económicas frente a la asignación de servicios no sólo es cuestión del SAAD, sino que también tiene un componente de elección por parte de los afectados o, más bien, de los familiares en los casos en que sean menores o tengan una gran dependencia. En el imaginario colectivo, desde que se aprobó la *Ley de Dependencia*, se asentó la idea de que se iba a establecer una paga para “cuidar” a las personas dependientes y, por consiguiente, hay personas que del proceso de valoración de la dependencia lo que esperan, en última instancia, es recibir un apoyo económico que ayude a *compensar* el coste de oportunidad que supone a la familia el dedicarse un determinado número de horas diarias a realizar unos cuidados básicos.

4.7 Apoyos: Asistencia personal y Ayudas Técnicas

Las personas con enfermedades raras encuestadas, por lo general, precisan apoyo para desarrollar algunas actividades básicas y avanzadas de la vida diaria, principalmente en su vida doméstica (el 44,06% de los afectados), para desplazarse (42,10%), relacionadas con la movilidad (39,58%), para el ocio y el tiempo libre (36,83%), para la actividad educativa o laboral (35,80%) y el autocuidado (31,75%). Sólo 1 de cada 10 encuestados no necesitaría ningún tipo de apoyo.

Podemos encontrar algunas variables de interés relacionadas con las necesidades de apoyo de los afectados. Una de ellas es la *edad*. A menor edad, mayor necesidad de apoyos de los afectados, en cuanto a número de áreas se refiere ($R = -,223$, sig ,000). Por lo general, los apoyos se reducen al aumentar la edad del afectado, lógico teniendo en cuenta que la *dependencia* de los menores es doble, como niño/a y como afectado/a y, de esa manera, más difícil de valorar. Estas necesidades de apoyo son especialmente más altas en los menores para las áreas de comunicación, aprendizaje y actividad educativa.

Gráfico 22: Actividades para las que necesita apoyo la población con enfermedades raras



* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta
Fuente: Elaboración propia

La valoración de la dependencia infantil es muy compleja porque por definición el niño siempre es dependiente. Entonces, ¿cuál es la dependencia que produce la enfermedad y cuál es la dependencia que produce su edad?

Profesional de atención sanitaria

En cuanto al *sexo*, el número de apoyos necesarios se revela mayor entre los hombres afectados que entre las mujeres ($R = ,100$; sig 0,008). Si bien en la mayoría de las áreas analizadas los hombres señalan más necesidades de apoyo que las mujeres (comunicación, aprendizaje, administración del dinero, interacciones y relaciones personales, actividad educativa o laboral), destaca que sean éstas las que afirman precisar más apoyos para las tareas de la vida doméstica ($R = -0,074$; sig 0,049), lo que nos viene a mostrar de nuevo la importancia que tiene la cultura, en este caso las diferencias culturales de género, a la hora de considerar qué consideramos como dependencia o necesidad de apoyo.

Por **enfermedades**, los afectados que precisan *apoyo en un mayor número de áreas* son aquellos con enfermedades raras del sistema nervioso ($R = ,259$; sig 0,000), del aparato locomotor ($R = ,212$; sig 0,000), síndromes dismórficos ($R = ,203$; sig 0,000), enfermedades de los sentidos ($R = ,166$; sig 0,000) e inmunodeficiencias primarias ($R = ,136$; sig 0,000). Las *necesidades de apoyo son menores para los afectados* por enfermedades raras del tejido conectivo ($R = -,229$; sig 0,000), respiratorias ($R = -,228$; sig 0,000), dermatológicas ($R = -,146$; sig 0,000), metabólicas hereditarias ($R = -,130$; sig 0,001) y óseas constitucionales ($R = -0,080$; sig 0,036). También tienen necesidades de apoyo en más áreas de la vida cotidiana aquellos afectados que a consecuencia de su enfermedad sufren crisis o fases agudas ($,164$; sig 0,000).

La importancia de analizar detenidamente los ámbitos de apoyo, la frecuencia de los mismos y el perfil de los que los realizan, se encuentra en que estas son algunas de las variables fundamentales para explicar la situación social y económica de los afectados y su entorno familiar, debido al impacto de estas necesidades (y de la falta de cobertura social para satisfacerlas).

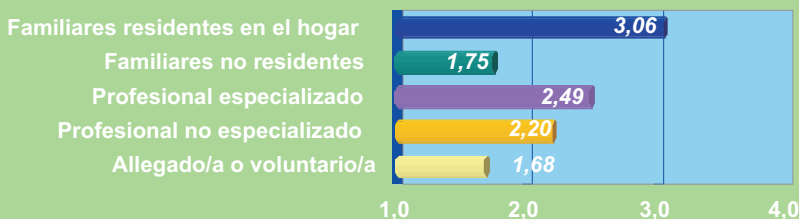
Adentrémonos, por tanto, en el análisis de las necesidades de cuidados y asistencia personal de los afectados y el perfil de los que realizan esa atención y/o asistencia.

Asistencia personal

A pesar de los altos niveles de variabilidad en cuanto a sintomatología y consecuencias de las enfermedades raras, la información disponible indica que las *necesidades de apoyo específico en el hogar son muy importantes y comunes* para un significativo conjunto de afectados. Existe una fuerte presencia de necesidades vinculadas a asistencia personal, asumidas principalmente por cuidadores familiares informales, en su mayoría mujeres, tal como indican los datos que ahora presentamos.

Lo más habitual es que los apoyos continuos requeridos sean dispensados por los propios familiares residentes en el hogar, prestando estos apoyos continuamente en un 53% de los casos. Si atendemos al **Indicador de Frecuencia (1-4)** del gráfico, que nos indica cuál es la frecuencia de los apoyos realizados por los agentes implicados (familiares residentes en el hogar, familiares no residentes, profesionales especializados, no especializados y allegados) siendo “4” la máxima frecuencia (continuamente) y “1” la mínima (nunca), podemos observar que son los familiares los que destacan por encima del resto en la aplicación de los apoyos. También es relativamente frecuente la aplicación de apoyos de los profesionales especializados del ámbito sociosanitario (fisioterapeutas, psicólogos, etc.), incluso por encima de aquellos no especializados (auxiliares de enfermería, de ayuda a domicilio, etc.).

Gráfico 23: Apoyos recibidos por persona y frecuencia con que los realiza. Indicador de frecuencia.



Fuente: Elaboración propia

El apoyo de los familiares en el hogar, como podemos ver en el gráfico, es más frecuente que ningún otro, sobre todo para los afectados por enfermedades del sistema nervioso ($R = ,100$; sig 0,028). La necesidad de una mayor frecuencia de apoyo por parte de los familiares en el hogar, implica también una mayor frecuencia de apoyos del resto de actores representados en el gráfico anterior: familiares no residentes ($R = ,413$; sig 0,000), profesional especializado ($R = ,441$; sig 0,000), profesional no especializado ($R = ,252$; sig 0,000) o allegados/voluntarios ($R = ,348$; sig 0,000). Por lo general, hay una relación positiva entre todos estos posibles emisores de apoyo: la mayor frecuencia de apoyo de uno de ellos implica una mayor frecuencia de los demás, lo que refleja que todos estos actores (familiares, profesionales especializados y no especializados, voluntarios...), más que ser sustitutivos entre sí, se complementan, diversificando y mejorando la atención al afectado.

Parece no resultar, aún así, demasiado elevada la atención a los afectados por parte de *cuidadores profesionales* (profesionales no especializados en el gráfico: auxiliares de enfermería, de ayuda a domicilio, etc.), lo que quizá pueda deberse en parte a malas experiencias

experimentadas previamente, que explican que el protagonismo de la atención recaiga en los familiares y, asimismo, que el 56% de los que tengan una prestación del SAAD, reciban la prestación económica para cuidados en el entorno familiar, como habíamos mencionado. No obstante, los datos también apuntan a la importancia del componente económico a la hora de acceder o no a la atención por parte de los cuidadores profesionales, pues a mayor nivel de ingresos se señala un mayor uso de este recurso. Sin embargo, es difícil que esto lo pueda cambiar el SAAD. Ante la posibilidad de recibir un servicio de ayuda a domicilio u optar por una prestación económica para el cuidador principal (principalmente cuidadora), las familias prefieren optar por esto último y continuar así haciendo una tarea que se conocen muy bien debido al alto número de años que pueden llevar cuidando diariamente al afectado. Como dato curioso, destaca que los que acuden como mayor frecuencia a los especialistas públicos reciben un menor apoyo de profesionales no especializados ($R = -,125$; sig 0,016), centrándose principalmente la atención en los familiares.

... tengo también la posibilidad de dejarlo en un colegio si trabajo, pero no me lo planteo porque prefiero estar aquí con él. Y tampoco contratar a alguien para que me lo cuidara, no.

Madre de niño afectado

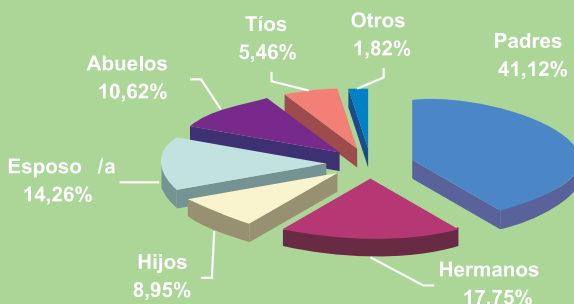
(El apoyo en el hogar) es realizado por los familiares con quienes convive, los padres o la familia más cercana.

Por parte del ayuntamiento, y aportando la madre una parte económica, acuden unas auxiliares a casa, pero esto no siempre es así, ya que la empresa tiene unos horarios muy estrictos y poco flexibles que no siempre son compatibles con las necesidades.

Cuestionario a asociaciones

Entre los familiares que dispensan esos apoyos, la responsabilidad recae principalmente en los padres (un 41,12% sobre el total de personas que realizan los apoyos), pero también es dispensado por hermanos/as (17,75%), esposos/as (14,26%) o abuelos/as (10,62%), entre otros.

Gráfico 24: Relación de parentesco de los familiares que realizan los apoyos.



Fuente: Elaboración propia

La atención en el ámbito familiar es claramente asumida por las mujeres, situándose la razón de sexo (número de mujeres que realizan apoyos por cada varón que los hace), en 1,22, razón que se amplifica en el caso de las hermanas frente a los hermanos (1,71 hermanas por cada hermano) o de los abuelos (3,5 abuelas por cada abuelo). Como podemos comprobar, en este colectivo existe una cierta *feminización de los cuidados*, sólo invertido en el caso de los esposos y esposas, quizá por la mayor presencia femenina entre las personas afectadas adultas de la muestra.

Yo a la 1:30h me acuesto que ya no puedo más, ya no puedo con mi cuerpo. Y a las 6:30 yo me levanto, mi marido se acuesta y sigo yo ya todo el día.

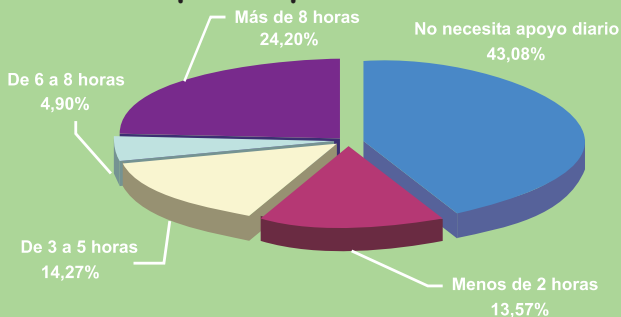
Madre de niño afectado

Mi hijo con su enfermedad no dormía y yo me he tirado 15 días de noche y de día sin dormir, mi hijo estaba chillando y tenías que estar con él, yo tenía otra hija pequeña y durante el día mientras él dormía tú no podías dormir porque tenías que hacer lo otro.

Representante de entidad de afectados

El tiempo medio de dedicación a estos cuidados es de casi 5 horas diarias, aunque el 43,08% dicen no necesitar apoyos personales diarios. Entre los que sí los necesitan, un 42,51% lo precisa más de 8 horas diarias (esto es, más de una jornada completa de trabajo). Incluso hay familias que destacan que el apoyo es necesario las 24 horas del día, también por la noche. Esto nos permite hacernos una idea de la heterogeneidad existente en cuanto a gravedad, necesidades de apoyo e intensidades de los mismos en las enfermedades raras, que en algunos casos es muy significativa.

Gráfico 25: Distribución de la muestra en función del número de horas de apoyo personal que necesita al día



Fuente: Elaboración propia

Repercusiones de la asistencia personal en los cuidadores principales

Es evidente que la asistencia personal cotidiana a las personas con enfermedades raras cambia las prioridades de quienes la realizan. Como hemos visto, por lo general las

tareas suelen concentrarse en pocas personas (muchas veces una), que además suelen ser mujeres (madres, hijas, hermanas) que asumen una carga excesiva.

... entonces que hubiera una persona que pudiera estar unas horas, que tú confiaras y que tú pudieras pues descargar tu cabeza o poder ir a trabajar, pierdes un nivel de vida entre comillas porque no puedes trabajar y vas en situación de crisis total todo el año.

Representante de entidad de afectados

Cada día haces lo que puedes y das gracias y no puedes hacer más de lo que haces, hay desgaste del matrimonio, mi mujer y yo de momento estamos aquí y lo hemos podido llevar

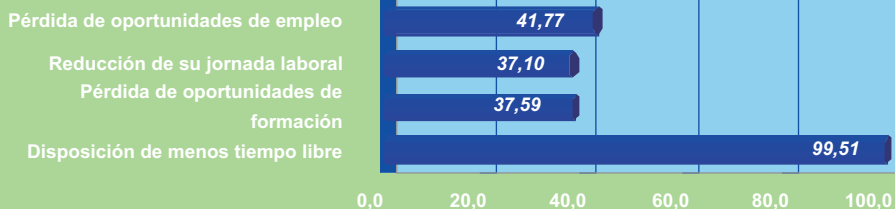
Cuidador principal de adulto con enfermedad rara

Cuando tengo algún fin de semana lo quiero para mí, para poder descansar.

Cuidador principal de adulto con enfermedad rara

La intensidad de los apoyos que ha de aplicar el cuidador/a principal, tiene grandes repercusiones en éste, tanto en su vida social, como laboral y formativa. Casi la totalidad, como consecuencia, dispone de menos tiempo libre, pero también (y lo que es más importante) en un 41,77% de los casos se han perdido oportunidades laborales, en un 37,10% se ha tenido que reducir la jornada laboral y en un 37,59% se han perdido oportunidades de formación.

Gráfico 26: Repercusiones de la enfermedad en el cuidador o cuidadora principal



Fuente: Elaboración propia

Como es lógico, hay una relación estadísticamente significativa entre mayor número de áreas en las que se necesitan apoyos y costes de oportunidad para los cuidadores y, sobre todo, cuidadoras, tanto en lo que respecta a la pérdida de oportunidades de empleo ($R = ,421$; sig 0,000) y formativas ($R = ,434$; sig 0,000), como a la necesidad de reducción de la jornada laboral ($R = ,329$; sig 0,000) y, especialmente, la disposición de menos tiempo libre ($R = ,529$; sig 0,000).

En la mayoría de casos la mujer deja de trabajar, reduciendo los ingresos familiares y esto dispara el porcentaje dedicado a estas enfermedades, desbordando el gasto y bajando los ingresos

Cuestionario a asociaciones

Los que reciben con más frecuencia apoyo de personal no especializado, ven menos significativa que el resto la pérdida de tiempo libre ($R = -,137$; sig 0,008), ya que esa ayuda de personal auxiliar y de cuidados posibilita que los afectados puedan tomarse un *respiro* al menos parcial. Sin embargo, no se perciben diferencias en los costes de oportunidad laborales y formativos entre las familias que disponen del apoyo de profesionales no especializados para el cuidado del afectado/a y las que no disponen de dicho apoyo.

Pasemos a analizar por separado cada uno de los costes de oportunidad laborales y formativos referidos que pueden experimentar los cuidadores/as de los afectados.

En primer lugar, nos centraremos en la **pérdida de oportunidades de empleo** experimentado por los cuidadores de un 41,77% de los afectados. Ésta difiere en función del tipo de *enfermedad* del afectado, aunque en todas las enfermedades se da. La pérdida de oportunidades de empleo es mayor entre los cuidadores de afectados por enfermedades cardíacas y vasculares ($R = ,085$; sig 0,026) y, sobre todo, síndromes dismórficos ($R = ,159$; sig 0,000). Por el contrario, para los afectados por enfermedades respiratorias ($R = -,144$; sig 0,000), del tejido conectivo ($R = -,141$; sig 0,000) y dermatológicas ($R = -,086$; sig 0,025) se describen menos costes de oportunidad laborales por parte del entorno familiar. Por *tipos de discapacidad*, son los cuidadores de afectados con discapacidades intelectuales ($R = ,301$; sig 0,000) sobre todo y, en menor medida, con discapacidades derivadas de trastornos psiquiátricos ($R = ,095$; sig 0,011), los que más oportunidades de empleo han perdido. También hay diferencias estadísticamente significativas por *necesidades de apoyo*, constatando que todas implican una pérdida de oportunidades de empleo, que es significativamente mayor para las necesidades de aprendizaje ($R = ,380$; sig 0,000), de administración del dinero ($R = ,364$; sig 0,000), comunicación ($R = ,341$; sig 0,000) o autocuidado ($R = ,318$; sig 0,000).

Como hemos visto, un 37,10% de los cuidadores de afectados por enfermedades raras han tenido que **reducir su jornada laboral**. Por *enfermedad*, este hecho es algo más frecuente para cuidadores de afectados por enfermedades cardíacas y vasculares ($R = 0,099$; sig 0,010). Sin embargo, es mucho menos probable entre cuidadores de afectados por enfermedades respiratorias ($R = -,117$; sig 0,002). Por *tipo de discapacidad*, son los cuidadores de afectados con discapacidades físicas ($R = ,111$; sig 0,003) y discapacidad intelectual ($R = ,141$; sig 0,000), los que más han tenido que reducir su jornada laboral. Vuelve a haber diferencias estadísticamente significativas por *necesidades de apoyo*, pues la reducción de la jornada laboral es más probable si el afectado tiene necesidades de apoyo para la comunicación ($R = ,248$; sig 0,000), el ocio y tiempo libre ($R = ,244$; sig 0,000), las interacciones y relaciones personales ($R = ,243$; sig 0,000) o la actividad educativa y/o laboral ($R = ,243$; sig 0,000).

El 37,56% de los cuidadores ha perdido también **oportunidades formativas**. Por *enfermedad*, este coste de oportunidad es más frecuente para cuidadores de afectados por enfermedades del sistema nervioso ($R = ,124$; sig 0,001), cardíacas y vasculares ($R = 0,075$; sig 0,049) y síndromes dismórficos ($R = 0,083$; sig 0,030). Sin embargo, es menos probable en cuidadores de afectados por enfermedades respiratorias ($R = -,177$; sig 0,000), del tejido conectivo ($R = -,127$; sig 0,001) y dermatológicas ($R = -,079$; sig 0,038). Por *tipo de discapacidad*, son los cuidadores de afectados con discapacidades intelectuales ($R = ,269$; sig 0,000) sobre todo y, en menor medida, discapacidades derivadas de trastornos psiquiátricos ($R = ,082$; sig 0,029), los que más oportunidades de formación han perdido. Por *necesidades de apoyo del afectado*, conllevan una mayor pérdida de oportunidades de formación en el cuidador, las siguientes áreas (por este orden): la actividad educativa o laboral ($R = ,364$; sig 0,000), la admi-

nistración del dinero ($R = ,339$; sig 0,000), las interacciones y relaciones personales ($R = ,338$; sig 0,000), el autocuidado ($R = ,325$; sig 0,000) y el aprendizaje ($R = ,319$; sig 0,000).

Los costes de oportunidad, laborales, formativos y de tiempo libre, también se reflejan en las propias relaciones familiares, sobre todo en el caso de los padres con un hijo o hija con enfermedad rara y que precise de atenciones casi continuas, que necesariamente han de reducir la atención a los otros hijos/as por la falta de tiempo disponible. Existe una relación estadísticamente significativa entre la minoría de edad del afectado y los costes de oportunidad en sus cuidadores principales (que, por lo general, son los padres), tanto en la pérdida de oportunidades de empleo ($R = -,211$; sig 0,000), la reducción de su jornada laboral ($R = -0,169$; sig 0,000), la pérdida de oportunidades de formación ($R = -142$; sig 0,000) y la disposición de menos tiempo libre ($R = -,170$; sig 0,000).

Tengo otra niña pero aquí no vive, vive con mis padres que viven en otro piso más abajo. Es que yo con los dos no puedo.

Madre de niño afectado

Por lo tanto, a parte de las consecuencias en el empleo, en el tiempo libre y en otras áreas de la vida de los cuidadores principales, puede existir un enorme impacto en la relación con la familia.

Pero mi hija trabaja también. (...) Si mi padre tiene que ir a algún lado ella se queda en casa con la abuela. Alguna vez que le dio alguna hemorragia o tal, ella también hizo de auxiliar de clínica y la atiende. Trato de que lleve lo menos posible el cargo, no quiero que, no sé como decirte, tiene 23 años.

Cuidador principal de adulto con enfermedad rara

Nada más nos ayudan mis padres.

Madre de niño afectado

Todo el día nos estamos riendo, de las cosas más tontas porque hay que reírse, y a vivir con lo que tenemos, no podemos vivir con lo que no tenemos. Nos apoyamos unos en los otros, ¿qué vas a hacer?

Cuidador principal de adulto con enfermedad rara

Muchas veces existe una incomprensión por parte de la familia del afectado, sobre todo por parte de la familia extensa y con la que no convive, que no son conscientes de las repercusiones de una enfermedad que desconocen, y de unos síntomas y manifestaciones que ignoran, sobre todo en caso de fases agudas.

Tengo un hermano, pero mi hermano digamos que está al margen, hace su vida, nos dice que si necesitamos algo le llamemos, pero está al margen.

Cuidador principal de adulto con enfermedad rara

Gente tan cercana como son mis propios hermanos no son conscientes de que estos niños tienen una deficiencia, una discapacidad.

Los hermanos y cuñados no, nos tratan de histéricos con el crío. Mi hijo está bien y cuando está bien es un niño totalmente normal, pero tienes que cuidarlo mucho para que no tenga sus crisis graves.

Grupo de familiares de menores afectados

Todas estas cuestiones, así como la desesperación y la incertidumbre por lo que pueda acontecer en el futuro se refleja negativamente en las familias.

Queremos saber por nosotros, si tenemos un tercer hijo, que nos gustaría, y también por los niños.

Es por el ansia, hemos estado en muchos sitios, pero llegamos a las mismas conclusiones: sí tiene esto, yo tengo una información de la enfermedad pero lo que no tengo es la información de cómo llevarlo.

Grupo de familiares de menores afectados

Para ello, muchas veces es fundamental conocer a otras familias con afectados, para saber cómo atienden al afectado y sacan adelante estas situaciones. El intercambio de información y los sentimientos compartidos, son muchas veces una gran terapia para los afectados y sus familias.

Entonces yo llamé a una familia del País Vasco. Su hija tenía un año más que la mía. Y le pregunté ¿se mueren?, Y me dijeron, no se mueren, tranquila, y entonces yo ya empecé a llorar y ya la señora me contó.

Grupo de familiares de menores afectados

Esta es una cuestión fundamental en la que juegan un papel muy importante las asociaciones. El apoyo psicológico y emocional a los pacientes de enfermedades raras que enfrentan las consecuencias personales, familiares y sociales de la enfermedad y a los cuidadores (normalmente familiares) que se ven sometidos a situaciones de sobrecarga, falta de tiempo, cambios laborales y aislamiento social, es clave para poder sobreponerse a las situaciones desfavorables. Muchas asociaciones expresan la necesidad de que se dispensen atenciones por parte de profesionales especializados, principalmente de psicólogos y trabajadores sociales.

Ayuda psicológica. Ayuda en la vida cotidiana.

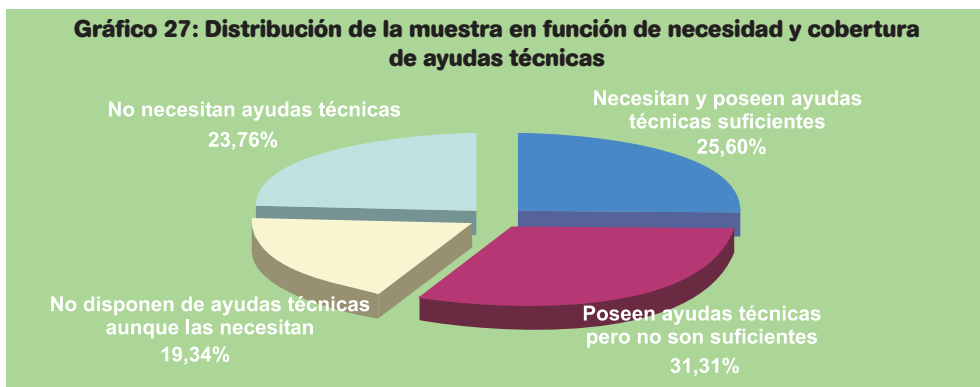
En el momento y posterior diagnóstico sería muy recomendable el apoyo de un Trabajador Social y un Psicólogo.

Necesidades de apoyo psicológico tanto para los enfermos como para las familias. Es una enfermedad degenerativa progresiva y día a día tienen que enfrentarse a nuevos problemas.

Cuestionario a asociaciones

El uso de ayudas técnicas

En muchas ocasiones se precisan también ayudas técnicas para el adecuado desarrollo de la vida cotidiana. Casi uno de cada cinco no dispone de dichas ayudas aunque las necesita, situación que se reduce en el ámbito educativo (8,25%) y el laboral (13,3%), como veremos. Uno de cada tres dispone de las ayudas técnicas que precisa y casi un cuarto de la muestra afirma no necesitar ayudas técnicas.



Fuente: Elaboración propia

Las necesidades de Ayudas Técnicas son muy variables por enfermedad, aunque en general es preciso un gran despliegue de recursos en este ámbito, que no suele estar cubierto ni financiado por la administración pública, como ya hemos visto anteriormente.

Bastones para sujetarse, ventilación asistida las 24 horas del día en algunos casos. Camas con regulación, te la compras. Grúa, te la compras. Coche más grande y, por lo tanto, más caro lo asumes.
Cuestionario a asociaciones

Esta necesidad de ayudas técnicas a veces también varía incluso para una misma enfermedad rara, según el grado de discapacidad o dependencia que le implica al afectado.

Dependiendo del grado de afectación de la persona, puede o no requerir el uso de ayudas técnicas y ortoprotésicas individuales.
Cuestionario a asociaciones

4.8 Prestaciones y otros recursos por motivo de discapacidad

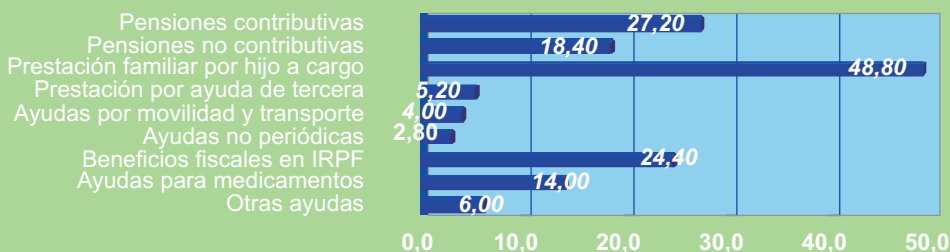
Las ayudas y prestaciones económicas dependen directamente del reconocimiento de discapacidad o de la valoración de dependencia, valoraciones que, como hemos visto, presentan algunas dificultades para los afectados por una enfermedad de baja prevalencia. Hemos

hablado ya de las relacionadas con el Sistema de Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD) y hemos visto que sólo uno de cada cinco tiene reconocida su dependencia, y de éstos sólo uno de cada tres ha recibido ya prestación del SAAD.

Sin embargo, existen otras prestaciones de las que las personas con alguna discapacidad pueden beneficiarse. El 37,71% recibe algún tipo de prestación económica, con una media de **471 euros mensuales**. Recibir o no prestaciones es independiente (estadísticamente) del grado y tipo de discapacidad del afectado, así como del tipo de enfermedad¹¹ y las áreas para las que necesita apoyo. Sin embargo, si encontráremos diferencias significativas en función de cada uno de los principales tipos de prestaciones.

Por tipo de prestación encontramos que las más frecuentes son la familiar por hijo a cargo con discapacidad (casi para el 50% de los que obtienen prestaciones), las pensiones contributivas (27,2%) o no contributivas (18,4%) y los beneficios fiscales en el IRPF (24,4%). Sólo el 14% de aquellos que cuentan con prestaciones recibe ayudas para la adquisición de medicamentos, cifra muy escasa teniendo en cuenta, como hemos dicho, las dificultades existentes para asumir los altos costes de muchos de ellos.¹²

Gráfico 28: Tipo de prestación o prestaciones económicas que reciben



* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia

Las **pensiones contributivas de invalidez**, que reciben el 27,2% de los afectados con prestación, son más frecuentes entre afectados por *enfermedades* hematológicas (R = 0,090; sig 0,020) e inmunodeficiencias primarias (R = ,174; sig 0,000). Por *tipo de discapacidad*, es más común para los afectados con discapacidad física (R = ,107; sig 0,005) y que *necesitan apoyo* en la vida doméstica (R = ,100; sig 0,009) y para los transportes y desplazamientos (R = 0,082; sig 0,032).

Las **pensiones no contributivas de invalidez** del 18,4% de los afectados con prestación, son más frecuentes entre afectados por *inmunodeficiencias primarias* (R = ,159; sig 0,000) y enfermedades del aparato locomotor (R = ,105; sig 0,007). No se perciben diferencias significativas en su recepción por *tipo de discapacidad*, aunque sí es más común entre los afectados que *necesitan apoyo* para la movilidad (R = ,177; sig 0,000), el autocuidado (R = ,177; sig

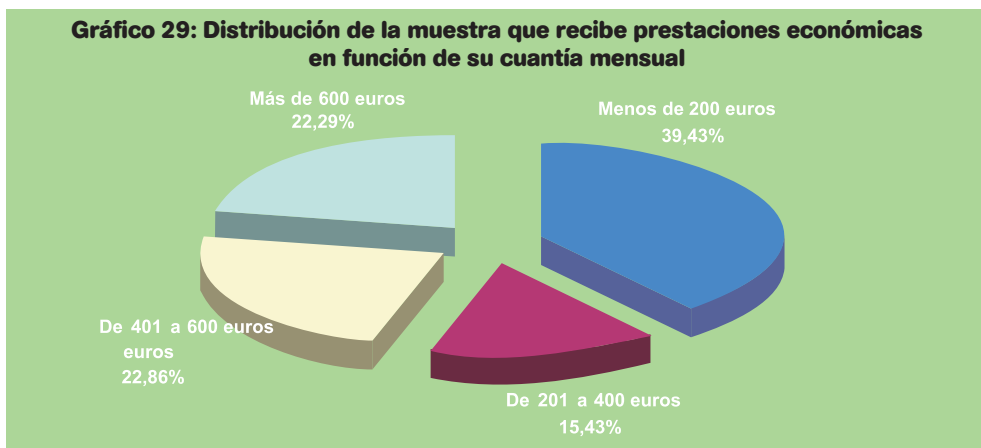
¹¹ Aunque algo más frecuente para afectados por enfermedades del sistema endocrino (R = ,082; sig 0,037) y síndromes dismórficos (R = 0,087; sig 0,027).

¹² De hecho, existe una relación estadísticamente significativa entre recibir una prestación económica y afirmar tener una menor cobertura de los productos por parte de la seguridad social (R = ,106; sig 0,011).

0,000), la vida doméstica ($R = ,115$; sig 0,002) y el transporte y los desplazamientos ($R = ,136$; sig 0,000). Los que reciben este tipo de pensión es probable que también reciban la prestación por ayuda de tercera persona ($R = ,219$; sig 0,000).

Entre los que reciben **una prestación familiar por hijo a cargo con discapacidad**, el 48,8% de los afectados con prestación (o, en este caso de sus familiares), pues vienen *mediatizadas por la edad del afectado*. Por *enfermedad*, son más frecuentes entre afectados por enfermedades de los sentidos ($R = 0,095$; sig 0,014), síndromes dismórficos ($R = ,218$; sig 0,000) y otras no especificadas o no diagnosticadas ($R = ,145$; sig 0,000). Por *tipo de discapacidad*, destaca preferentemente que los afectados tengan discapacidad intelectual ($R = ,337$; sig 0,000), entre los que reciben esta prestación. Asimismo, implica necesidades de apoyo en todas las áreas analizadas y, preferentemente, para la comunicación ($R = ,324$; sig 0,000), el aprendizaje ($R = ,304$; sig 0,000), el autocuidado ($R = ,284$; sig 0,000) y la actividad educativa ($R = ,302$; sig 0,000). Los que reciben esta prestación hacen un uso preferencial de la atención especializada de la sanidad pública ($R = ,119$; sig 0,002).

Aunque la **cuantía media de la prestación** es de 471 euros mensuales, la variabilidad en la cuantía de las prestaciones es muy grande, desde menos de 200 euros al mes (lo más frecuente, para un 39,43% de los afectados con prestación) hasta incluso, en raras excepciones entre aquellos que tienen pensiones contributivas de invalidez o enfermedad, de más de 3.000 euros.



Fuente: Elaboración propia

Existe, por otro lado, gran variabilidad de prestaciones, bonificaciones y ayudas económicas aparte de las consideradas, que son suministradas por administraciones autonómicas y locales y que dependen de diversos factores, aparte del geográfico y administrativo: los recursos familiares, el tipo de enfermedad, etc.

Individualmente los asociados solicitan: ayudas para taxi, adquisición de ayudas técnicas, bonos para la piscina, etc.

Una beca de comedor y transporte que cubre los gastos escolares, en algunos casos no en todos.

No cuento con ningún tipo de ayudas.

Cuestionario a asociaciones

Además de las prestaciones, ayudas técnicas e individuales a las que nos hemos referido en apartados anteriores, las personas con enfermedades raras suelen necesitar otra clase de *apoyos personales, servicios y recursos* para el desarrollo de su vida diaria, tanto en el domicilio como fuera de éste.

Entre los recursos especializados de uso más común se encuentran, como es lógico, los de *Valoración y Diagnóstico* (Centros Base), que señalan más de la mitad de los afectados, los de *Tratamiento y rehabilitación* (un 30,76% de los afectados), los de *Apoyo psicológico* (un 22,33%), de *Educación Especial o Apoyo Educativo* (19,52%) y los de *Atención Temprana* (16,99%), estos dos últimos obviamente utilizados por aquellos afectados y afectadas que se encuentran en edad de ello. Por lo general, el uso de los recursos especializados de atención a personas con discapacidad no es muy elevado, como tendremos ocasión de analizar más detenidamente, en relación con el uso de los recursos y servicios no especializados. Todas estas ayudas, recursos, servicios y apoyos necesarios suelen suponer un elevado coste para el presupuesto familiar del afectado.

Lo difícil y costoso es dotar al afectado de la logística, de los medios y los conocimientos necesarios como para poder suplir al hospital en su propio domicilio. Esto mejora sustancialmente la calidad de vida.

Cuestionario a asociaciones

5 Inclusión y participación social

De los datos obtenidos se desprende que las personas con enfermedad rara y sus familias tienen parcialmente mermadas las oportunidades de participación en la comunidad, ya sea por las condiciones relacionadas directamente con la enfermedad, o por las limitaciones y situaciones de discriminación que experimentan en su entorno.

Yo creo que bien no. Sí es verdad que desde el año 99 que empezó este movimiento en Europa hasta ahora las cosas están mejorando. La concienciación por parte de los Estados, la concienciación social, la profesional, todo eso está mejorando. Evidentemente, las cosas llegan mucho más despacio a los ciudadanos.

Profesional de atención sanitaria

Las restricciones que afrontan en el ámbito social tienen múltiples escenarios. En general, las cuestiones vinculadas a tratamientos, atención sanitaria y cuidados personales ocupan un tiempo elevado que incide directamente en el acceso a la educación y el empleo. La consecuencia más directa en estas condiciones es el aislamiento o al menos la reducción de oportunidades para desarrollar un rol social activo en la vida cotidiana. Y si bien existe un interés en desarrollar una atención sanitaria adecuada para los afectados, la participación de los poderes públicos es menor para garantizar el acceso a los diferentes espacios de ciudadanía (empleo, educación, etc.) en igualdad de condiciones que el resto de la población.

Luego nos encontramos con un paciente que da igual que tenga una enfermedad más o menos rara, que tiene unos problemas sociales añadidos, de escolarización, de asistencia al centro... Eso lo tenemos que resolver independientemente, o por lo menos intentar resolverlo.

Profesional del ámbito de lo social

A nivel laboral, a nivel de su vecino, entonces es decir, tengo tal enfermedad, que normalmente son nombres rarísimos, y ese aislamiento y la falta de sensibilización por parte de la sociedad en general...

Responsable de políticas sociosanitarias autonómicas

No me hables de Navidad que es horroroso; yo no salgo, me quedo aquí sola, es deprimente. (...) total que bajo la persiana y veo una película como si fuera un día cualquiera.

Madre de niño afectado

...pelar una patata para mí es de las cosas más difíciles de la vida.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

Mi madre está acostumbrada al dolor, vive con el dolor. Un día bueno de mi madre, un día que dice hoy estoy bien... tú y yo no lo aguantaríamos fijo, eso yo sé que no.

Cuidador principal de adulto con enfermedad rara

Además de las limitaciones personales inherentes a la enfermedad, el entorno social no está adaptado, presenta barreras a la participación social plena y con frecuencia se caracteriza por el desconocimiento y la incompreensión.

5.1 Acceso a recursos

Para analizar el uso que los afectados hacen de los recursos disponibles, hemos diferenciado los disponibles para la población general, de los diseñados específicamente para personas con enfermedad rara en particular, o para colectivos con especiales dificultades de salud, discapacidad o dependencia.

Generales

Los recursos generales de mayor frecuencia de uso son, debido a sus necesidades específicas, los Centros de Salud (75,14%). También destaca el uso de los medios de transporte públicos (48,60%), los servicios sociales (46,21%) y los recursos educativos (44,38%).

Gráfico 30: Distribución de la muestra según uso de recursos y servicios generales

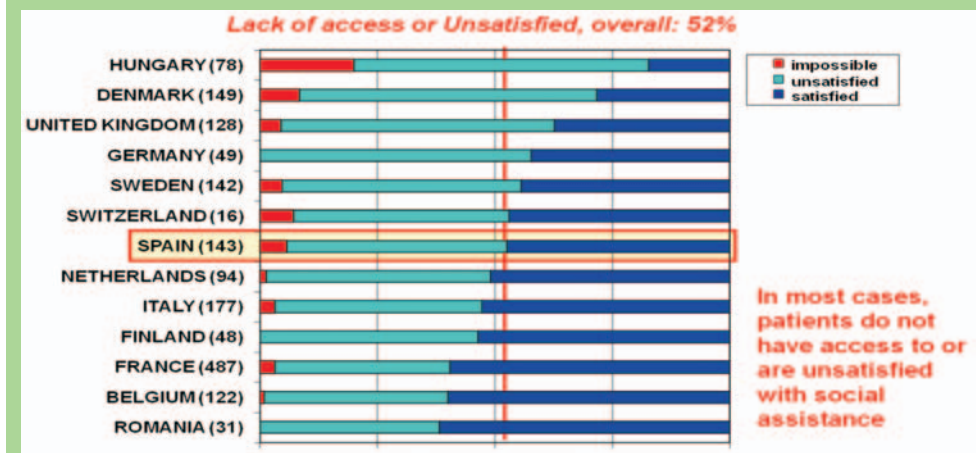


Fuente: Elaboración propia

Darle visibilidad al recurso que tenemos directo y que somos los trabajadores sociales, no se les está dando cancha, ni visibilidad ninguna, ni se les está derivando y no se está diciendo que somos referente de las ER y que se nos puede utilizar.
Profesional del ámbito de lo social

Según muestran los datos de EurodisCare 3, más de la mitad de la población entrevistada en España se muestra insatisfecha con la disponibilidad de Servicios Sociales, en consonancia con la media de los países estudiados.

Gráfico 31: Satisfacción con los servicios sociales de los pacientes con ER en Europa

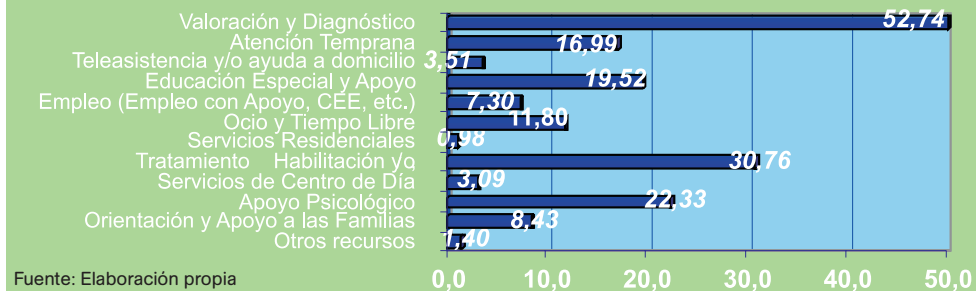


Fuente: EURORDIS: EurodisCare 3

Especializados

El uso de los recursos especializados se revela bastante escaso, mucho menor que el de los recursos generales. Los más frecuentes son los de valoración y diagnóstico (en un 52,74% de los casos), los de rehabilitación (un 30,76%) y los de apoyo psicológico (22,33%), así como los más específicos por edades de Atención temprana (16,99%) y educación especial o apoyo educativo (19,52%).

Gráfico 32: Distribución de la muestra según uso de recursos y servicios especializados de atención a personas con discapacidad



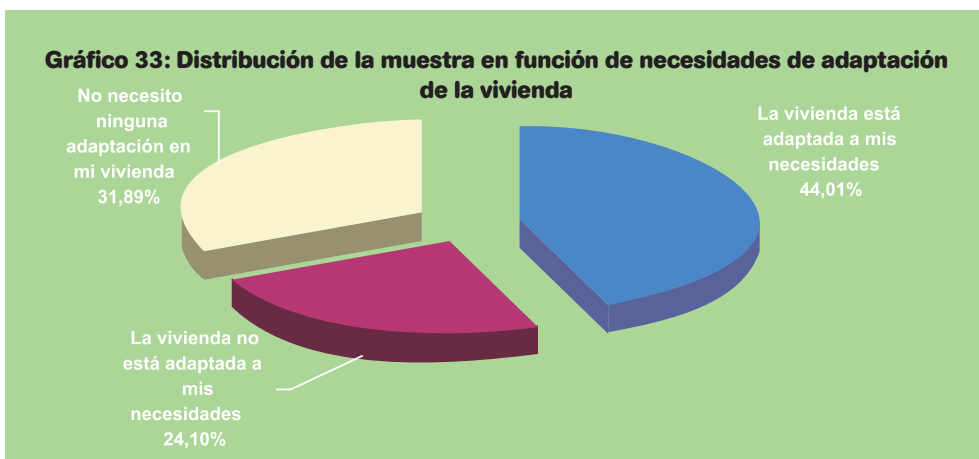
Al respecto, el 83,80% de los encuestados pertenece al menos a una asociación de discapacidad, ya sea como socio (en un 70,58% de los casos) o únicamente como usuario (en un 13,22%). Hay afectados que pueden pertenecer a más de una asociación al mismo tiempo. Entre las asociaciones señaladas, la mayoría son de personas con enfermedades raras (un 82,85%), mientras que otras son de personas con discapacidad (un 17,15%).

Un alto porcentaje de usuarios señalan su satisfacción con los servicios y actividades que les ofrecen sus asociaciones (87,03%), lo que principalmente se debe a la información recibida de las mismas y al apoyo mutuo que les ofrece el compartir inquietudes y dificultades con otros socios con los mismos problemas.¹³

5.2 Adaptación de la vivienda

La mayoría de personas con enfermedades raras vive en domicilio particular (un 96,28%), casi la mitad a cargo de otras personas (41,83%); de manera independiente vive el 29,37%, y con personas a su cargo el 25,07%. Es prácticamente insignificante la proporción de la muestra que vive en establecimientos colectivos como residencias y pisos tutelados.

Casi un tercio de la muestra no necesita ninguna adaptación en su vivienda. El 68,11% sí que la necesita. Para el 44,01% de la muestra la vivienda está adaptada a sus necesidades mientras que para el 24,1% no lo está.



Fuente: Elaboración propia

Las adaptaciones en el hogar son un tema de gran importancia en determinadas enfermedades raras, ya que en ocasiones son de gran calado, tanto en su realización, como en el coste que implican. El uso que se hace en los hogares de las ayudas disponibles en este ámbito parece escaso. La configuración de las ayudas, el conocimiento que se tiene de ellas, así como la lentitud en los plazos, implica en muchas ocasiones que las adaptaciones no se realicen o se hagan por cuenta propia. En general, cuando una enfermedad rara aparece en un hogar, el impulso por mejorar el bienestar de la persona afectada es mayor y más rápido el trámite de la gestión para las ayudas, lo cual desemboca en la financiación con cargo al presupuesto familiar de las reformas, cuando no en un cambio de residencia.

¹³ En el capítulo 6 podremos analizar más específicamente la importancia del movimiento asociativo en la vida de las personas con enfermedades raras y sus familias.

En este ámbito es preciso recordar y destacar que las personas con más necesidades de apoyo suelen ser las que precisan mayor número de adaptaciones en el hogar y más significativas, pero a la vez son las que más tiempo de atención precisan para tratamiento, cuidados o realización de actividades básicas (tiempo que no se puede dedicar a trámites y gestiones administrativas). Se ha detectado además escasez de información en general respecto a ayudas para adaptaciones en el hogar.

Precisan de adaptación de la vivienda, si ésta tiene barreras arquitectónicas para el desempeño de la vida diaria del afectado.

Cuestionario a Asociaciones

A través de subvenciones en la mayoría de los casos, pero debido al proceso lento, se lo costean ellos mismos.

...los trámites son muy largos, piden muchos requisitos y esta enfermedad acorta muchísimo la vida del que la sufre. Además las familias nos cansamos de estar siempre pidiendo.

Cuestionario a asociaciones

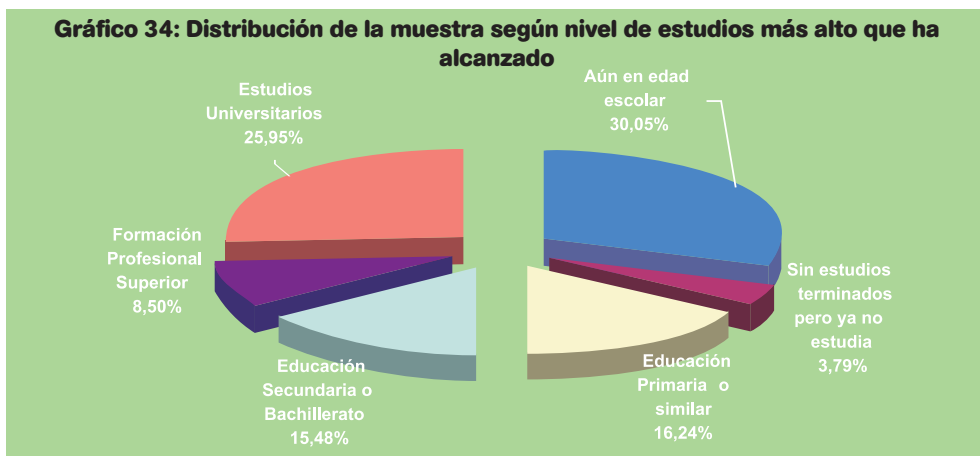
Algunas adaptaciones han ido dirigidas a modificar bañera/plato de ducha, anchura de las puertas, acceso a viviendas...

Algunas familias han tenido que cambiar de vivienda por no disponer de ascensor.

Cuestionario a asociaciones

5.3 Educación y formación

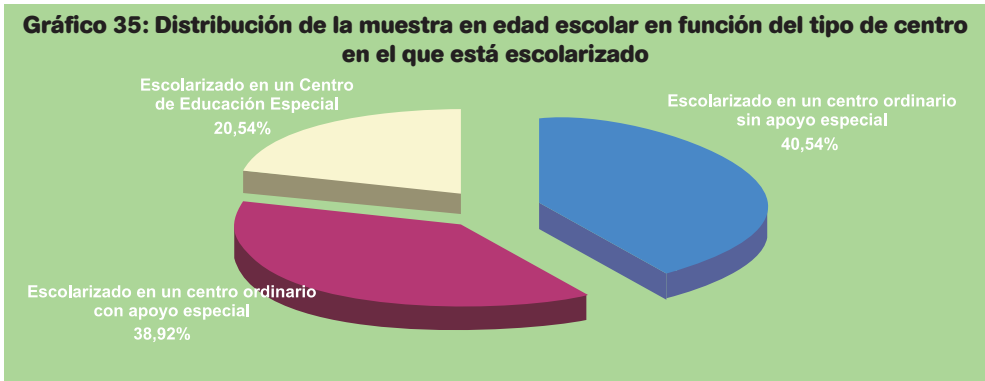
En general, y dejando a un lado el grupo de la muestra que aún se encuentra en edad escolar, se puede decir que la mayoría de la población ha alcanzado niveles de formación destacados. Prácticamente la mitad de la población con edad superior a la escolar ha alcanzado



Fuente: Elaboración propia

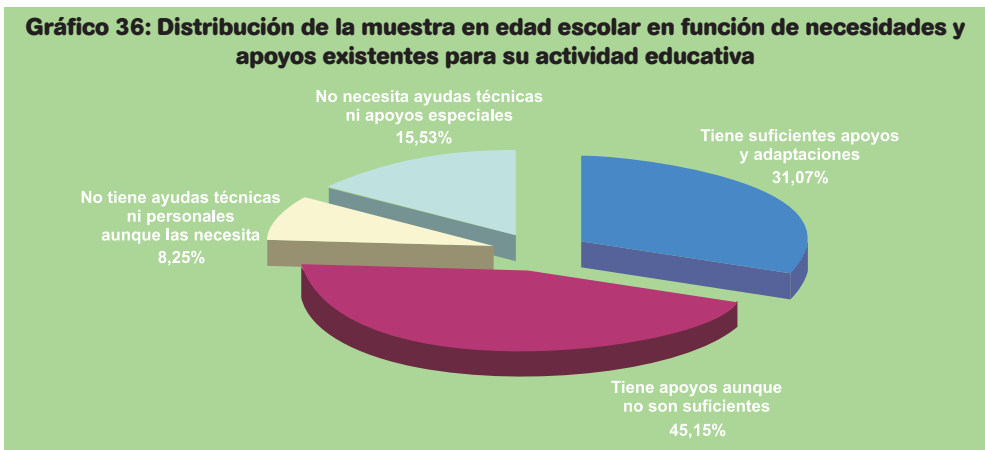
estudios universitarios o formación profesional superior. El resto se reparten de manera similar entre los que tienen educación secundaria (22,13% de los que ya no tienen edad escolar) o primaria (23,21%). Una de cada 20 personas de la muestra reconoce no tener estudios terminados de ningún tipo.

En referencia a la población en edad escolar, una quinta parte está escolarizada en Centros de Educación Especial, y algo más del 40% estudia en centros ordinarios sin apoyo especial.



Fuente: Elaboración propia

La información obtenida sobre apoyos específicos que la población escolar precisa, nos indica que en este ámbito existen grandes posibilidades de mejora. Los apoyos suelen ser escasos o, cuanto menos, insuficientes. Apenas un tercio de la población (31,07%) reconoce disponer de los apoyos y adaptaciones que precisa en la escuela, y un 15,53% reconoce que no necesita apoyos especiales; el resto, es decir más de la mitad de la población escolarizada, no tiene cubiertas adecuadamente las ayudas que precisa.



Fuente: Elaboración propia

Las dificultades que los centros escolares presentan para la integración de los alumnos con enfermedades raras son muy variables, aunque directa o indirectamente se relacionan con el desconocimiento de estas enfermedades. La ausencia de recursos profesionales de apoyo y especialistas para la atención de este colectivo específico, en ocasiones, es más por falta de coordinación y aprovechamiento de recursos que por inexistencia de ellos, pero es cierto también que en algunos centros no se disponen de recursos de apoyo escolar. Usualmente, los apoyos necesarios para estos alumnos son ofrecidos por profesores, personal de apoyo, psicólogos, o incluso por los propios compañeros.

Muchos logopedas y psicólogos infantiles nos piden ayuda para saber cómo tratar a esos niños afectados por estas enfermedades.

Muchas dificultades. No hay profesorado preparado. No hay monitores suficientes. No se da una integración, etc.

Cuestionario a asociaciones

Si bien se reconocen avances en el terreno educativo, existen muchas cuestiones pendientes de resolver, algunas de las cuales marcan de forma importante la evolución de los niños en la escuela y el bienestar de las familias en esta etapa. El histórico debate sobre el tipo de escolarización (especial u ordinaria) tan nuclear en otros ámbitos, es una cuestión que, si bien no carece de importancia, ocupa un segundo orden en relación a las prioridades más básicas que contemplan las personas con enfermedad rara y sus familias. Estas necesidades no se relacionan tanto con la disponibilidad de los recursos como con un aprovechamiento eficiente de los que están disponibles en el sistema educativo.

En un colegio, cuando un niño lleva pañales no lo quieren.

Madre de niño afectado

Hemos conseguido entre comillas, porque no se aplica como debe ser; tiene que haber un ATS para dar la medicación. En principio era sólo para los centros de educación especial a unas horas puntuales, ahora estamos intentando, al menos allí, que esté toda la jornada.

Representante de entidad de afectados

Todo lo que se salga un poco de la norma no está previsto tampoco con lo cual...

Responsable servicio de información especializado

Sí que es verdad que todavía vamos un paso hacia atrás pero que estamos mejorando y que es cierto que con las necesidades de nuestros hijos pues también tenemos que pedir por que haya profesorado.

Grupo de familiares de menores afectados

En cuanto a los factores importantes en el avance escolar de los niños con enfermedad rara, encontramos en las familias explicaciones que, en cierta medida, como ocurre en su visión de los profesionales sanitarios, se centra en la preparación, disposición y motivación de

maestros y tutores. Tanto la *actitud* como la *aptitud* del profesional puede atenuar (o bien agravar aún más) la falta de recursos especializados de apoyo en los centros escolares.

La niña puede hacer todo igual que cualquier niño pero en lugar de tardar dos semanas a ella le cuesta a lo mejor 4 meses, pero que puede hacerlo. Y a mí lo que me pone mala es que yo sé que puede hacerlo, aunque le cueste pero puede hacerlo y que por ejemplo tenga problemas en el colegio porque lo dejan, porque si a un niño que le cuesta lo dejas pues no va a llegar a ningún sitio, y yo con eso estoy teniendo unos problemas, este año la he cambiado de colegio.

Grupo de familiares de menores afectados

Mi hijo está con 14 años estudiando con los libros de primero, pero está haciendo algo y ha aprendido y no hay una continuidad. En lo que es la educación tenía que haber más esfuerzo por parte de tutores.

Grupo de familiares de menores afectados

Es que no están preparados, por falta de medios y porque funcionan mal, no están preparados. Y claro, tú te encuentras con un caso intermedio que no es grave, que tú tampoco lo quieres llevar a una escuela especial porque comparado con ellos tampoco está tan grave, entre comillas, y ¿en qué tesitura te encuentras?

Grupo de familiares de menores afectados

...En un colegio normal de niños normales no, porque se van a reír de él, y aquí está en su ambiente, de niños que están como él. Porque en la guardería estaba arrinconado.

Madre de niño afectado

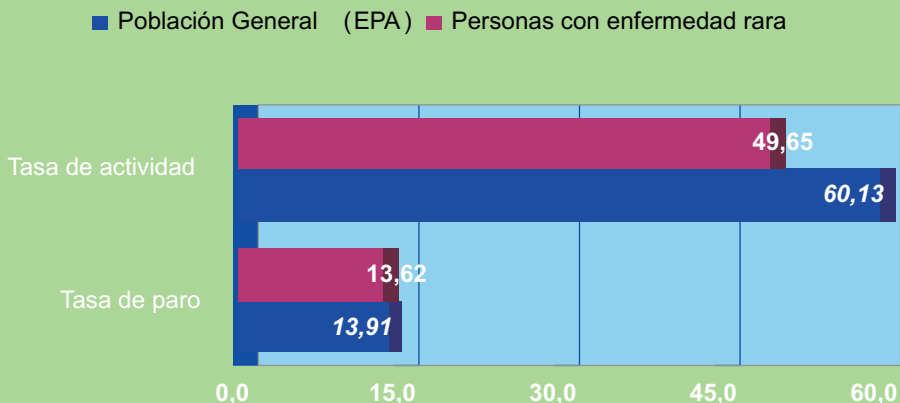
5.4 Acceso al empleo

Entre los afectados en edad de trabajar, se encuentran empleados un 42,89%. Por lo general, éstos que se encuentra trabajando lo hacen de forma estable, con contrato indefinido (en el 63,16% de los casos) y a jornada completa (78,62%).

Si bien la tasa de paro de los afectados por enfermedades raras es incluso sensiblemente inferior que en el resto de la población para el mismo momento de tiempo (de acuerdo con la Encuesta de Población Activa (EPA) del IV Trimestre de 2008¹⁴, 13,62 frente a 13,91), la tasa de actividad sí que dista bastante (49,65% frente a 60,13 registrada en la EPA para el total de la población), ya que la enfermedad tiene como consecuencia en muchos casos la inactividad laboral, ya sea por las limitaciones que genera la enfermedad o por la mala accesibilidad de los entornos laborales y la falta de adaptación de los puestos de trabajo.

¹⁴ LA EPA IV Trimestre de 2008 coincide en el tiempo con la fase de aplicación de los cuestionarios de nuestro estudio, por lo que utilizamos ese dato en la comparación. Los datos de la EPA en los sucesivos trimestres de 2009 ampliaron significativamente el número de desempleados en España, por lo que desconocemos particularmente los especiales efectos que la crisis económica ha tenido para las personas con enfermedades raras durante el mismo período de tiempo.

Gráfico 37: Comparativa de las tasas de actividad y desempleo de la población general y los afectados



Fuente: Elaboración propia y Encuesta de Población Activa (EPA) del IV Trimestre de 2008 (Instituto Nacional de Estadística)

La inserción laboral de los afectados difiere en función del *tipo de enfermedad*, de discapacidad o los apoyos que necesitan. De esta manera, podemos apreciar que el acceso al mercado laboral es significativamente mayor para los afectados por enfermedades del tejido conectivo ($R = ,182$; sig 0,000), óseas constitucionales ($R = ,110$; sig 0,006) y respiratorias ($R = ,090$; sig 0,024). Sin embargo, experimentan un menor acceso al mercado laboral los afectados por enfermedades del sistema nervioso ($R = -,104$; sig 0,009) y por síndromes dismórficos ($R = -,093$; sig 0,019).

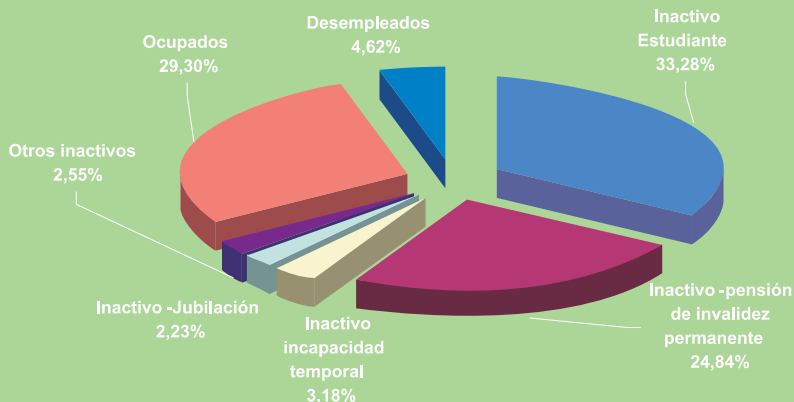
Cualquier *tipo de discapacidad* en los afectados es un agravante para el acceso al mercado laboral, especialmente la discapacidad intelectual ($R = -,250$; sig 0,000), y con la excepción de la discapacidad auditiva. Por *necesidades de apoyo*, todas las áreas excepto, de nuevo, la auditiva, suponen un especial agravante a la hora de acceder a un empleo, especialmente las de autocuidado ($R = -,306$; sig 0,000) y comunicación ($R = -,295$; sig 0,000).

También difiere por sexo de los afectados/as, pues la inserción laboral declarada de las mujeres es significativamente mayor que la de los hombres ($R = ,142$; sig 0,000).

Prácticamente dos tercios del total de la muestra afirma encontrarse en situación de inactividad laboral, bien por ser estudiante (un tercio de la muestra), bien por jubilación o, entre los que tienen edad para trabajar, como consecuencia de su enfermedad.

No todo el mundo demanda trabajar, hay casos concretos, y no se puede generalizar en el caso de la integración laboral.
Grupo de profesionales de atención a ER

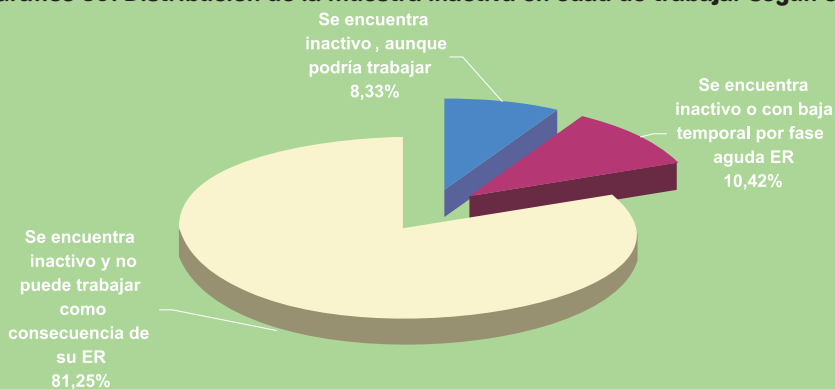
Gráfico 38: Distribución de la muestra en función de su relación con la actividad



Fuente: Elaboración propia y Encuesta de Población Activa (EPA) del IV Trimestre de 2008 (Instituto Nacional de Estadística)

Lo más común es que la inactividad entre las personas en edad de trabajar se reconozca como una consecuencia permanente de la enfermedad (81,25%) o bien por encontrarse en un momento de fase aguda (10,43%) de la misma. La inactividad por motivos atribuidos a la enfermedad, por tanto, es particularmente destacada.

Gráfico 39: Distribución de la muestra inactiva en edad de trabajar según causas



Fuente: Elaboración propia

No obstante, habría que reflexionar sobre este dato, ya que no siempre es cuestión de una total incapacitación para trabajar producida por la enfermedad, sino que son habituales las *dificultades de acceso al mercado de trabajo o de estabilidad laboral debido a las condiciones desfavorables del puesto de trabajo donde la persona con enfermedad rara desarrolla su actividad profesional*. La mayoría de lugares de trabajo, los horarios, las jornadas y los

rítmos laborales no están debidamente adaptados para las necesidades de apoyo de las personas con enfermedades raras discapacitantes. Como hemos podido comprobar durante nuestro trabajo de campo, el *problema* se localiza tanto o más en el entorno laboral que en la persona con enfermedad rara. La falta de recursos de apoyo y ayuda, o la falta de estabilidad en los puestos de trabajo, que garanticen la cobertura de las fases de crisis aguda, es un hándicap que a medio plazo “empuja” a los afectados hacia la inactividad, tras una trayectoria plagada de sobreesfuerzos para cumplir con su trabajo sin adaptaciones ni apoyos.

Ni siquiera contamos con adaptaciones en los puestos de trabajo, ni qué decir reducción horaria, lo que en muchos casos obliga al paciente a tener que cambiar de profesión o intentar solicitar una incapacidad.

Questionario a afectados

Mi hijo por el problema que tiene no dura en los trabajos.

Grupo de familiares de adultos afectados

Como veremos, un importante porcentaje de afectados se sienten o se han sentido discriminados laboralmente. Asimismo, aquellos que no trabajan valoran más negativamente su situación general que aquellos que sí trabajan. La inserción laboral sería, por tanto, uno de los principales factores que facilitarían el bienestar de los afectados.¹⁵ Es por esta razón que la inactividad laboral es valorada negativamente por los afectados, pero no deja de ser para muchos inevitable tras muchos años luchando en el mercado laboral.

Llevo una vida relajada para poder llevar la enfermedad, pero soy consciente de que la vida que tenía antes con mi horario laboral de ocho horas, con mi sintomatología no lo puedo hacer. Lo que me crea a veces frustración y me siento incomprendida en algunas ocasiones.

Questionario a afectados

Los empleadores suelen manifestar una cierta incomprensión hacia estos trabajadores con enfermedades raras que, a consecuencia de sus fases agudas y sus necesidades de tratamiento o rehabilitación, requieren de más bajas laborales que otros trabajadores. Esta asistencia irregular les hace “menos rentables” en términos estrictamente de productividad o de coste salarial por horas trabajadas, aunque quedan fuera de esta ecuación otros elementos, a veces más complejos de medir, que cada afectado puede ofrecer con su actividad laboral.

Si te vas a dar de baja en un mes tres veces realmente es que no eres rentable, pero para ningún tipo de empresa, incluida una asociación. Nosotros tenemos claro contratar a personas con discapacidad, pero prefiero tener contratada a una persona con discapacidad física que tiene una limitación física y punto, que a una persona con discapacidad orgánica porque va a estar muchas veces enferma.

Grupo de profesionales de atención a ER

¹⁵ Nos ocuparemos más extensamente de ello en los apartados 5.6 y 5.7 de este trabajo.

En la vida laboral hay problemas por las continuas ausencias al tener tantas revisiones médicas..

Cuestionario a afectados

Los problemas de los afectados se agudizan cuando los síntomas y problemas asociados a determinadas enfermedades raras no son fácilmente visibles, generando una particular y mayor incompreensión por parte de los empleadores y los compañeros de trabajo.

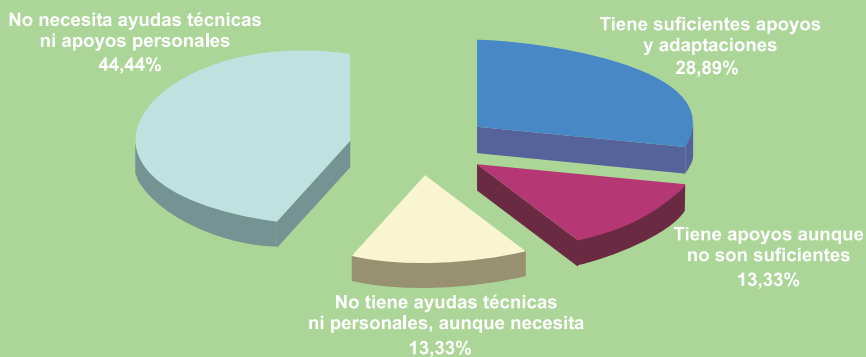
...es una enfermedad que no está bien vista puesto que los demás nunca acaban de entender hasta qué punto puedes estar cansado, débil, sin fuerza.

... al ver nuestro aspecto físico exterior, no comprenden nuestro grado de dolor y no son consecuentes con nuestras limitaciones.

Cuestionarios a asociaciones

Y esa incompreensión se traduce en carencia de apoyo y ayudas técnicas y falta de adaptación del puesto de trabajo. El 55,6% de los trabajadores con enfermedades raras encuestados necesita ayudas técnicas, apoyos personales o adaptaciones para desempeñar su actividad profesional, de los cuales la mitad no tiene ninguno o los que tienen no son suficientes. Sólo la mitad de los trabajadores con enfermedad rara que necesitan adaptaciones y apoyos para realizar su actividad laboral, tienen todos los que necesitan.

Gráfico 40: Distribución de la muestra ocupada en función de necesidades y apoyos existentes para su actividad laboral



Fuente: Elaboración propia

Sin embargo, deberíamos añadir aquí a todos esos afectados que, como comentábamos, han terminado solicitando la incapacidad laboral debido a que en los trabajos que se encontraban no había adaptaciones ni apoyos para sus necesidades y han pasado a la inactividad como consecuencia de que trabajar, sin las condiciones propicias, tenía como consecuencia un agravamiento de su enfermedad. Por lo tanto, para la inclusión laboral de los afectados se hace fundamental la sensibilización al empresariado y el desarrollo de iniciativas legislativas o políticas públicas que aboguen por la adaptación y adecuación del puesto de tra-

bajo de los afectados y, por extensión, de todas las personas con discapacidad. Como en el caso de la integración escolar, existe un gran margen de mejora en el terreno de la adaptación de puestos y diseño de mecanismos de apoyo en el puesto de trabajo.

Cuando ante la ausencia de adaptaciones o la falta de apoyos para desempeñar el puesto de trabajo una persona decide pasar a la inactividad, encuentra dificultades reales para hacer valer su situación y que ésta sea reconocida en los procedimientos de invalidez. En este caso, la persona se puede ver 'atrapada' en la encrucijada de continuar con el desempeño de un puesto en el que encuentra dificultades reales, o pasar a situación de desempleo o inactividad, sin protección económica.

...la Seguridad Social les obliga a incorporarse a sus puestos de trabajo.

Questionario a afectados

En el trabajo que estuve yo renuncié en el 2006 porque me sentía mal y notaba que el cuerpo necesitaba descansar, estaba muy estresada.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

Es reconocido en la actualidad que el entorno laboral es un eje fundamental para la participación social en nuestras sociedades. Además, dado al elevado tiempo que a diario cualquier persona permanece en el puesto de trabajo, éste se constituye en un escenario de interacción y relaciones sociales de gran importancia. Es por ello que resulta especialmente importante abrir un debate social y reflexionar sobre esta cuestión, pues incide particularmente en la participación real de las personas con enfermedades raras como ciudadanos de pleno derecho dentro de nuestra sociedad.

...en la empresa no me atreví a declarar mi situación por miedo.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

Yo de momento estoy con una excedencia.

Grupo de afectados

Pero las dificultades relacionadas con el acceso al empleo, el desempeño de la actividad laboral y la continuidad en el puesto de trabajo no sólo la encontramos en las personas con enfermedades raras, sino también en las de su entorno más próximo, especialmente cuando los afectados son menores o se encuentran en una situación de gran dependencia. Los familiares-cuidadores principales tienen grandes dificultades para poder desempeñar su actividad laboral con normalidad, ya que las exigencias de atención suelen ser de gran calado y/o prioritarias. Como ya decíamos, un 41,77% ha perdido oportunidades de empleo para dedicarse a los cuidados de su familiar afectado y un 37,10% ha tenido que reducir su jornada laboral. También, es frecuente que se utilicen los períodos de vacaciones para atender tratamientos, o que alguno de los miembros de la familia deje su trabajo o no se plantee acceder al mercado laboral.

...tengo graves dificultades para llevar una vida laboral normalizada debido a las continuas recaídas de mi hija.

Questionario a afectados

*Uno de los dos se tiene que quedar sin trabajar.
Madre de niño afectado*

*Yo tuve tres o cuatro ataques de ansiedad y tuve que dejar el trabajo.
Grupo de familiares de menores afectados*

*...nosotros no tenemos vacaciones; tenemos un año malo, ingresan a tu hijo y te
quitan esos días de las vacaciones.
Grupo de familiares de menores afectados*

Las propias asociaciones de afectados también observan con particular preocupación esta problemática, a la que intentan hacer frente o, por lo menos, ofrecer apoyo a los asociados para que el impacto laboral y económico sea el menor posible.

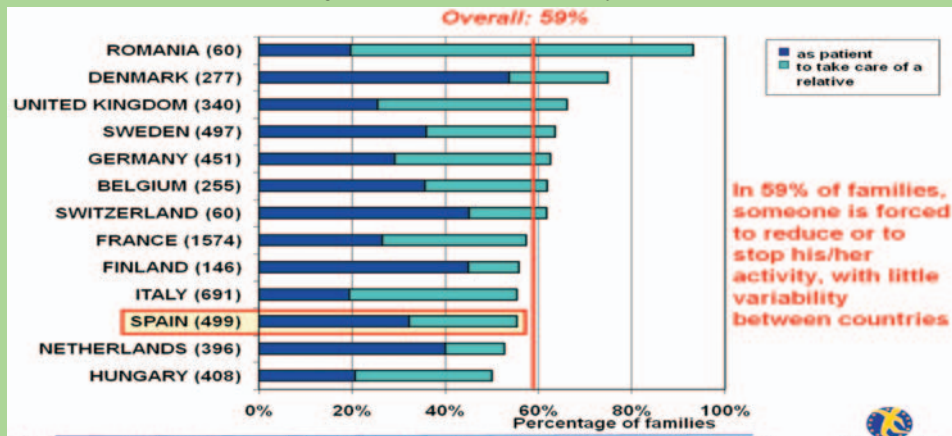
... tenemos una lista tan larga de casos con una problemática tremenda a nivel laboral...

En muchas familias uno de los cónyuges ha tenido que dejar de trabajar.

*Los padres han de faltar mucho por revisiones al trabajo y adecuar su horario al del niño.
Cuestionarios a asociaciones*

En relación con estos datos, en el estudio EurodisCare-3 se destaca que casi el 60% de las personas con las enfermedades raras analizadas han necesitado reducir su jornada laboral propia, o bien se ha reducido la jornada laboral de un familiar cuidador, para atender a sus necesidades de apoyo.

Gráfico 41: Reducción en la actividad profesional de los pacientes con ER y/o su familiares en Europa



Fuente: EURORDIS: EurodisCare 3

5.5 Impacto de la enfermedad en el presupuesto familiar

El **nivel de ingresos** de los afectados y sus familias es bastante heterogéneo. *Un 31,14% de los afectados no dispone de ingresos propios, ni de rentas del trabajo ni de prestaciones.* Los costes de oportunidades laborales, a los que ya nos hemos referido en este estudio, implican que prácticamente la mitad de las familias de los encuestados obtengan sus ingresos solamente de un miembro de la unidad familiar. Casi un tercio de las familias cuenta con ingresos de dos miembros del núcleo familiar y menos de un 20% con 3 o más miembros que perciben ingresos.

La media de esos ingresos está aproximadamente en los 2.000 euros, pero encontramos que casi un cuarto de los afectados y familiares apenas ganan menos de 1.200 euros al mes, lo que puede venir explicado por el ya mencionado coste de oportunidad que representa el acceso limitado al empleo. La relación entre trabajo del afectado y nivel de ingresos no es tan relevante. Aunque existe, es pequeña ($R = 0,090$; sig 0,003), lo que revela que *el núcleo del gasto del afectado suele ser asumido por otros miembros del núcleo familiar.*

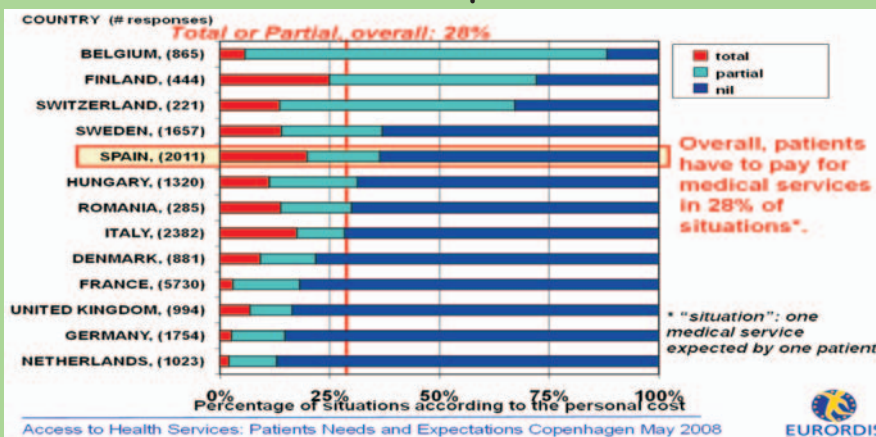
El nivel de ingresos de las familias se ve influido, aunque no excesivamente, por el **tipo de enfermedad**. Por ejemplo, son significativamente menores los niveles de ingresos de las familias cuyo afectado tiene una enfermedad del sistema nervioso ($R = -0,085$; sig 0,037) o del aparato locomotor ($R = -,101$; sig 0,014), pues éstos suelen necesitar de más horas de apoyo por parte del cuidador principal, de más recursos y ayudas técnicas, así como tienen más limitaciones para acceder al mercado laboral. Por el contrario, son significativamente mayores los ingresos de las familias cuyos afectados tienen enfermedades del sistema genitourinario ($R = 0,102$; sig 0,013), tal vez porque las limitaciones en la actividad de estos afectados son menores, así como menores los costes de oportunidad que han de afrontar los familiares. Más que el tipo de enfermedad del afectado, en la generación de ingresos familiares influye la **gravedad de dicha enfermedad**. La mayor gravedad de la enfermedad es muy probable que reduzca la posibilidad de acceder al empleo y, por lo tanto, de disponer de más recursos económicos, tanto para el afectado como para su familia. Hay una correlación estadísticamente significativa que así, en parte, lo demuestra, entre tener crisis agudas relacionadas con la enfermedad y el menor nivel de ingresos de los afectados y sus familias ($R = -,152$; sig 0,000).

Existe, además, una correlación importante estadísticamente significativa **entre la posición económica y la pérdida de oportunidades laborales y formativas**: son las familias con un menor nivel de ingresos, lógicamente, las que han sufrido mayores costes de oportunidad laborales ($R = -,147$; sig 0,000) y de formación ($R = -,105$; sig 0,009).

Además de este nivel de ingresos limitado por los costes de oportunidad, tanto de los afectados como de sus familiares, **las personas con enfermedades raras y sus familias asumen gastos extraordinarios relacionados exclusivamente con la atención a la enfermedad** y que no están siempre subvencionados por las administraciones públicas. Por lo tanto, la merma del nivel de ingresos de las familias va a implicar mayores costes o, incluso, imposibilidad de acceder a determinados recursos necesarios e indispensables para los afectados. Cuanto mayor es el nivel de ingresos de las familias, como es lógico, mucho mayor es el porcentaje de gasto que destinan a la enfermedad ($R = ,460$; sig 0,000) y menor es la proporción del presupuesto familiar que supone ese gasto ($R = -,128$; sig 0,003). Estos datos plantean, cuanto menos, inquietud ante la posibilidad de que aquellas familias que disponen de menos ingresos no puedan acceder a todos los recursos y servicios de los que necesita el afectado, situándose en una clara posición de desventaja.

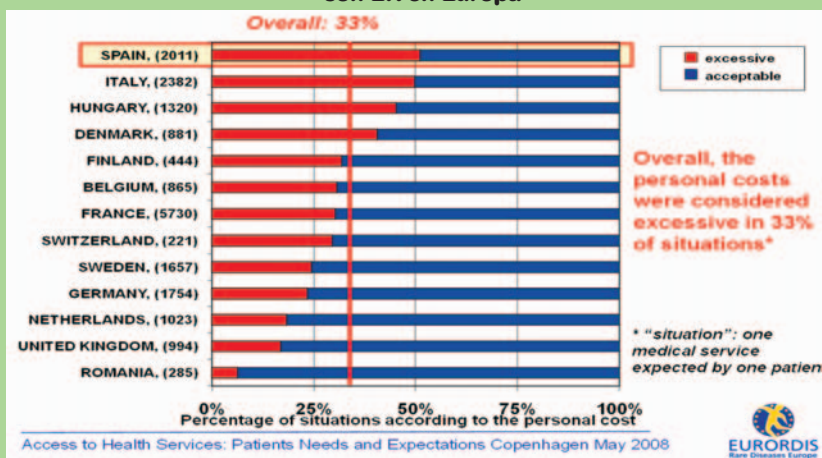
Según los datos del estudio EurodisCare-3, España es el segundo país Europeo (de los 13 participantes), en el que una mayor proporción de la población ha de costearse los tratamientos médicos completamente, y el primero en el que el coste de esos tratamientos se considera excesivo (más de la mitad de los españoles; uno de cada 3 de los europeos). Según estos mismos datos, aproximadamente el 70% de la población accede a estos servicios de forma gratuita.

Gráfico 42a: Coste personal de los tratamientos médicos para los pacientes de ER en Europa



Fuente: EURORDIS: EurodisCare 3

Gráfico 42b: Valoración del coste del tratamiento médico por parte de los pacientes con ER en Europa

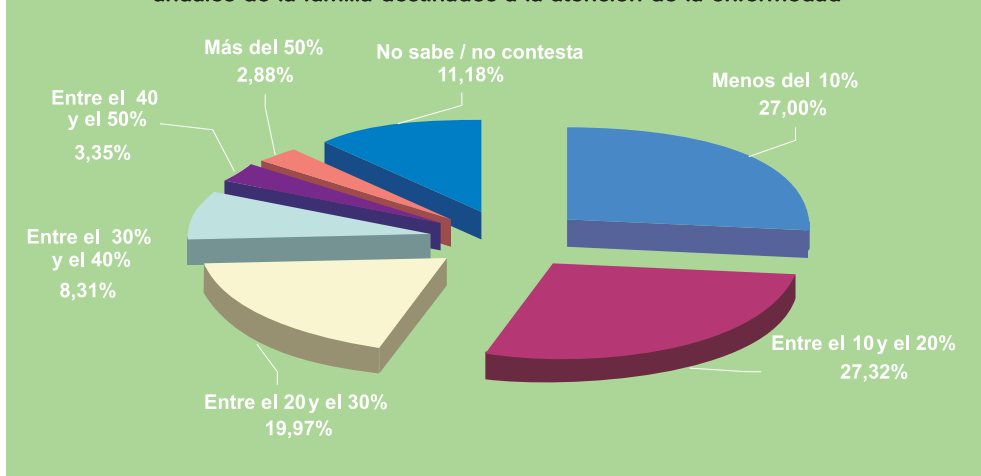


Fuente: EURORDIS: EurodisCare 3

Pero además del tratamiento médico, nos encontramos con otros gastos que implican un porcentaje importante del presupuesto familiar. Debemos distinguir entre estas dos variables: *gasto total en euros relacionado con la enfermedad* y *porcentaje del presupuesto familiar destinado a la enfermedad*, puesto que este último relaciona los gastos en relación al nivel de ingresos de las familias.

El promedio estimado de los ingresos anuales destinados por las familias a dichos gastos es del 18,67%. Uno de cada tres dedica más del 20% de sus ingresos a dichos gastos. El 6,23% llega incluso a dedicar más del 40% de los ingresos familiares anuales.

Gráfico 43: Distribución de la muestra según porcentaje de gasto de los ingresos anuales de la familia destinados a la atención de la enfermedad



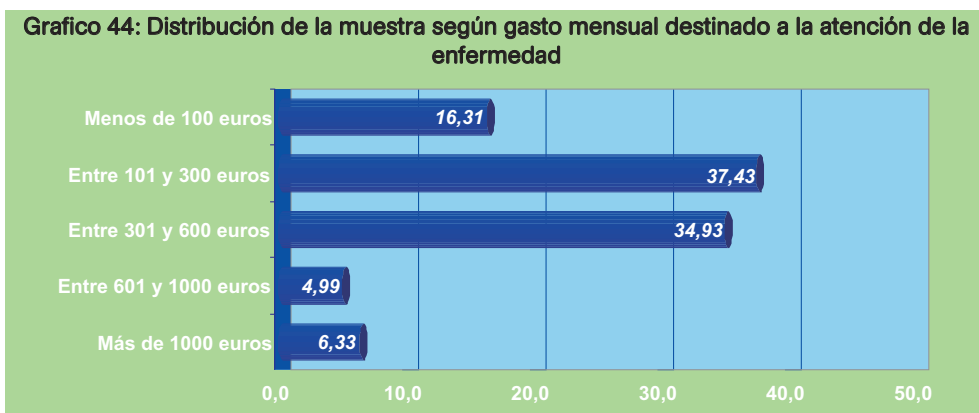
Fuente: Elaboración propia

Con los datos procedentes de la encuesta realizada hemos podido constatar que aquellos con **las enfermedades más graves son los que necesitan afrontar mayores gastos relacionados con la enfermedad**. Los que necesitan apoyo en más ámbitos de su vida cotidiana son los que más gastos familiares relacionados con la enfermedad han de afrontar, en porcentaje del total del gasto ($R = ,302$; sig 0,000) y en términos absolutos ($R = ,240$; sig 0,000). Asimismo ocurre con la mayor frecuencia de esos apoyos ($R = ,286$; sig 0,000) y con otros aspectos relacionados con la gravedad de la enfermedad, como el sufrir crisis agudas ($R = ,153$; sig 0,000). Esos mayores costes también se corresponden con recibir una mayor valoración de su grado de dependencia ($R = ,216$; sig 0,000).

Asimismo, **las familias que más porcentaje del presupuesto familiar destinan a la enfermedad, han tenido más costes de oportunidad**: pérdida de oportunidades de empleo ($R = ,190$; sig 0,000), reducción de su jornada laboral ($R = ,156$; sig 0,000) o pérdida de oportunidades de formación ($R = 247$; sig 0,000). Igualmente, también disponen de menos tiempo libre ($R = 231$; sig 0,000). Por lo tanto, podemos observar cuál es la secuencia que han de afrontar los afectados y sus familias. La mayor gravedad del afectado implica una mayor pérdida de oportunidades laborales y formativas en todo su núcleo familiar (como hemos visto en el párrafo

anterior), esto a su vez implica menores ingresos y recursos ($R = -,152$; sig 0,000) y, por lo tanto, la necesidad de destinar a la enfermedad un mayor porcentaje del presupuesto familiar, que implica una menor renta disponible para acceder a otros recursos.

Diferentes son, por lo tanto, las implicaciones que tiene el gasto en bruto en euros, es decir, sin relacionarlo con la capacidad adquisitiva familiar. Si el anterior indicador nos da una idea, como hemos visto, de lo que supone para cada familia el gasto en la enfermedad en relación con su renta disponible, el gasto en euros nos informa del gasto *bruto* al que puede llegar una familia para atender adecuadamente a la persona afectada. En términos absolutos, los costes netos derivados de la enfermedad rara suponen una media de **366 euros por familia y mes**. Casi el 50% destina más de 300 euros mensuales a dichos costes, pero un 6,3% de las familias afronta gastos superiores a los 1000 euros al mes exclusivamente relacionados con la enfermedad.



Fuente: Elaboración propia

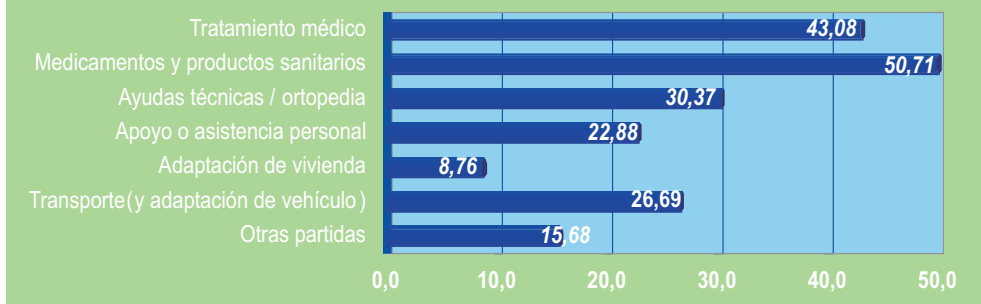
Esta cantidad representa únicamente la suma de los gastos que se asumen mensualmente por cuestiones directamente relacionadas con la enfermedad: tratamientos, curas, instrumentos, etc.

El gasto real que realizan las familias en la atención a la enfermedad está directamente relacionado con la renta disponible: cuanto mayor es el nivel de ingresos de las familias, mucho mayor es el porcentaje de gasto que destinan a la enfermedad ($R = ,460$; sig 0,000) y, sin embargo, menor supone la proporción que ese gasto supone al presupuesto familiar ($R = -,128$; sig 0,003). Es por eso que, para completar la cifra de 'coste real', habría que añadir al cálculo la pérdida de oportunidades de empleo o el menor acceso a las oportunidades de formación, etc. para la propia persona y las que le prestan apoyo, esto es, lo que hemos denominado como *costes de oportunidad*.

Los costes difieren, sin embargo, en relación con el tipo de enfermedad, discapacidad, las necesidades de apoyo o la gravedad de la misma. (como ya hemos visto). Atendiendo al *tipo de enfermedad*, las que implican un mayor gasto en euros son las inmunodeficiencias primarias ($R = ,141$; sig 0,001) y las del aparato locomotor ($R = 0,094$; sig 0,035). El gasto es particularmente algo mayor para algunos *tipos de discapacidad* frente a otros, como son la discapacidad física ($R = ,103$; sig 0,019) y la intelectual ($R = 0,097$; sig 0,027).

¿Y cuáles son los recursos que comportan mayor gasto para las familias? El gasto monetario de las familias en la enfermedad se destina, por este orden, a la adquisición de medicamentos y otros productos sanitarios (señalado por el 50,71% de los encuestados), el tratamiento médico (43,08%), las ayudas técnicas y de ortopedia (30,37%), el transporte adaptado (26,69%), la asistencia personal (22,88%) y la adaptación de la vivienda (8,76%). Un 15,68% destina también parte de ese gasto a otras partidas no especificadas.

Gráfico 45: Distribución de la muestra en función de sus principales partidas de gasto relacionadas con la enfermedad



Fuente: Elaboración propia

Por lo tanto, ante esas necesidades especiales, los afectados y sus familias puede que tengan dificultades para adquirir los productos, recursos y servicios que necesitan sin experimentar un menoscabo en su bienestar. La realidad refleja que existen dificultades obvias para acceder a esos tratamientos, recursos y servicios específicos. Es recurrente en el discurso de los afectados y sus familias las alusiones a la falta de ayudas públicas para financiar tratamientos, servicios profesionales especializados, ayudas técnicas y apoyos personales.

...Si no eres pensionista tienes que pagarlo todo y esto no está concentrado en los niños discapacitados.

Representante de entidad de afectados

Lo que estamos intentando allí es que los gastos cuando tú te desplazas de una Comunidad a otra, los gastos de desplazamiento que los abonen.

Representante de entidad de afectados

...pedir a la Administración que nos ayude, que nos aporte dinero para las operaciones. Conozco a una familia de Navarra que se tienen que ir a Barcelona pero le pagan el trayecto y la estancia a la chica que es a la que van a operar, a los padres nada. Esto es una cuestión de pensarlo, de meditarlo, porque yo lo paso mal con esa gente que no puede salir de su tierra porque no tiene los medios.

Grupo de discusión de personas con enfermedad rara

Si bien los medicamentos pueden ser financiados total o parcialmente en muchos casos, existe un buen conjunto de elementos complementarios que son necesarios y carecen

de financiación. Las familias de menor adquisitivo, como ya hemos mencionado, se ven doblemente perjudicadas.

...la medicación no supone gasto, sí existe aportación económica cuando hay que añadir complementos alimentarios, espesantes, vitaminas, etc.

...los gastos de un mes a otro también son muy variables según las revisiones que toque y lo que vaya saliendo.

...depende del caso y de si la persona necesita adaptaciones, así como también depende de la cobertura social de la persona.

...una consulta privada suele costar entre 90 y 300 euros, dependiendo del profesional (...). Las revisiones para el paciente suelen ser cada dos o tres meses, si va más o menos bien.

Cuestionario a asociaciones

A mayor nivel de ingresos de las familias, más posibilidades tendrá el afectado de afrontar los gastos que hagan falta para disponer de más recursos y servicios de apoyo. Por ejemplo, es estadísticamente significativo que, a más renta disponible, hay una mayor frecuencia de apoyos profesionales al afectado (auxiliares de enfermería, empleados de hogar...), y se consulta más a *especialistas médicos privados para buscar un mejor tratamiento de la enfermedad* ($R = ,138$; sig 0,001), un diagnóstico alternativo o solucionar cualquier problema de demora de atención de la sanidad pública.* Como vimos en relación con la demora diagnóstica, el mayor nivel de ingresos de la familia del afectado atenúa las consecuencias de la misma, particularmente el agravamiento de la enfermedad y los problemas psicológicos.

Por lo tanto, podemos comprobar que existe una **relación bidireccional entre tener una enfermedad rara y el nivel económico**: estar afectado por una enfermedad rara supone un hándicap en la obtención de ingresos del núcleo familiar, al mismo tiempo que la menor renta disponible supone un menor acceso a los recursos, servicios y atenciones que el afectado necesita. El nivel económico, por lo tanto, puede influir en el estado de salud del afectado.

Es muy probable que en las familias de los afectados que necesiten más apoyos, encontremos un menor número de personas trabajando, lo que implica menor renta disponible y, asimismo, mayores dificultades para acceder a los recursos, servicios y productos que necesita el afectado. Se origina así un *círculo vicioso*, de tal manera que a mayores necesidades de atención y apoyo, más dificultades para el acceso al mercado laboral, menos renta disponible y, como es lógico, menores posibilidades de acceder a los apoyos, recursos, productos y servicios que necesitan para la atención de la enfermedad, más dificultades para

* No existe una relación estadísticamente significativa entre satisfacción con la atención sanitaria y el uso de la sanidad pública o privada, que hagan pensar que ésta última proporciona un mejor tratamiento. De acuerdo con los datos es más bien un recurso alternativo del que pueden disponer aquellos con más ingresos, que facilita, bien un mayor tratamiento o bien una atención más inmediata y rápida; lo que sí que es constatable es que puede servir para reducir los niveles de inseguridad y de incertidumbre en las familias en relación con la enfermedad.

llevar una vida cotidiana *normalizada* y más dificultades para *adaptar* su entorno más inmediato. Al respecto, Amartya Sen refería dos tipos de limitaciones por motivo de discapacidad (o, en este caso, de las enfermedades raras discapacitantes). Por un lado, la *limitación en la ganancia* (“earning handicap”), que se refiere a las limitaciones para poder alcanzar los recursos y bienes primarios, como por ejemplo, más dificultades para conseguir empleo y menos ingresos por su trabajo (y por ende, menos recursos económicos disponibles). Por otro, la *limitación en la conversión* (“conversion handicap”), que se refiere a la transformación de los bienes primarios (la renta, el salario) en fines (atenciones, recursos y servicios), pues van a necesitar de un mayor número y más especiales recursos (ayudas técnicas o apoyos personales), para garantizar un bienestar aceptable (Sen, 2004: 3).

De esta manera, cuanto mayor es la necesidad, menores los ingresos y mayores los gastos relacionados con la enfermedad, más fácil que las familias se encuentren en una situación de exclusión social, menor bienestar emocional y mayor percepción de haber experimentado discriminación, como veremos. ¿Cómo articular la respuesta a estas situaciones especialmente desfavorables? Ante este tipo de *limitaciones*, urge la responsabilidad de la sociedad, representada principalmente por el Estado y el resto de las instancias públicas, de tal manera que se garantice el acceso a los recursos económicos y los bienes necesarios para poder conseguir un bienestar aceptable. Las respuestas para garantizar ese bienestar pueden venir mediante prestaciones económicas o apoyos a la autonomía para la inserción sociolaboral plena. ¿Cuál puede ser la respuesta más satisfactoria ante ello? No hay una disyuntiva entre uno u otro tipo de acciones, sino que ambas pueden y han de ser complementarias, tratando de articular respuestas lo más personalizadas posibles, frente a las necesidades específicas de los afectados, para conseguir sus ingresos económicos, y para acceder a los recursos específicos (bien financiados por el Estado o bien subvencionando su adquisición). De tal manera que los afectados puedan acceder con las menores dificultades posibles a los recursos necesarios para su atención y su bienestar pleno.

La situación socioeconómica de los padres no puede incapacitar a un niño de por vida.

Questionario a asociaciones

Pero no solamente es de radical importancia garantizar y financiar el acceso a los tratamientos, recursos y servicios necesarios, sino que también es necesario que la gestión por parte de los poderes públicos de esos recursos y ayudas sea lo más ágil y eficiente posible. Aunque existe un considerable número de medicamentos, tratamientos y otros recursos financiados por el sector público, existen dificultades en la organización y gestión de las ayudas: trámites excesivamente largos y complicados y, cuyos requisitos, en ocasiones no son accesibles a algunas personas con enfermedad rara.

...todo lo de los ojos y la boca me lo financio yo, algunas veces más caros, algunas veces más baratos.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

La Junta nos da el tanto por ciento, nosotros tenemos familia numerosa y niños con problemas. Bueno, pues si por ejemplo nos gastamos 80 mil pts, la Junta nos da creo que 40 o 50 mil pesetas

Madre de niño afectado

Y yo aquí con lo que tomo me estoy gastando 15 euros al mes. Tengo tarjeta verde y me cubre mucho, y lo que te decía, a mí el cardiólogo me pide una prueba y en la Seguridad Social no hay problema.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

...depende del caso y de si la persona necesita adaptaciones, así como también depende de la cobertura social de la persona.

Existe la posibilidad de solicitar una ayuda de 800 ; eso sí, debes de quedarte inválido en los meses de Enero o Febrero que es cuando se realiza esta convocatoria de ayudas.

Las ayudas son escasas, todas con multitud de papeleo (a veces repetitivo e innecesario); (...) yendo de acá para allá, como "pidiendo limosna" cuando lo que se solicita es un derecho justo.

Cuestionario a asociaciones

Es también destacable el coste económico que supone a aquellos afectados que lo necesitan (casi un 50% de los afectados en los últimos dos años), tener que desplazarse fuera de su provincia para recibir tratamiento. Cuando es necesario hacer visitas a centros o especialistas de referencia dentro de España, pero lejos del domicilio (obligando a estancias, desplazamientos, etc.), desde entornos rurales, u obligando a desplazarse a otra comunidad autónoma, las familias se ven obligadas a asumir costes suplementarios, que no siempre pueden permitirse y que no son cubiertos (desplazamiento, alojamiento, etc.). Entre los que necesitan desplazarse, casi un 17% no ha podido hacerlo por falta de medios económicos. Un 8% de los que necesitan desplazarse, han de hacerlo al extranjero. En estos casos, el impacto económico para el núcleo familiar se multiplica considerablemente, máxime si los desplazamientos han de ser frecuentes.

...el coste de la operación para los que vamos a Paris con desplazamiento, alojamiento para 3, unos 5.000 ...

En el caso de intervenciones quirúrgicas, hay que buscar en ocasiones hospitales que no son cubiertos por el sistema de seguridad social español.

(...) hacen posible situaciones penosas cercanas a la indigencia (dormir en el coche durante gran parte del invierno, o en los pasillos del hospital, comer durante semanas un bocadillo diario...)

Los pacientes de los pueblos gastan en transporte para buscar especialistas en la capital.

Cuestionario a asociaciones

5.6 Percepción subjetiva de su situación

Como podemos comprobar, las condiciones de vida de los afectados y sus familias no son las mejores, pero, ¿cómo afectan estas dificultades socioeconómicas a su bienestar emocional? Hemos querido conocer también cómo valoran los afectados su propia situación, atendiendo a una serie de dimensiones de interés: económica, laboral, de vivienda, familiar/personal, de salud, atención a su enfermedad, educativa, acceso a recursos y disfrute de su ocio y tiempo libre. La situación en términos generales no es valorada muy positivamente (una media de 2,76 sobre 5), aunque varía en función de las diferentes dimensiones a las que atendamos. De acuerdo con el **Indicador Sintético de Situación (ISS)**, que agrupa las valoraciones de situación de la muestra con un recorrido de 0 (situación muy mala) a 5 (situación muy buena), podemos observar que tan sólo tres dimensiones: **vivienda, educación y familia**, se encuentran entre 3 y 4, esto es, es considerada más que suficiente. La mayoría de los afectados considera que su situación en estas tres dimensiones es desde suficiente a muy buena.

Sin embargo, el resto de dimensiones está entre 2 y 3 (entre insuficiente y suficiente). La situación económica lo más normal es que se valore cerca del suficiente, así como el ocio y el tiempo libre. Sin embargo, destaca que la situación laboral, la de salud, la atención a la enfermedad y el acceso a los recursos públicos son valoradas negativamente (de insuficiente a muy mala) por más de la mitad de los encuestados, sobre todo las dos últimas. Como vemos, las dificultades y barreras objetivas que hemos analizado en los apartados anteriores en el plano económico, en el laboral, en la atención a la enfermedad y en el acceso a los recursos, también son percibidas y preocupan especialmente a los propios afectados. Por lo general, niveles bajos de valoración en cualquiera de estas dimensiones, implican también bajas valoraciones en todas las demás, lo que nos da una idea de cómo se interrelacionan todos los planos de la vida social de los afectados y sus familias, desde el sanitario al económico, pasando por el familiar (relacional), el de vivienda y el educativo.

Gráfico 46: Percepción de situación actual de la población afectada por enfermedades raras por dimensiones. Indicador sintético de situación (0-5).



Fuente: Elaboración propia

Atendamos particularmente a la valoración que realizan los afectados de cada una de estas situaciones, que por lo general vienen determinadas por las condiciones socioeconómicas de los afectados y sus familias, así como por la gravedad de la enfermedad y la menor o mayor atención recibida.

Situación económica

Con respecto a la **valoración de la situación económica**, debemos destacar que está estrechamente *relacionada con las condiciones objetivas de los afectados*. A *mayor nivel de ingresos*, mejor se valora la situación económica ($R = ,507$; sig 0,000)¹⁷. Igualmente, peor se valora la situación económica cuanto *mayor sea el porcentaje del gasto destinado a la enfermedad en el presupuesto familiar* ($R = -,253$; sig 0,000), aunque no existe esa misma relación con el gasto en bruto en euros pues, como dijimos, éste está relacionado directamente con la renta disponible. Igualmente, expresan que es peor su situación los afectados que *no trabajan* ($R = ,223$; sig 0,000) y aquellos en cuyo entorno familiar se han afrontado más *costes de oportunidad laborales* ($-,193$; sig 0,000) y *formativos* ($-,206$; sig 0,000). Por otro lado, es destacable que los que acuden a asociaciones de discapacidad valoren algo mejor su situación económica que los que no ($R = ,097$; sig 0,016).

También está relacionada la valoración de la situación económica con la *enfermedad, su gravedad y desarrollo*. Peor valoran su situación económica aquellos con *enfermedades más graves y discapacitantes*, para las que necesitan apoyo en más ámbitos de su vida diaria ($R = -,212$; sig 0,000), más horas de apoyo al día ($R = -,139$; sig 0,008) o que sufren crisis agudas por motivo de su enfermedad ($R = -,198$; sig 0,000), pues se encuentran con más limitaciones para obtener sus ingresos y adquirir los recursos que necesitan. *Por enfermedad*, consideran algo mejor su situación los afectados por enfermedades hematológicas ($R = 0,088$; sig 0,030) y del tejido conectivo ($R = 0,086$; sig 0,034); algo peor, los afectados por enfermedades del sistema nervioso ($R = -,089$; sig 0,029) y otras no agrupables ($R = -,126$; sig 0,002). *Por discapacidad*, es percibida peor por los afectados con discapacidades físicas, intelectuales y psiquiátricas frente a las discapacidades sensoriales. También consideran peor la situación económica los que más han sufrido las consecuencias de la demora diagnóstica: el agravamiento de su enfermedad ($R = -,096$; sig 0,018) y la necesidad de atención psicológica ($R = -,176$; sig 0,000).

Situación laboral

La **valoración de la situación laboral** también está muy relacionada *con esas condiciones objetivas* de las que antes hablábamos. A *mayor nivel de ingresos en el núcleo familiar*, mejor se valora la situación laboral ($R = ,383$; sig 0,000) y peor lo valoran aquellos cuyo trabajo (o de sus familiares) implica que destinan *una mayor parte de la renta familiar disponible a la enfermedad* ($R = -,171$; sig 0,001). Evidentemente, la percepción de la situación laboral es mucho mejor entre los que sí trabajan que entre los que no ($R = ,510$; sig 0,000) y peor entre los que reciben prestaciones no contributivas ($R = -,105$; sig 0,034), que, como decíamos, se sienten desplazados del mercado laboral o bien su enfermedad hace casi imposible su acceso. Por otro lado, también los que acuden a asociaciones de discapacidad valoran algo mejor su situación laboral que los que no ($R = ,098$; sig 0,044) y entre aquellos cuyo entorno familiar sufre costes de oportunidad laborales y/o formativos.

¹⁷ El nivel económico no sólo implica una valoración mucho más positiva de la situación económica, sino que, como veremos, también de la situación general del afectado, en todas y cada una de las áreas de análisis: laboral, vivienda, familiar/personal, educativa, acceso a recursos públicos, salud, atención a su enfermedad y ocio y tiempo libre.

Esta valoración de la situación laboral, al igual que la económica, vuelve a estar relacionada con las *características, gravedad y desarrollo de la enfermedad*. La situación se considera peor cuando se necesita apoyo en más ámbitos de su vida ($R = -,286$; sig 0,000), cuantas más horas de apoyo necesiten al día ($R = -,207$; sig 0,001), así como entre aquellos que tienen crisis o fases agudas debido a la enfermedad que afectan a su vida cotidiana ($R = -,218$; sig 0,000). *Por enfermedad*, consideran particularmente desfavorable su situación aquellos con *enfermedades del aparato locomotor* ($R = -,099$; sig 0,044). *Por discapacidad*, se percibe peor por los afectados con discapacidades físicas ($R = -,179$; sig 0,000) y auditivas ($R = -,120$; sig 0,013). Los que más han sufrido las consecuencias de la demora diagnóstica suelen expresar particularmente un mayor malestar laboral, ya sea por haber recibido un tratamiento inadecuado ($R = -,099$; sig 0,043), por el agravamiento de su enfermedad ($R = -,285$; sig 0,018) o la necesidad de atención psicológica ($R = -,195$; sig 0,000).

Situación de vivienda

En la *valoración de la situación de vivienda* incide específicamente el *tipo de enfermedad* del afectado. Son particularmente bajas las valoraciones entre los afectados con enfermedades del sistema nervioso ($R = -,101$; sig 0,013), del aparato locomotor ($R = -,099$; sig 0,015) e inmunodeficiencias primarias ($R = -,111$; Sig 0,007), y cualesquiera enfermedades que generen discapacidades físicas ($R = -,200$; sig 0,000), pues éstas afectan especialmente a la movilidad en el entorno. Además de con el tipo de enfermedad, tiene que ver con *la gravedad de la misma, las limitaciones y los tipos de apoyo que requiere*. Los que necesitan apoyo en más ámbitos de la vida diaria valoran peor su situación de vivienda ($R = -,179$; sig 0,000), particularmente si estos apoyos se necesitan para la vida doméstica ($R = -,227$; sig 0,000), el autocuidado ($R = -,156$; sig 0,000) y la movilidad ($R = -,174$; sig 0,000), aunque también para la audición ($R = -,079$; sig 0,049), pues éstos afectados precisarían de adaptaciones en la vivienda relacionadas, por ejemplo, con timbres no acústicos. La peor situación de vivienda también está relacionada con el hecho de haber sufrido en mayor medida las consecuencias de la demora diagnóstica y con el hecho de sufrir crisis o fases agudas por motivo de su enfermedad.

La condición socioeconómica también determina las posibilidades de las familias de adquirir una vivienda y de adaptarla a las necesidades de los afectados. A *mayor capacidad adquisitiva en el núcleo familiar*, mejor se valora la situación de vivienda ($R = ,273$; sig 0,000) pues es más probable que tengan una vivienda de las suficientes dimensiones y con las adaptaciones necesarias como para que el afectado pueda desenvolverse con facilidad. Otros indicadores como el porcentaje del presupuesto familiar destinado a la enfermedad y los costes de oportunidad laborales y formativos nos vienen a confirmar esta relación entre condición socioeconómica y valoración de su situación de vivienda. La mayor capacidad adquisitiva implica también, como vimos, poder disfrutar de más apoyos profesionales en el hogar. Esto hace que valoren mucho mejor su situación de vivienda aquellos que reciben con mayor frecuencia e intensidad la atención de profesionales no especializados a domicilio, como auxiliares de enfermería o empleados de hogar ($R = ,111$; sig 0,042).

Situación personal y relacional (familiar)

La vivencia de la enfermedad rara y las consecuencias socioeconómicas que se derivan de la misma pueden desencadenar un deterioro de las relaciones familiares y personales del afectado, sometidas a la tensión, el estrés y la incertidumbre de la enfermedad, si bien no existe o falla la cobertura de los sistemas de protección social (sanitario, educativo, servicios sociales, etc.) que debería ayudar a extinguir o minimizar estas consecuencias derivadas. Hemos podido ver a lo largo de todo el informe las graves consecuencias que tiene para el bienestar personal y familiar una atención sociosanitaria inadecuada, la falta de recursos económicos y sociales de apoyo, o la discriminación que puedan sufrir en el acceso a los diferentes espacios sociales de participación, principalmente el laboral. Sin embargo, la **valoración media de esa situación personal y familiar es la más elevada** de entre todas las áreas (3,69), lo que nos indica el poder que puede tener el apoyo y la unidad familiar en la superación de esas situaciones adversas. No obstante, no podemos dejar de reseñar determinados aspectos de la vivencia de la enfermedad rara que inciden en que sea más baja la valoración de la situación personal y familiar por parte de algunos afectados. Nos encontramos tanto con **circunstancias asociadas a las características y la gravedad de la enfermedad**, como con **condiciones socioeconómicas objetivas que pueden derivarse de la especial vulnerabilidad a la exclusión** que pueden experimentar los afectados.

Esta percepción desfavorable de la situación personal nos viene a demostrar el gran impacto psicológico y social que puede tener la enfermedad y sus dificultades asociadas tanto en los afectados como en sus familias. Sin embargo, la atención psicológica por motivo de enfermedad no está muy generalizada y, como hemos visto, sólo es utilizada por menos de un cuarto de los encuestados.

Y sobre todo que ellos vean que tú estas previendo el dolor que tienen, porque yo creo que muchos de los enfermos creen que no les creemos. Están constantemente con el dolor y creen que no les creemos.

Cuidador principal de adulto con enfermedad rara

... te viene un daño no sólo porque te duele el físico sino también psicológicamente, de pesar 50Kg a pesar 90 y que no es una gordura porque tú comas, sino que te has inflado y además una gordura bastante extraña, y la gente que no te salude, la ignorancia el daño que te hace.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

No te ponen ayuda psicológica y fueron muchos años de enclaustrarme, de no vivir en esta vida, de decirle a mi madre que me deje, que no me dé más medicamentos.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

...todo mi daño es más casi psicológico que físico,(...) veo que después de todo sin amigos podría estar, tengo algunos amigos y podría estar, pero a veces no concibo la vida sin pareja

yo cuando tenía 7 años tenía la impresión de que venía de otro planeta,
Grupo de discusión de personas con enfermedad rara

Parte de los afectados perciben que su situación de dependencia y su perfil de enfermo no común, les produce gran aislamiento social. Este hecho se ve incrementado por el desconocimiento generalizado que existe sobre dichas enfermedades; a este respecto, los afectados consideran que la divulgación de información sobre sus enfermedades incidiría en una mayor concienciación social sobre la problemática en general y sobre su situación en particular. Hemos podido ver que las asociaciones, como grupos de ayuda mutua, en cierta medida pueden amortiguar los efectos psicológicos y emocionales de la enfermedad, aunque se necesita una respuesta aún más global compleja que implique a toda la sociedad.

Promover más la divulgación e información de las enfermedades raras, porque nos encontramos aislados hasta que obtenemos el conocimiento de lo que nos pasa. Vamos perdidos sufriendo, sin poder aceptar y aprender a convivir con nuestra enfermedad.

Questionario a afectados

Situación educativa

La situación educativa, como en cierta medida es lógico, es valorada mejor en función del mayor grado formativo del afectado y, por ende, entre los que han accedido al mercado laboral ($R = ,203$; sig 0,000). Pero existen otros factores en relación con esta valoración, que tienen que ver con aspectos demográficos, socioeconómicos y características propias de la enfermedad. En relación con los primeros, destaca particularmente las *diferencias por sexo*: la situación educativa es considerada peor por los varones afectados que por las mujeres ($R = -,120$; sig 0,005).

La situación educativa también gravita en torno a las *condiciones socioeconómicas objetivas*. A mayor nivel de ingresos, mejor se considera la situación educativa ($R = ,223$; sig 0,000). Por el contrario, a mayor porcentaje de gasto del presupuesto familiar destinado a la enfermedad, peor valoración de la misma ($R = -,164$; sig 0,001). También se revela peor por parte de los afectados cuyas familias han tenido más *costes de oportunidad: laborales* ($R = -,150$; sig 0,000) y de *ocio y tiempo libre* ($R = -,160$; sig 0,000), pero sobre todo *formativos* ($R = -,193$; sig 0,000). Al igual que hemos visto con otros ámbitos analizados, las *asociaciones* suponen un importante apoyo en esta materia, pues consideran mejor su situación educativa aquellos que acuden a asociaciones de atención a personas con discapacidad ($R = ,089$; sig 0,039).

En relación con la *enfermedad, gravedad y características*, hay que destacar que es mejor valorada la situación educativa por los afectados por enfermedades respiratorias ($R = ,126$; sig 0,004), del tejido conectivo ($R = 0,094$; sig 0,031) y metabólicas hereditarias ($R = ,112$; sig 0,010). Por el contrario, es valorada peor por los afectados por enfermedades del sistema nervioso ($R = -,105$; sig 0,016), de los sentidos ($R = -,126$; sig 0,004) y del aparato locomotor ($R = -0,094$; sig 0,031). Igualmente, por *tipos de discapacidad*, es considerada peor la situación educativa por los afectados con discapacidad intelectual ($R = -,141$; sig 0,001) y/o discapacidad derivada de algún trastorno psiquiátrico ($R = -,085$; sig 0,049). La *gravedad de la enfermedad* implica una percepción de la situación educativa más negativa: los que más apoyos necesitan, peor valoran su situación educativa ($R = -,250$; sig 0,000), especialmente si estos apoyos están relacionados con algún área de actividad que afecta al aprendizaje. Tam-

bién es peor entre los que tienen crisis agudas como consecuencia de su enfermedad ($R = -,120$; sig 0,007). Los que como *consecuencia de su demora diagnóstica* han tenido necesidad de atención psicológica refieren una peor situación educativa ($R = -,144$; sig 0,001).

Situación en el acceso a recursos públicos

En la valoración de los afectados acerca de su *acceso a los recursos públicos* (sanitarios, sociales, etc.) tenemos que aludir nuevamente a las condiciones socioeconómicas objetivas y a las características y gravedad de la enfermedad de los afectados.

Según las *características y gravedad de la enfermedad de los afectados*, podemos observar que *por tipo de enfermedad*, consideran mejor su situación los afectados por enfermedades respiratorias ($R = ,146$; sig 0,001), óseas constitucionales ($R = ,104$; sig 0,014) y del tejido conectivo ($R = ,117$; sig 0,006). Peor es, en cambio, la situación para los afectados por enfermedades del sistema nervioso ($R = -,141$; sig 0,001), inmunodeficiencias primarias ($R = -,127$; sig 0,003), y metabólico hereditarias ($R = -,138$; sig 0,001). Por *discapacidad*, consideran que tienen peor acceso aquellos con discapacidad física ($R = -,133$; sig 0,001). También influye en esto la *gravedad, así como la intensidad y el número de áreas en las que los afectados necesitan apoyos*: peor valoran su situación en el acceso a los recursos públicos los que más apoyos ($R = -,251$; sig 0,000) y más horas de apoyo diario necesitan ($R = -,157$; sig 0,003), así como aquellos que sufren crisis agudas ($R = -,124$; sig 0,004). En relación con las consecuencias de la demora diagnóstica, consideran como es lógico peor su acceso los que más han sufrido dichas consecuencias: recibir tratamiento inadecuado ($R = -,102$; sig 0,016), el agravamiento de su enfermedad ($R = -,118$; sig 0,005) o la necesidad de atención psicológica ($R = -,084$; sig 0,049).

El nivel socioeconómico implica también una valoración mucho más positiva de la situación de acceso a recursos públicos ($R = ,243$; sig 0,000). Por el contrario, a mayor porcentaje de gasto del presupuesto familiar destinado a la enfermedad, más insuficiente se considera dicho acceso ($R = -,247$; sig 0,000), probablemente a que éste no da cobertura a todas las necesidades y costes asociados con la enfermedad. También refieren un peor acceso aquellos cuidadores que han sufrido mayores costes de oportunidad: pérdida de oportunidades de empleo ($R = -,158$; sig 0,000), reducción de jornada laboral ($R = -,118$; sig 0,005), pérdida de oportunidades formativas ($R = -,211$; sig 0,000) o disposición de menos tiempo libre ($R = -,251$; sig 0,000). Vuelve a ser un elemento favorecedor en el acceso a los recursos el hecho de acudir a asociaciones con discapacidad, tal vez porque éstas orienten y pongan en contacto al afectado con los recursos que necesitan ($R = ,099$; sig 0,019). Asimismo, valoran mejor su acceso los que acuden a los especialistas de la sanidad pública ($R = ,129$; sig 0,002) y los que cuentan con una *mayor frecuencia de apoyo por parte de profesionales no especializados* ($R = ,155$; sig 0,005), aunque ya hemos visto que no son los que más horas de apoyo necesitan al día.

Situación de salud

La *situación de salud* de los afectados es valorada discretamente (2,37 sobre 5). Destaca que es valorada de manera distinta en función de determinadas *variables sociodemográficas*

como la *edad* (a mayor edad, peor situación de salud valorada) y el *sexo* (considerada mejor por las mujeres que por los hombres).

De acuerdo con las *características y gravedad de la enfermedad*, sólo es considerada significativamente mejor por aquellos con síndromes dismórficos ($R = ,094$; sig 0,021). Es visiblemente peor valorada por los afectados por enfermedades del sistema nervioso ($R = -,130$; sig 0,001), inmunodeficiencias primarias ($R = -,081$; sig 0,046), enfermedades del aparato locomotor ($R = -,144$; sig 0,000) y enfermedades dermatológicas ($R = -,101$; sig 0,013). Por *tipo de discapacidad*, la peor situación de salud es la de los afectados que tienen discapacidad física ($R = -,242$; sig 0,000).

Los que más apoyos necesitan debido a su enfermedad, peor valoran su salud ($R = -,123$; sig 0,002), especialmente si necesitan apoyo para la *movilidad* ($R = -,177$; sig 0,000), el *autocuidado* ($R = -,086$; sig 0,033), la *vida doméstica* ($R = -,281$; sig 0,000), los *desplazamientos* ($R = -,170$; sig 0,000) y el *ocio y tiempo libre* ($R = -,084$; sig 0,038). Con respecto a la *gravedad*, es altamente significativo que los que peor situación de salud refieren, son los que sufren frecuentemente crisis o fases agudas por su enfermedad ($R = -,353$; sig 0,000).

Como es lógico, mucho peor valoran su salud los que más han sufrido la demora diagnóstica ($R = -,097$; sig 0,004) y sus consecuencias: no haber recibido tratamiento ($R = -,144$; sig 0,000), haber recibido tratamiento inadecuado ($R = -,145$; sig 0,000), agravamiento de su enfermedad ($R = -,306$; sig 0,000) o necesidad de atención psicológica ($R = -,191$; sig 0,000).

De acuerdo al *estatus socioeconómico*, podemos constatar que el *nivel de ingresos* implica una valoración mucho más positiva de la situación de salud ($R = ,209$; sig 0,000), Por el contrario, a mayor porcentaje *del presupuesto familiar* destinado a la enfermedad, peor valoración de su situación de salud ($R = -,270$; sig 0,000). La relación entre la situación de salud y el nivel económico también se refleja a la hora de haber experimentado *mayores costes de oportunidad en el núcleo familiar*: reducción de jornada laboral ($R = -,088$; sig 0,029), pérdida de oportunidades de formación ($R = -,101$; sig 0,012) y disposición de menos tiempo libre ($R = -,161$; sig 0,000). Vuelve a ser significativo, sin embargo, que expresen una situación de salud algo mejor aquellos que acuden a las asociaciones de personas con discapacidad ($R = -,081$; sig 0,045). Si reciben prestación económica por su enfermedad, hay una ligera valoración más alta de la situación de salud ($R = 0,099$; sig 0,017), sobre todo los que tienen una prestación familiar por hijo a cargo ($R = ,138$; sig 0,001) y salvo los que tienen una pensión contributiva de invalidez o enfermedad ($R = -,109$; sig 0,008). Asimismo, manifiestan mejor situación de salud los que acuden a especialistas de la sanidad pública ($R = ,101$; sig 0,012).

Situación de atención a su enfermedad

En la *valoración que se realiza a la atención recibida por su enfermedad*, atendemos de nuevo a variables sociodemográficas, socioeconómicas y asociadas a la enfermedad.

Demográficamente, podemos advertir que a mayor *edad* del afectado, éste peor considera la atención a su enfermedad ($R = -,143$; sig 0,000), probablemente porque ha sufrido en mayor medida el desconocimiento médico acerca de las enfermedades raras y la demora diagnóstica. Como es lógico, consideran que han recibido una peor atención a su enfermedad los que más han sufrido la demora diagnóstica ($R = -,151$; sig 0,000) y sus consecuencias: no haber recibido tratamiento ($R = -,181$; sig 0,000), haber recibido tratamiento inadecuado ($R = -,106$; sig 0,008), agravamiento de su enfermedad ($R = -,160$; sig 0,000) y necesidad de atención psico-

lógica (-,171; sig 0,000), y como vimos, a mayor edad más probabilidades existían de haber sufrido una mayor demora en la obtención de diagnóstico.

En función de las *características de la enfermedad*, es estadísticamente significativo que los que *más apoyos* necesitan, peor valoran la atención que reciben por su enfermedad (R = -,139; sig 0,000). Por *tipo de enfermedad*, los que consideran peor la atención que reciben son los que tienen enfermedades del sistema nervioso (R = -,160; sig 0,000), de los sentidos (R = -,114; sig 0,005) y del aparato locomotor (R = -,166; sig 0,000). Sin embargo, es considerada significativamente mejor entre los afectados por enfermedades respiratorias (R = ,176; sig 0,000), cardíacas y vasculares (R = ,122; sig 0,003) y del tejido conectivo (R = ,133; sig 0,001). Por *tipo de discapacidad*, los que consideran que peor atención reciben son los afectados con discapacidades físicas (R = -0,098; sig 0,014). En cuanto a la gravedad, destaca la peor valoración de la atención que reciben entre los que sufren crisis y/o fases agudas por motivo de su enfermedad (R = -,217; sig 0,000).

El mayor *nivel socioeconómico* implica una valoración mucho más positiva de la situación de atención a su enfermedad (R = ,208; sig 0,000). Por el contrario, a mayor *porcentaje de gasto del presupuesto familiar* destinado a la enfermedad, peor valoración de la misma (R = -,185; sig 0,000). Igualmente, se valora peor la atención a la enfermedad entre aquellos cuyo entorno ha tenido costes de oportunidad: pérdida de oportunidades de empleo (R = -,091; sig 0,022), reducción de jornada (R = -,081; sig 0,044), pérdida de oportunidades formativas (R = -,100; sig 0,012) y menos tiempo libre (R = -,164; sig 0,000).

Esa valoración de la atención a su enfermedad tiene que ver directamente con el *tipo de recursos y la cobertura pública de la enfermedad de los afectados*. De esta manera, es considerablemente mejor la percepción que se tiene de la atención a la enfermedad por quienes acuden a los *especialistas de la sanidad pública* (R = ,268; sig 0,000), y cuanto mayor es la *cobertura de medicamentos* por parte de la seguridad social (R = ,087; sig 0,041).

Situación de ocio y tiempo libre

La *valoración de los afectados de sus posibilidades de disfrutar del ocio y tiempo libre* (2,63) es, cuanto menos, susceptible de mejora. Igualmente hay importantes diferencias en función de las enfermedades raras (sus características y gravedad), así como en función de la condición socioeconómica de los afectados.

De acuerdo con las *características y limitaciones específicas de las enfermedades raras y sus discapacidades asociadas*, constatamos diferencias significativas. Por *enfermedad*, peor es la situación de los afectados por enfermedades del sistema nervioso (R = -,107; sig 0,011), del aparato locomotor (R = -,105; sig 0,013), principalmente por la falta de accesibilidad y adaptación en los espacios de ocio. Es significativamente mejor la situación los afectados por enfermedades respiratorias (R = ,125; sig 0,003) y metabólicas hereditarias (R = 0,094; sig 0,026). Existe una correspondencia atendiendo al *tipo de discapacidad*, pues es considerada peor la situación en el ocio y tiempo libre por los afectados con discapacidades físicas, (R = -,201; sig 0,000) y también, pero en menor medida, por las personas con discapacidad intelectual (R = -,097; sig 0,020) y las que tienen discapacidades por trastorno psiquiátrico (R = -,090; sig 0,030).

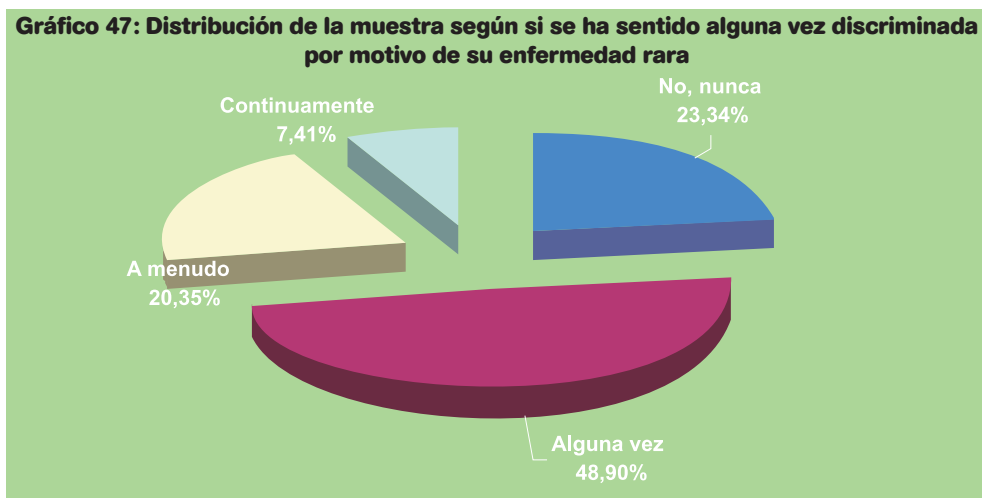
De acuerdo a la *gravedad y a las limitaciones* de los afectados, los datos reflejan que los afectados que necesitan más apoyos, peor valoran su situación en el ocio y tiempo libre

($R = -,322$; sig 0,000), así como los que sufren fases o crisis agudas por motivo de su enfermedad ($R = -,236$; sig 0,000). También, si aludimos a la gravedad, tenemos que tener en cuenta que los que más han sufrido algunas de las consecuencias de la demora diagnóstica, como el agravamiento de su enfermedad ($R = -,189$; sig 0,000) y la necesidad de atención psicológica ($R = -,195$; sig 0,000), peor valoran su situación de ocio y tiempo libre.

La *condición socioeconómica* implica una valoración mucho más positiva de la situación de ocio y tiempo libre, tanto si atendemos al *nivel de ingresos* ($R = ,171$; 0,000), como al porcentaje del presupuesto familiar que se necesita destinar para atender a la enfermedad ($R = -,191$; sig 0,000). En relación con la *actividad económica*, mejor consideran su situación de ocio y tiempo libre los que *trabajan* ($R = ,104$; sig 0,015) y, por el contrario, significativamente peor los inactivos con *pensiones no contributivas* ($R = -,121$; sig 0,004). Estos condicionantes socioeconómicos se reflejan también en el núcleo familiar: los que valoran peor su ocio y tiempo libre revelan también más *costes de oportunidades laborales* ($R = -,118$; sig 0,005), reducción de jornada laboral ($R = -,191$; sig 0,000), pérdida de oportunidades *formativas* ($R = -,179$; sig 0,000) o menos tiempo libre ($R = -,273$; sig 0,000). De nuevo las *asociaciones* de discapacidad y enfermedades raras, a través de sus actividades de tiempo libre, favorecen una mejor percepción de la situación de los afectados en esta área, pues éstos valoran significativamente mejor su ocio y tiempo libre si acuden a asociaciones de discapacidad ($R = -,115$; sig 0,006).

5.7 Discriminación percibida

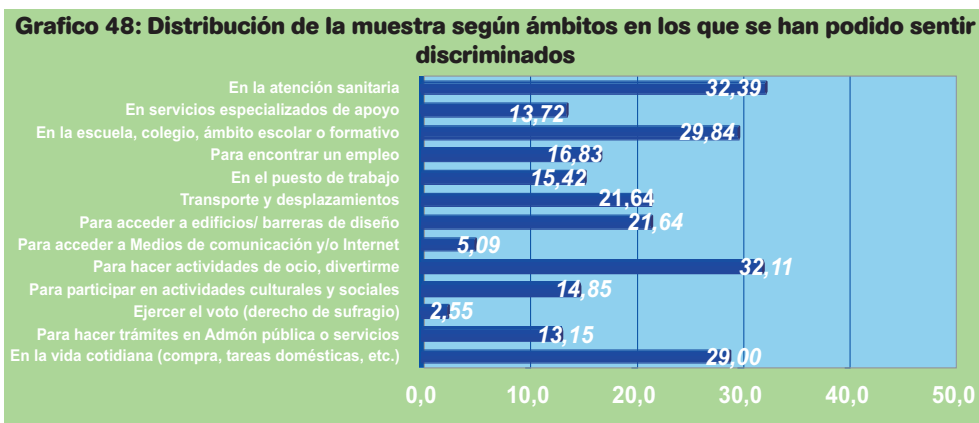
Como decíamos, los afectados no perciben muy positivamente su situación. Uno de los motivos que lo explica es la discriminación que, según consideran, reciben en el entorno social. **El 76,66% de la muestra se ha sentido discriminada al menos en alguna ocasión por motivo de su enfermedad.** No obstante, la frecuencia de la discriminación no es demasiado



Fuente: Elaboración propia

elevada. El 48,9% se ha sentido solamente alguna vez, el 20,35% a menudo y el 7,41% continuamente. Menos de un cuarto de los afectados nunca se han sentido discriminados (23,34%)

Los **principales ámbitos en los que las personas con enfermedades raras se sienten discriminadas** son, por este orden: *en la atención sanitaria* (un 32,39% de la muestra lo señala), *en el disfrute de su ocio* (un 32,11%), *en el ámbito educativo* (29,84%) y en las *actividades de la vida cotidiana* (29,00%). En un 32,25% se menciona la discriminación en el *ámbito laboral*, ya sea para encontrar un empleo (un 16,83%) o en el propio puesto de trabajo (15,42%). Por lo tanto, los afectados por enfermedades raras perciben una discriminación en sus interacciones con el entorno social, ya sea en la relación con las instituciones sociales públicas o privadas (como el sistema sanitario, el educativo o el productivo) o en las relaciones interpersonales (como en las relaciones laborales, el disfrute del tiempo libre y las actividades de la vida cotidiana).



Fuente: Elaboración propia

Existen variables que influyen significativamente a la hora de haber recibido, o bien haber percibido discriminación, que podemos clasificar, nuevamente, en tres dimensiones principales: *variables sociodemográficas*, *variables relacionadas con la tipología, características, gravedad y limitaciones de las enfermedades*, así como *variables relacionadas con la condición socioeconómica de los afectados*.

En cuanto a las *variables sociodemográficas*, no hay diferencias significativas de discriminación por edades, salvo en algunos ámbitos como el administrativo, la vida cotidiana o la atención sanitaria, en la que se han considerado más discriminados los de mayor edad (que más han sufrido las consecuencias de la demora diagnóstica), También las hay por *sexo*: los hombres afirman haberse sentido algo más discriminados que las mujeres ($R = ,080$; sig 0,044), principalmente en el ámbito formativo, el ocio y el ejercicio del derecho al voto, aunque, como hemos visto, no existen necesariamente elementos objetivos que nos indiquen que la situación de éstos sea peor sino que parece que se trata más una cuestión de percepción.

Con respecto a las *variables asociadas a la enfermedad*, la discriminación difiere en función del tipo *de enfermedad rara* del afectado. Si bien de todos los tipos de enfermedades se computa un importante número de casos de discriminación, perciben menos discriminación

aquellos afectados por enfermedades respiratorias ($R = -,105$; sig 0,000) y hematológicas ($R = -,081$; sig 0,009). Los que sufren crisis agudas como consecuencia de su enfermedad manifiestan haber sufrido más discriminación ($R = ,146$; sig 0,000), generalmente por la incompreensión del entorno social a estas enfermedades y sus características, como tuvimos oportunidad de ver cuando nos referíamos al ámbito laboral.

Pero casi más importante es la discriminación percibida en función de la *gravedad de la enfermedad y/o de las limitaciones en la actividad* por parte de los afectados. Los que requieren apoyos en más áreas de actividad, son los que se sienten más discriminados por motivo de su enfermedad ($R = ,308$; sig 0,000)¹⁸. Aunque para todas las áreas de apoyo existe una importante relación con la discriminación, ésta es mayor sobre todo si esos apoyos se necesitan para las interacciones y relaciones personales ($R = ,252$; sig 0,000) y para la actividad educativa o laboral ($R = ,323$; sig 0,000).

La sensación de discriminación también tiene que ver directamente con la relación experimentada con el *sistema de valoración y atención sociosanitaria*. Los que consideran haber recibido una valoración inadecuada de su discapacidad afirman haber sufrido más discriminación ($R = -,095$; sig 0,046). También se sienten más discriminados si han sufrido las consecuencias de la *demora diagnóstica*¹⁹, como no recibir ningún apoyo ni tratamiento ($R = 0,096$; sig 0,017), recibir tratamientos inadecuados ($R = ,129$; sig 0,001), agravamiento de su enfermedad ($R = ,123$; sig 0,002), pero sobre todo la necesidad de atención psicológica ($R = ,232$; sig 0,000).

En la discriminación percibida por motivo de su enfermedad, influye también la *posición económica* de los afectados y sus familias. Cuando los ingresos son menores hay una sensación mayor de discriminación de los afectados ($R = -,117$; sig 0,005), particularmente en la atención sanitaria ($R = -,131$; sig 0,001), en el acceso al empleo ($R = -,141$; sig 0,000), en el puesto de trabajo ($R = -0,083$; sig 0,040) y en la vida cotidiana ($R = -0,080$; sig 0,050).²⁰ Esos gastos sobredimensionados implica una percepción de discriminación en prácticamente todas las áreas analizadas. Además de los ingresos, contribuye a una menor sensación de discriminación la forma en que el afectado en concreto recibe dichos ingresos.

¹⁸ A mayor necesidad de apoyo, se refiere discriminación en la mayoría de los ámbitos de discriminación descritos: servicios especializados de apoyo ($R = ,160$; sig 0,000), en el ámbito educativo ($R = ,146$; sig 0,000), en transporte y desplazamientos ($R = ,314$; sig 0,000); para acceder a edificios ($R = ,376$; sig 0,000), a medios de comunicación ($R = ,200$; sig 0,000), hacer actividades de ocio ($R = ,277$; sig 0,000), participar en actividades culturales ($R = ,292$; sig 0,000), ejercer el voto ($R = ,135$; sig 0,000), hacer gestiones en la administración ($R = ,216$; sig 0,000) y en la vida cotidiana ($R = ,208$; sig 0,000).

¹⁹ Cuanto mayor es la demora diagnóstica experimentada por el afectado, más sienten la discriminación en la atención sanitaria ($R = ,143$; sig 0,000) y en los servicios especializados de apoyo ($R = 0,080$; sig 0,038). Asimismo, más discriminación percibida para encontrar empleo ($R = ,124$; sig 0,001) y en el puesto de trabajo ($R = ,179$; sig 0,000), lo que puede ser debido a las constantes pruebas en busca de un diagnóstico y a que la falta de un tratamiento adecuado les ha hecho perder oportunidades de empleo o faltar al trabajo asiduamente, sin que fuera comprendido esto en su lugar de trabajo.

²⁰ A mayor porcentaje de gasto del presupuesto familiar destinado a la enfermedad, más sensación de discriminación general ($R = ,241$; sig 0,000).

En este sentido, la discriminación es menor si el afectado tiene la oportunidad de acceder al mercado laboral. Por lo general, perciben más discriminación los que tienen dificultades o no pueden acceder al mercado laboral: los que no trabajan actualmente se sienten más discriminados que los que sí que lo hacen ($R = -,186$; sig 0,000).

Pero la percepción de discriminación no es individual e intrínseca al propio afectado sino que se extiende a todo el núcleo familiar al que directamente afecta la vivencia de la enfermedad. En este sentido, se sienten más discriminados aquellos cuyos *cuidadores que han tenido más costes de oportunidad* debido a la enfermedad: si han perdido oportunidades de empleo ($R = ,323$; sig 0,000), reducido su jornada laboral ($R = ,323$; sig 0,000), perdido oportunidades de formación ($R = ,323$; sig 0,000) y/o disponen de menos tiempo libre ($R = ,323$; sig 0,000)

Evidentemente, también hay una asociación muy fuerte entre el hecho de *sentirse discriminado y la valoración de la situación personal*, en todas sus dimensiones. Cuanto más discriminados se sientan los afectados, peor valoran su situación.

Llama la atención que probablemente el sistema con el que más relación tienen las personas con enfermedades raras, el sanitario, es en el que más se han sentido discriminados. Como ya hemos visto, el desconocimiento de las enfermedades raras por parte del personal sanitario, las dificultades para recibir una atención adecuada e inmediata (más de la mitad no disponen del tratamiento que precisan), hace que un alto número de afectados (un 47,3%) se sientan insatisfechos con la atención y casi tres cuartas partes hayan sentido que alguna vez un profesional sanitario les haya tratado de un modo inadecuado. Aunque eso no necesariamente se traduce en discriminación, pues como hemos visto, menos de un tercio de la muestra se ha sentido discriminada en la atención sanitaria.

El que más les perjudica, que es en la atención a su salud y a su calidad de vida, influyendo ahí no solamente los aspectos propiamente sanitarios, sino los aspectos psicológicos y los aspectos sociales, las prestaciones, los apoyos.

Responsable servicio de información especializado

Que no te tengan dando vueltas de un sitio para otro porque yo llevo un año y pico muy mal y el médico no me dice nada, es que cree que estoy loco.

Grupo de discusión de personas con enfermedad rara

Se hacen evidentes determinados elementos de discriminación por motivos de discapacidad, inespecíficos en ocasiones (rechazo, aislamiento, tratamiento inadecuado, menoscabo de derechos), y muy concretos en otras, como hemos citado del empleo, la educación, el disfrute del ocio o la vida cotidiana.

... cambió de instituto por la humillación que sufría en las clases

Grupo de familiares de adultos afectados

le empiezan a decir qué pasa tío que parece que te has quemado, ha dejado de ir a las playas porque ya se ha cansado, porque cuando era más pequeño la gente le miraba

Grupo de familiares de adultos afectados

En algunas enfermedades que tienen manifestaciones externas poco frecuentes, la discriminación es particularmente importante en las actividades de la vida cotidiana y en la interacción en el espacio público, como en los lugares de ocio.

A mi todo el mundo se me queda mirando, todo el mundo se ríe, hay críos de 7 u 8 años que delante de los padres se ríen y los padres se lo consienten, y a mí eso antes me dolía, pero qué pasa, que hay que hacerse fuertes chico, hay que hacerse fuertes y pasar de estas cosas.

Grupo de discusión de personas con enfermedad rara

Siguen siendo observados por otras personas, los marginan, los rechazan, los aíslan, hay muchos que por sus tics no pueden ir al cine o salir a la calle y otros que les plantan cara a la vida y son valientes.

Cuestionario a asociaciones

Hoy en día lo que se valora es lo físico, mi hijo no vale nada porque físicamente es una mierda. Entonces ese tipo de cuestiones que no afectan a nivel físico pero sí afectan a nivel psíquico,

Grupo de familiares de adultos afectados

Muchos afectados inciden en las dificultades de poder llevar a cabo una vida normal, no sólo porque los espacios físicos no estén adaptados a las personas con discapacidad, sino también por las barreras existentes en el acceso al empleo, el acceso a prestaciones económicas y técnicas, los condicionantes relacionados con la apariencia física en las interacciones sociales, etc.

...tienden al aislamiento social, mantienen contacto con los más próximos, no suelen participar en actividades y su punto de referencia es la familia.

Cuestionario a asociaciones

Esto puede ser más frecuente para aquellas enfermedades cuyas manifestaciones repercuten más en aspectos sociales, en las interacciones personales, como en aquellas que afectan al comportamiento y a la función cognitiva.

Abusan de él porque cuando tiene dinero no sabe lo que es guardar, y se abusa de él.

Grupo de familiares de adultos afectados

Estas situaciones, en algunos casos y para algunas enfermedades, pueden llevar a situaciones de grave exclusión y gran deterioro de las relaciones sociales.

... hay abandonos familiares, separaciones, y no es difícil ver enfermos (...) viviendo en la calle, sobre todo en grandes ciudades..

Cuestionario a asociaciones

Para evitar llegar a situaciones semejantes, es necesario un importante trabajo de sensibilización y visibilización que abarque la mayor parte de los ámbitos del entorno social, más allá del sistema sanitario: el mundo educativo, el ámbito laboral y empresarial, los espacios de ocio, etc. Lo que sí que es evidente es que esta labor de sensibilización ha de realizarse desde la primera infancia.

Le hacen burlas, bromas, y los colegios pasan y a mí eso no me parece bien porque yo cuando iba al colegio tenía miedo de que le dijeran algo a mis padres, y ahora no dicen nada a los padres,

Grupo de familiares de menores afectados

6 Movimiento asociativo

Las asociaciones juegan un papel muy importante en la orientación, apoyo y mediación con las personas con enfermedades raras. Como hemos visto, participar activamente y utilizar los recursos y servicios de las asociaciones de atención a afectados por enfermedades raras, o bien más genéricamente, de personas con discapacidad, está relacionado con mayores niveles de bienestar percibidos en buena parte de los ámbitos analizados: el económico, el laboral, el relacional (personal y familiar), el educativo, el acceso a los recursos públicos, la salud o el ocio y tiempo libre. Asimismo, el mayor uso y participación en las asociaciones, implica sentirse menos discriminado en el acceso al ocio y el tiempo libre. Por lo tanto, es constatable que las **asociaciones de atención especializada y apoyo mutuo favorecen el bienestar emocional de los afectados por enfermedades raras y son un factor posibilitador de una mayor inclusión social**, aunque aún deben hacer un especial esfuerzo por representar y vincular a aquellos afectados y afectadas cuya situación de exclusión social es mayor, ya sea por la falta de recursos o por haber recibido una atención inadecuada. Es estadísticamente significativo, sin embargo, que participan menos en las asociaciones los afectados inactivos con pensiones no contributivas ($R = -,099$; sig 0,011), las cuales suponen unos menores ingresos económicos que otro tipo de pensiones o que la actividad laboral, así como aquellos que han sido tratados alguna vez de modo inadecuado a causa de su enfermedad por los profesionales sanitarios ($R = -,148$; sig 0,000); en concreto, si han recibido un tratamiento inadecuado como consecuencia de la demora diagnóstica ($R = -,095$; sig 0,014).

...en algunos momentos de la enfermedad no sales adelante si no recibes apoyo de gente igual que tú.

Cuando nos juntamos a primeros de mes, siempre viene alguien nuevo que está recién diagnosticado, y lo bueno que es dar el ánimo y ver que se puede llevar tiempo con la enfermedad y estar bien,

Entrevista a afectada por enfermedad rara

Resulta pertinente, por tanto, dedicar un espacio a la situación y necesidades de las asociaciones, que son para la mayoría de los casos una referencia fundamental para los afectados y sus familiares. En general, el movimiento asociativo vinculado a enfermedades raras en España es joven y se está fortaleciendo, como se comprueba por el constante ritmo de crecimiento de la federación de referencia, FEDER, en los últimos años.

En principio no teníamos local y nos juntábamos como un grupo de amigas para hablar y ver qué se podía hacer, no teníamos conocimiento de absolutamente nada, ni de cómo se hace una reunión, ni de que había que tener unos libros, fue todo día a día preguntando.

Solicitando al Ayuntamiento que nos hiciera las fotocopias, que nos diera, escribimos cartas a la coca-cola y a todo pidiendo las cosas. Luego el Ayuntamiento sacó una convocatoria de ayudas, nosotros no teníamos ni idea de esto y entonces a otra compañera de otra asociación le pedimos ayuda para enfocarlo y vagamente haces uno y nada, te dan cuarenta o cincuenta mil pesetas.

Representante de entidad de afectados

Si las organizaciones tienen una característica definitoria por encima de cualquier otra, es el impacto que representa la condición de baja prevalencia, que hace que las asociaciones específicas de una determinada enfermedad acojan a un número muy pequeño de socios. El fortalecimiento de las organizaciones, no sólo estructuralmente, sino desde la organización y puesta en marcha de actividades, se ve muy mediatizada por esta condición. Sin embargo, a medida que van asentándose, las asociaciones van creciendo en importancia y son tomadas en consideración por profesionales, poderes públicos y sociedad civil. Ejercen un papel, por tanto, de *agentes transformadores*.

En nuestra asociación hay de 26 síndromes distintos. Hay de tres tipos diferentes de enfermedades dos casos en cada una de ellas, y del resto de patologías tenemos a un solo caso en concreto, y además tenemos un caso de una nena que es el único caso en el mundo, no hay nadie con esa mutación, no tienen ni nombre.

Nuestra política es entre comillas también cuando viene alguien con un síndrome puede pertenecer a nuestra asociación pero siempre le buscamos si hay alguna asociación de esa patología sola, porque puede estar mejor informado, puede ver a otras familias.

Representante de entidad de afectados

Nos llaman de hospitales, el último el de Santander, de Universidades pidiéndonos colaboración. (...) nos gustaría dar un dinero para apoyar la investigación pero como somos tantos síndromes y el dinero que hay es limitado, pues se dedica a lo que es la terapia que es necesario para mejorar la calidad de vida de estos niños.

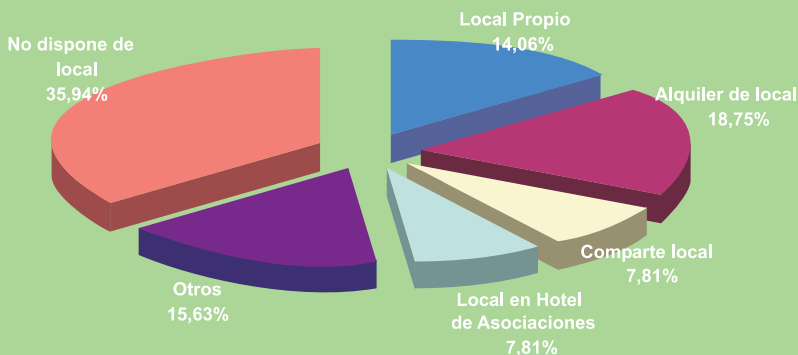
Se me ocurrió escribir a la Reina, (...) y explicarle una serie de cosas que era lamentable que para otras enfermedades hubiera y para esta no. A raíz de ahí tuve una llamada del que entonces era el Director General de Sanidad, para darnos una entrevista. Ahí le explicamos nuestras necesidades y le dijimos que no era justo que estos niños, que la medicación, la educación, y a raíz de insistir, de describir las patologías, de escribir cartas, de solicitar otras entrevistas se consiguió, se aplicó el Decreto.

Representante de entidad de afectados

6.1 Recursos materiales e infraestructuras

Las infraestructuras de las asociaciones suelen ser escasas e insuficientes. El 35,94% de las entidades no dispone de local, sólo un 14,06% dispone de un local propio. Cobran protagonismo los métodos informales de organización, la comunicación rápida y eficaz mediante las nuevas tecnologías. Con respecto a éstas, prácticamente 3 de cada 4 entidades posee equipos informáticos y conexión a Internet. En algunos casos de entidades que no poseen local, los recursos informáticos son cedidos por socios individuales.

Gráfico 49: Distribución de entidades en relación con su disponibilidad de local



Fuente: Elaboración propia

6.2 Recursos económicos

Es muy relevante conocer la existencia de un número significativo de *entidades agrupadas en torno a FEDER (un 33,85%)*, que no está recibiendo en la actualidad ningún tipo de subvención por parte de la administración pública ni a través de entidades de carácter privado, debido principalmente a que son entidades de reciente creación o con un número muy reducido de miembros, lo que no les permite en muchos casos tener la estructura ni la dedicación suficiente para emprender proyectos demasiado ambiciosos, sino que se circunscriben sobre todo a la información y apoyo mutuo entre socios afectados.

La información disponible sobre recursos económicos nos indica, por tanto, que las Asociaciones vinculadas a FEDER se encuentran, en general, en estado incipiente. La escasez y dispersión de personas que comparten el mismo diagnóstico y que se agrupan en las asociaciones, implican unas limitaciones claras en cuanto a posibilidades de crecimiento por número de asociados. Todo ello influye en la capacidad y/o las posibilidades de acceder a subvenciones por parte de las administraciones públicas, *sólo un 66,15% de entidades lo hacen*.

Las personas que promueven las asociaciones se encuentran limitadas además por la propia realidad que les conduce a organizarse. Como hemos visto, muchas enfermedades implican una inversión extraordinaria de tiempo, ya sea como afectado o como familiar de apoyo. Las tareas vinculadas al impulso de la Asociación, se ven por tanto limitadas por disponibilidad de tiempo:

Hasta ahora no hemos presentado ningún proyecto.

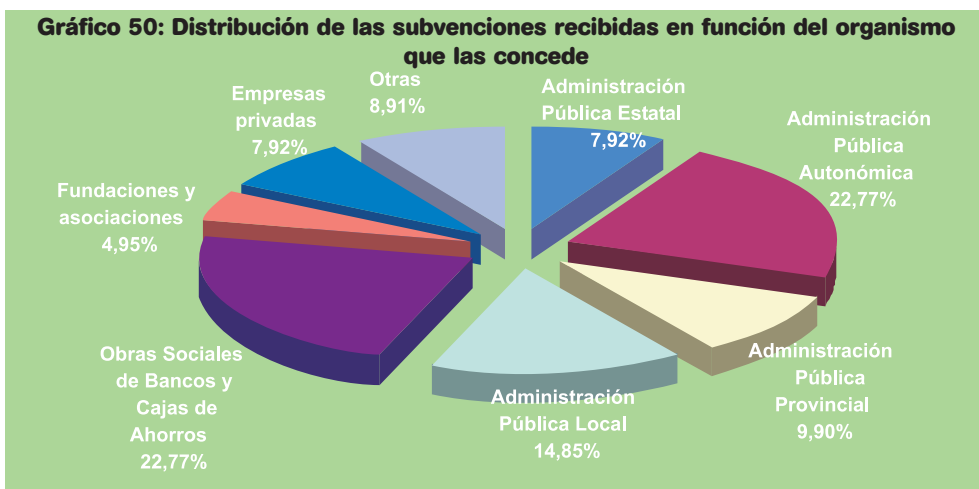
... solo he recibido ayuda de una empresa privada y de una Caja de Ahorros (casi a modo de limosna). No sé si llego tarde o es que no encuentro la vía de acceso a las mismas.

Por estar recién creada la Asociación, todavía no hemos solicitado. Esperamos recibir este año.

Se han solicitado varias, pero no cumplimos el número mínimo de socios, al ser una asociación nueva.

Somos muy pocos y enfermos, nos cuesta movernos.
Cuestionario a asociaciones

Si atendemos a los organismos que financian a las entidades, predominan las de la administración pública (un 55,45%), principalmente las de las Comunidades Autónomas (1 de cada 4 subvenciones recibidas es autonómica), pero también de la estatal, la provincial y la local. Por otro lado, también es significativo el número de subvenciones recibidas por medio de las obras sociales de bancos y cajas de ahorro (un 22,77%). También reciben subvenciones de otras entidades, como es el caso de fundaciones (4,95%) y empresas (7,92%), en su mayoría laboratorios médicos o empresas de la industria farmacéutica.



* Una entidad puede estar situada en más de una categoría de respuesta. Datos por subvenciones, no por entidades
Fuente: Elaboración propia

El gran número y diversidad de asociaciones y la escasez de recursos económicos con los que aspiran a contar, sobre todo por medio de la financiación de la administración pública, hace que aparezcan situaciones de “competencia” entre entidades por captar recursos públicos.

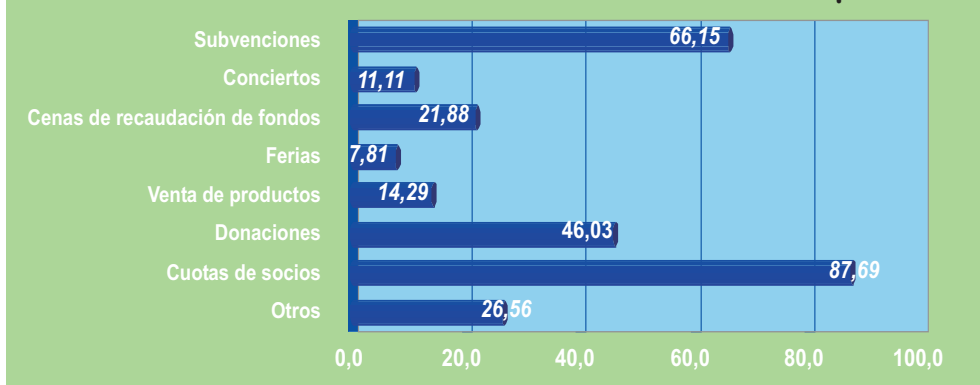
Una de las cosas que también hay y entre comillas dificulta también esto, es que, las asociaciones, no todas pensamos igual. A lo mejor, sobre las necesidades, todas pensamos que es prioritario una cosa, y muchas no vamos a uno, nos vemos como competencia sobre todo dentro de la Comunidad.

Representante de entidad de afectados

Las entidades suelen tener otras formas de financiación que ayudan a cubrir sus gastos de atención, actividades, difusión, sensibilización y representación. Predominan las que reci-

ben financiación por cuotas de socios (un 87,69% de las entidades se autofinancian). También destacan las donaciones (en casi la mitad de las entidades) y, en menor medida, otras formas de recaudar fondos como conciertos (en una de cada diez), cenas benéficas (una de cada cinco), ferias (una de cada 13), ventas de productos (una de cada 7) u otras actividades no especificadas.

Gráfico 51: Otras formas de financiación de las entidades. Distribución porcentual.



* Una entidad puede estar situada en más de una categoría de respuesta.

Fuente: Elaboración propia

...tenemos una persona anónima que nos da un ingreso mensual a la Asociación, (...) hemos cubierto las necesidades de varias familias a través de Caritas, hemos conseguido más pensiones, hemos conseguido del Ayuntamiento un educador, una persona para que mueva a los niños en el centro educativo, pequeñas cosas y vamos al día a día, hacemos una cena benéfica y pedimos objetos para hacer una rifa y nos dan, tenemos un pequeño prestigio. Han reconocido nuestra labor y tenemos varios premios.

Es muy costoso, se puede empezar pero como luego dependemos de subvenciones no tenemos un dinero fijo que entra todos los años, las subvenciones te las conceden a año vencido, entonces pues depende de hasta cuando el cuerpo aguante.

Representante de entidad de afectados

6.3 Recursos humanos: profesionales, voluntarios y socios

El hecho de que gran parte de las entidades sean de creación más o menos reciente y de que estén formadas por afectados y familiares (teniendo en cuenta la escasa incidencia de estas enfermedades), así como la escasa financiación obtenida mediante subvenciones u otras modalidades, hace que presenten una **escasa profesionalización**. Solamente el 31,7% de las entidades cuenta con trabajador social y el 26,7% con psicólogo. Con respecto a otras profesiones, como la de monitores o educadores sociales, su incidencia es prácticamente inexistente.

Con respecto a la media de estos trabajadores por entidad, podemos observar cómo los datos suben un poco con respecto a los porcentajes de profesionales de las entidades, puesto que en algunas de las asociaciones se dispone más de un tipo de profesional entre los ya mencionados: trabajadores sociales (0,42 por entidad), psicólogos (0,32 por entidad), etc. Si hacemos una suma de las medias de cada tipo de perfil profesional, podemos observar cómo aproximadamente hay 1,62 profesionales por cada asociación de enfermedades raras. En muchas ocasiones, los socios ejercen funciones profesionales. La mayoría de entidades considera que sería necesario disponer de un trabajador social (80% de las entidades así lo considera), psicólogo (67,69%), asesor jurídico (61,54%) u otros.

... dijimos que alguien se tenía que implicar en todo esto de las subvenciones, de gestión, y me implicó yo. Me tocó ir aprendiendo a hacer todo el tema de subvenciones, no tenemos trabajador social, preferimos hacerlo nosotras y que el dinero se dedique a terapias para los críos.

Representante de entidad de afectados

Con respecto a otras personas físicas con participación activa en las entidades, hay que destacar que en el 82,5% de las mismas participa activamente la Junta Directiva, con una media de 4 miembros activos por entidad. En menos del 50% de las entidades participan activamente voluntarios y en un 61,7% participan activamente los socios, siendo la media de los mismos, respectivamente, 3 y 46 por entidad. En este sentido, hay que aclarar que existe mucha dispersión de los datos de socios por entidad, puesto que hay entidades que cuentan con más de 400 socios mientras que otras no tienen o apenas tienen representación.

Siempre intentas solucionar todo lo que podamos, pero solo somos 4 en la Junta y llevamos 9 años y no hay nadie que quiera continuar.

Representante de entidad de afectados

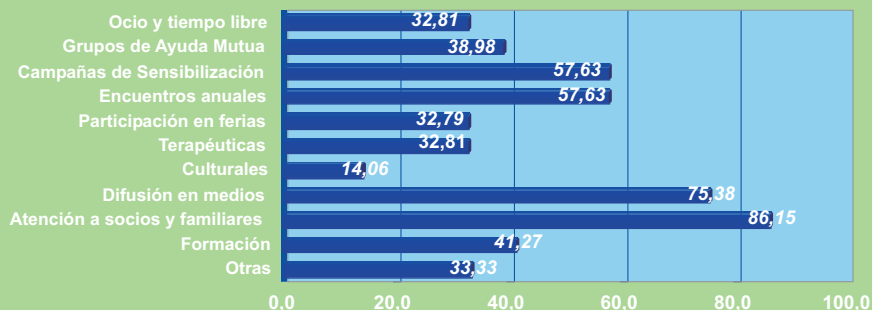
El resto como trabaja no puede. Muchas mamás dicen que bastante tienen con sacar el niño adelante como para que meterse en, hoy por hoy. Ideas claro que tenemos ideas de hacer lo que pasa es que a los padres les cuesta mucho implicarse.

Representante de entidad de afectados

6.4 Actividades y servicios

Aunque con diferentes grados de especialidad, las asociaciones de ER que conforman FEDER desarrollan un amplio abanico de actividades dirigidas tanto a sus socios y familiares como a la población general. Un 86,15% de las entidades lleva a cabo un servicio de atención a socios y familiares. Otros servicios dirigidos a los socios que realizan algunas de las entidades son: encuentros periódicos (en un 57,63% de las entidades), formación (41,27%) grupos de ayuda mutua (38,98%) actividades terapéuticas (32,81%), actividades de respiro y ocio y tiempo libre (32,81%), etc.

Gráfico 52: Distribución de entidades en función de las actividades que realizan. Datos porcentuales



* Una entidad puede estar situada en más de una categoría de respuesta.
Fuente: Elaboración propia

Algunos de los servicios que se prestan en las entidades son de especial utilidad para la salud y el bienestar del afectado y/o de su familia. Vista la laguna que representa la estabilización de algunos servicios, como los servicios de rehabilitación públicos, las entidades han centrado su interés en el desarrollo de un sistema complementario.

Muchos de los servicios a los que accede el enfermo no son proporcionados por el sistema Sanitario, sino por las asociaciones. Estos servicios hay veces que no existen en la seguridad Social, o su lista de espera hace muy difícil el acceso en el momento en que se necesita

Questionario a afectados

Hemos podido tener tres fisios, una psicóloga todo el año y luego eventuales tenemos otra psicóloga para los grupos de autoayuda y en el verano hacemos respiro familiar y ahí tenemos cinco o seis cuidadores.

Representante de entidad de afectados

El fisio del hospital lo ve una vez en el hospital y nosotros atendemos la necesidad en el domicilio, se hacen visitas programadas y los fisios van rotando en las visitas domiciliarias y viendo a la gente. Es un trabajo que las asociaciones hacemos porque no cubre el sistema sanitario.

Grupo de profesionales de atención a ER

Pero es imprescindible que para el desarrollo de este tipo de servicios haya una colaboración y coordinación con el sistema sanitario.

Algunos profesionales nos han preguntado dónde se hace un test genético para diagnosticar por ejemplo, la hipertermia en España, y eso sí nos lo han planteado, o dónde se localiza tal sustancia o tal compuesto para elaborar tal medicamento, nos lo ha preguntado un servicio de farmacia de un hospital grande de Murcia, son dificultades que tienen los propios profesionales para encontrar ese tipo de especificidades.

Desde el primer momento se han tenido en cuenta las enfermedades raras aquí, y la prueba es que solo hay un registro en España y está en Extremadura desde el año 2004.

Responsable servicio de información especializado

Entre las actividades destinadas a la población general, “a la sociedad” destacan sobre todo las de difusión en medios (un 75,38% de las entidades realizan estas actividades) y las campañas de sensibilización, que se realizan en un 57,63% de los casos, un número muy significativo de entidades.

Algunos se llevaban las manos a la cabeza diciendo que para qué queríamos nosotros a una periodista, necesitamos más a un terapeuta, más psicólogos, pero para qué una periodista, y gracias a que tenemos una periodista cada vez se nos conoce más, y los artículos en prensa son muchísimos, realmente la comunicación es fundamental para una enfermedad rara, así te das a conocer.

Grupo de profesionales de atención a ER

A la hora de valorar las actividades, es importante saber no sólo qué actividades se desarrollan sino también en qué medida participan los socios y usuarios. Las entidades afirman que, por lo general, sus socios participan en las actividades que éstas organizan (un 93,55%), en algunos casos con asiduidad (en el 29,03% de los casos), aunque por lo general suelen hacerlo de manera esporádica (en un 64,52% de las entidades). El escaso número de entidades que mencionan que sus socios no participan en las actividades (6,45%) afirman que esto se debe a la propia problemática asociada a su enfermedad, que les complica la participación activa.

Con respecto al 64,52% de entidades que mencionan que sus socios sólo participan ocasionalmente, señalan igualmente que principalmente se debe a las características y dificultades asociadas a sus enfermedades. Otros aspectos dificultan esta participación, como puede ser la disponibilidad horaria de los asociados, su dispersión geográfica o, en ocasiones, la escasa motivación.

La distancia geográfica hace que no todos los socios participen.

Por distancia, por condiciones físicas de los afectados, por cansancio y por falta de motivación.

Cuestionario a asociaciones

Nosotros en el hospital en el momento que hay un niño con un diagnóstico de ER hablan a los padres de nuestra asociación, lo único que hay padres que sí quieren y hay otros que no, que no quieren saber nada, es otra forma de reaccionar y no les podemos obligar a nada.

Representante de entidad de afectados

Las asociaciones son fundamentales, (...) porque ahí se van a reflejar una serie de necesidades que (...) ellos cubren, trabajan como coproductores de salud también, cubren, dan una actividad complementaria al sistema sanitario público que no contemplamos

nosotros, que no llegamos pero que ellos sí desarrollan esa labor.
Responsable de políticas sociosanitarias autonómicas

Más allá de la participación en las actividades, es importante conocer cuál es la satisfacción con las mismas. El 87% de los afectados por enfermedades raras están satisfechos con los servicios y actividades que ofrecen sus asociaciones. Lo que valoran principalmente es la divulgación e información sobre la enfermedad que les proporcionan a los socios y que también facilitan a la sociedad, y la ayuda emocional que les facilitan como afectados y como familiares. En el primer caso, los afectados señalan la mejora en la atención e información sobre su propia enfermedad, así como el contacto con centros médicos e instituciones especializadas.

Proporciona mucha información sobre la enfermedad que desconocía, información sobre acontecimientos, convenciones, ayuda psicológica y emocional.

Questionario a afectados

Respecto a la ayuda emocional, los afectados no sólo aluden al apoyo psicológico y a los grupos de ayuda mutua en los que pueden participar “formalmente” en su entidad, sino también a la importancia de poder tener contacto con otros afectados y familiares en situación similar, a través de los cuales se crean lazos emocionales esenciales para afrontar las distintas situaciones. En este sentido las asociaciones constituyen un pilar fundamental tanto para los afectados como para sus familiares, que se ven en general apoyados, sobre todo a nivel emocional. Sin embargo, otros afectados son conscientes de la falta de recursos y de apoyo institucional a la que muchas asociaciones se enfrentan. En este sentido, aluden al escaso margen de maniobra de estas asociaciones.

Todos los que están son enfermos como yo y nos apoyamos mutuamente tanto moral como psíquicamente, sobre todo hablamos el mismo lenguaje y yo te sientes menos bicho raro. Hemos conseguido amistades buenas, buenas como familia.

Questionario a afectados

Aunque hacen lo que pueden, no hay recursos para cubrir las necesidades particulares de cada afectado.

Questionario a afectados

A este problema se le añade también la cuestión de la ubicación de las asociaciones. En efecto, muchas asociaciones están localizadas en determinados lugares mientras que sus asociados están dispersos, lo que incrementa en cierta medida la percepción de aislamiento de los afectados, puesto que no tienen la posibilidad de establecer una relación más profunda y personal con la asociación

La asociación se encuentra en Sevilla y yo estoy en Granada y no puedo hacer uso de sus servicios y/o actividades. Estoy muy limitada, sólo hago uso a través del correo electrónico

Questionario a afectados

6.5 Colaboración interinstitucional y situación de FEDER

Las asociaciones valoran positivamente la función de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Entre los servicios que presta FEDER más conocidos por sus entidades federadas, se encuentran principalmente aquellos que tienen que ver con la transmisión de información y con el asesoramiento, como es el caso del SIO (Servicio de Información y Orientación), del que hablaremos a continuación.

Los profesionales reconocen positivamente las campañas de promoción y sensibilización realizadas ('haz tu parte', 'HAZER', Día mundial, ...). Muchos de ellos reconocen relacionarse con la federación, principalmente a través de su página web y boletín electrónico. Lo mismo ocurre también con los afectados.

Lo de FEDER considero que es una labor genial porque estás enfermo, vamos para mí la mía es la más importante, pero notas que lo que nos ocurre es común a todos y que FEDER puede hacer esa labor.

Entrevista a afectada por enfermedad rara

Las actividades de investigación, acción política y difusión del conocimiento e información, así como su impulso unificador de iniciativas tan dispersas, son reconocidas también de forma positiva. En general, las actividades de FEDER son valoradas positivamente, y las entidades que reconocen no participar en las mismas atribuyen dicha situación a causas no relacionadas con la propia Federación: falta de tiempo, de disponibilidad de recursos, cambios organizativos, etc. Sin embargo, las asociaciones también creen que FEDER debería hacer el esfuerzo para impulsar en el futuro nuevas actividades, proyectos y servicios, como pueden ser:

- Promoción de Medicamentos.
- Campamentos, vacaciones y turismo accesible.
- Divulgación en especialistas sanitarios, profesionales y población general.
- Viviendas de acogida para familias en torno a centros y especialistas de referencia.
- Mediación y sensibilización ante las administraciones.
- Financiación (economía de escala, mediación).
- Fomento de la investigación.
- Asesoría especializada en el reconocimiento de la discapacidad.
- Asesoría en elaboración de Proyectos.
- Asesoría jurídica.
- Promover documentos y protocolos reconocidos por la administración sanitaria.
- Generación de espacios para intercambio de ideas, formación y opiniones.

Un 51,26% de las entidades justifican que estas nuevas iniciativas debería realizarlas la Federación puesto que el presupuesto en sus respectivas asociaciones es insuficiente. La mitad de ellas considera que buena parte de dichos servicios o proyectos ha de realizarse como acción conjunta y coordinada y no como iniciativas individuales de cada entidad. En un menor número de entidades se consideran también otros motivos, como economizar gastos o por el hecho de que muchos de estos servicios propuestos son consustanciales a la actividad de una federación.

La mayoría de las entidades consultadas (un 57,78%) participa en los servicios de FEDER. No obstante, es significativo que 2 de cada 5 entidades no lo estén haciendo, por lo que deberían analizarse detenidamente los motivos por lo que esto ocurre y plantear acciones al respecto.

Las causas por las que estas entidades no participan son ajenas a la propia Federación: falta de tiempo, de disponibilidad de recursos, cambios organizativos, etc. No obstante, sería positivo que desde FEDER se redoblaran los esfuerzos para reducir las dificultades de participación de algunas de las entidades, que generalmente acaecen en aquellas más pequeñas.

Con respecto a la valoración de la información que se envía periódicamente a las entidades desde FEDER, la mayoría de las asociaciones federadas consideran que ésta es útil y novedosa (66,15%), aunque también en ocasiones se considera un trabajo extra. De manera quizá contradictoria, hay un número muy reducido de entidades que consideran que ésta es excesiva mientras que otro también muy reducido la consideran escasa, cuestión que responde a la propia idiosincrasia de cada entidad.

Las asociaciones derivan la información que les transmite FEDER a los socios en la mayoría de los casos (en un 80% de las entidades). El pequeño número que señalan que no derivan la información transmitida por FEDER a sus socios se debe a que no prestan atención directa, a la escasez de socios, por escasez de medios, a que realizan una selección enviando la información sólo a aquellos que consideran que les interesa realmente o a que la información no está adaptada a su discapacidad (por ejemplo, a aquellos que son ciegos). En este último caso, se recomienda que desde FEDER se favorezca que la información esté adaptada para el caso de los asociados a entidades que, por las características de su discapacidad así lo requieran.

Las entidades proponen posibles mejoras en los vehículos de comunicación que FEDER utiliza con ellas mismas, destacando sobre todo la realización de reuniones presenciales (planeadas por un 35,38% de las entidades) y de foros (un 40%) y, en menor medida, los comunicados y los correos postales, entre otras mejoras. También se plantea la realización de un mayor número de Encuentros de Enfermedades Raras, recibir un contacto más directo y participativo o filtrar el envío de información para que no sea excesiva.

Por lo general, las asociaciones valoran muy positivamente los materiales que FEDER facilita a las entidades. La valoración que tienen las asociaciones de la revista Papeles de FEDER, es muy positiva, así como del Boletín Electrónico. Se valoran satisfactoriamente la presentación de contenidos, y su formato. Algunos participantes sugieren mayor difusión en formato digital, así como el tratamiento de contenidos de forma más extensa. También se valora positivamente la página web, tanto en su formato como en contenidos. Se reclaman también, como ya hemos comentado, espacios en formato 'foro' de intercambio de opiniones que favorezcan una mayor fluidez y rapidez en las comunicaciones.

... está muy bien y orienta a las personas rápidamente. Aunque todavía queda pendiente dar respuestas rápidas a los casos que son únicos y no hay otro igual. Se encuentran aislados y necesitan respuestas y una comunicación fluida.

(El boletín electrónico) es lo mejor de FEDER. Estamos al día de lo que se hace en cada momento de forma puntual y con un tamaño que te permite dejar lo que estás haciendo en ese momento para leer si hay alguna novedad y después continuar sin más. Desde que estoy recibiendo el boletín electrónico estoy más informada de FEDER que nunca.

Questionario a asociaciones

Otras formas de colaboración institucional

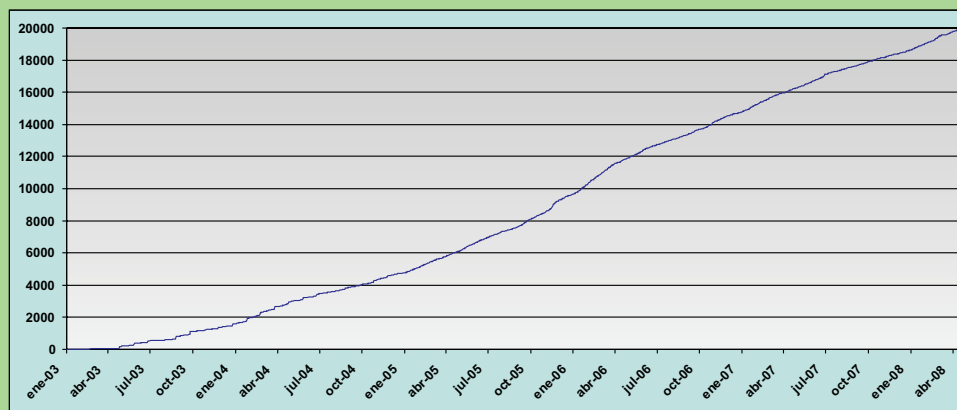
Aparte de formar parte de FEDER, algunas asociaciones participan en otras entidades de representación, tanto a nivel local y autonómico como a nivel nacional. Y, en menor medida, a nivel europeo e internacional. Hay que destacar, en este sentido, que algo más de un tercio de las entidades pertenece a EURORDIS. Un 23,08% pertenece a COCEMFE. Un 44,62% de las entidades afirma pertenecer a otras organizaciones no especificadas previamente en el cuestionario. Otras pertenecen también al CERMI, FEAPS o a la ONCE, según el tipo de discapacidad que implique la enfermedad rara correspondiente.

6.6 El Servicio de Información y Orientación de FEDER

Desde el año 2001, FEDER mantiene activo un *Servicio público de Información y Orientación sobre enfermedades raras (SIO)*, accesible a través de teléfono e Internet y especializado en información sobre ER.

Aunque este servicio no ha sido diseñado como plataforma de estudio, sus bases de datos permiten realizar ciertos análisis que ofrecen información útil sobre las necesidades, expectativas, así como algunas características de la situación y necesidades de las personas con ER y sus familias. Hasta abril de 2008, el SIO ha atendido a un total de 13.767 usuarios diferentes, que han realizado 15.176 consultas. Como respuesta a estas consultas, se han registrado un total de 18.895 actuaciones concretas

Gráfico 53: Evolución de actuaciones realizadas por el SIO entre enero de 2003 y abril de 2008. Total actuaciones.

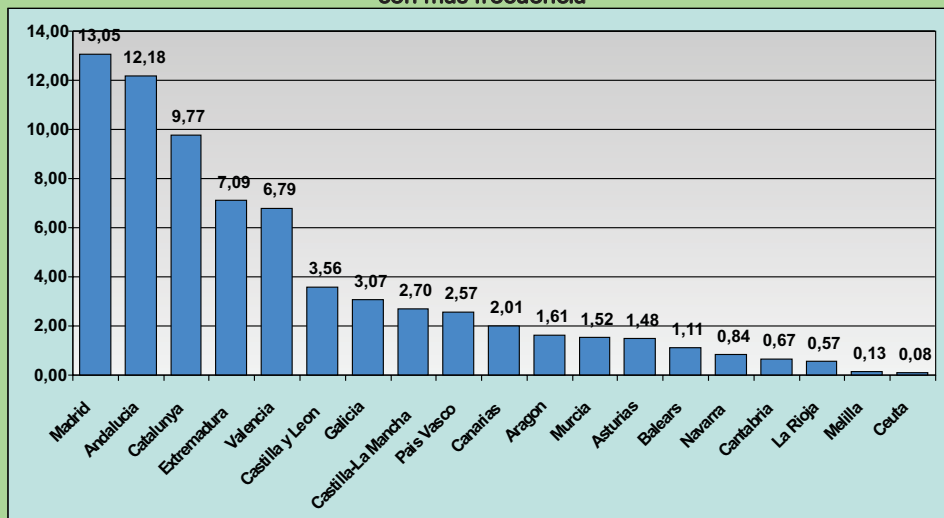


Fuente: Elaboración propia a partir de datos del SIO.

El SIO atiende mayoritariamente a usuarios de forma no presencial, ya sea telefónicamente (a un 36,78%) o a través de Internet (formularios en web o correo electrónico, abarcando casi a un 50%). Aproximadamente una de cada cuatro consultas son realizadas por usuarios que se han dirigido al sistema en más de una ocasión.

Prácticamente la mitad de las consultas dirigidas al sistema provienen de cinco Comunidades Autónomas: Madrid, Andalucía, Cataluña, Extremadura y Comunidad Valenciana. Casi un tercio del total de consultas proviene del extranjero, casi todas ellas de países iberoamericanos.

Gráfico 54: Procedencia de las consultas por CCAA en España y resto de países con más frecuencia



Fuente: Elaboración propia a partir de datos del SIO.

Si atendemos al perfil de las personas que realizan consultas, en base a su relación con la persona afectada, los familiares realizan casi la mitad de ellas, seguidos por los propios afectados. Entre ambos realizan casi el 80% de las consultas.

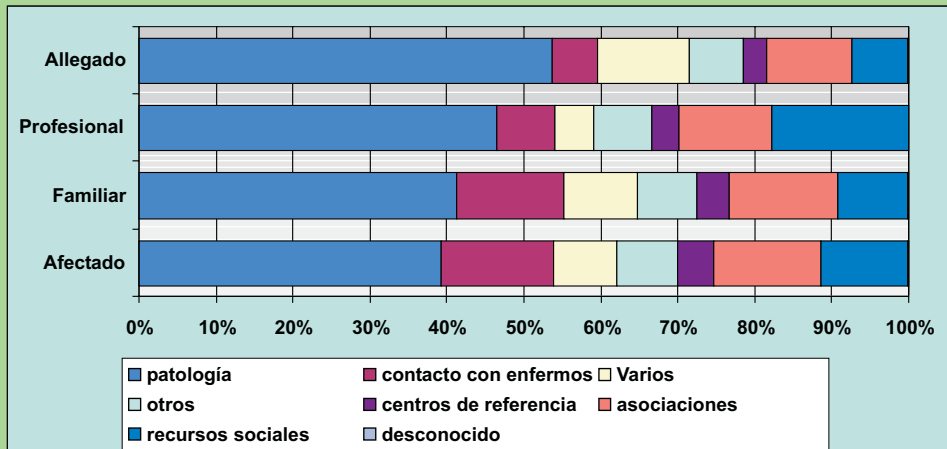
Dada la especial configuración de las bases de datos del SIO, para ofrecer información útil sobre edad y sexo de las personas sobre las que se realiza la consulta (personas con ER), debemos distinguir por un lado, las que se realizan sobre personas menores de 18 años, que prácticamente en su totalidad son realizadas por otras personas en su nombre; en este caso, más de la mitad de las consultas se refieren a menores de 6 años, en su mayoría mujeres. El 37,53% de las consultas las realiza el propio afectado, un 44,27% los familiares y un 8,23% la realizan profesionales.

Si atendemos a las consultas realizadas sobre personas mayores de 18 años, ofrecemos información exclusivamente sobre aquellas que han sido realizadas por el propio afectado, ya que el método de captación de datos no permite asegurar de forma fiable que la edad registrada pertenece a la persona que realiza la consulta en vez de la de la persona afectada a la que se refiere dicha consulta. En el caso de los afectados mayores de 18 años, por tanto, las consultas se distribuyen de forma más uniforme tanto por criterios de edad como por sexo, aunque sigue siendo ligeramente mayor el número de mujeres que el de varones al que se refiere la consulta. Sobre el total de consultas, hay una abrumadora mayoría de ellas realizadas por mujeres (el 71,96%), destacando principalmente para aquellos afec-

tados menores de edad. Ante estos datos, podemos afirmar que la atención directa del afectado que se realiza en el seno familiar es principalmente femenina. Como suele ser habitual para la población en situación de dependencia, las personas que llevan a cabo esa atención y cuidados informales son mujeres.

Se han registrado consultas sobre un total de 1.414 personas que carecen de diagnóstico, lo que indica que un 10,27% de la población registrada en el SIO permanecía sin diagnosticar en el momento de realizar su consulta. Es lógico, por tanto, que casi la mitad de las consultas realizadas se refieran específicamente a la patología; destaca también que más de un 13% de las consultas se destinan a facilitar el contacto con otras personas afectadas.

Gráfico 55: Distribución del tipo de consultas por perfil de usuario.

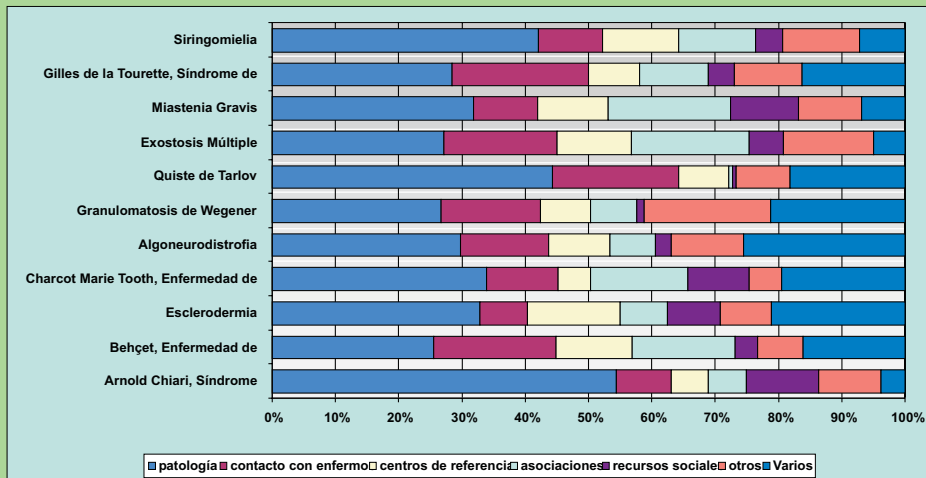


Fuente: Elaboración propia a partir de datos del SIO.

En total existe registrada al menos una consulta para 1.402 enfermedades diferentes. Las enfermedades para las que más consultas se reciben son el síndrome de Arnold Chiari, la enfermedad de Behçet, la Esclerodermia y la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, que en cualquier caso superan apenas el 1% del total de consultas cada una de ellas.

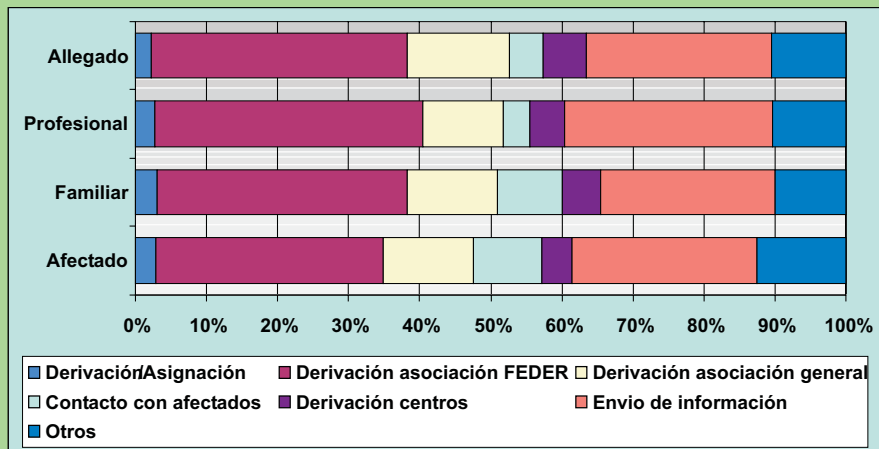
Dado su carácter de servicio de orientación, el abanico de actuaciones que puede realizar el SIO se limita a medidas de derivación a otros servicios y facilidades para el establecimiento de contactos. Más de la mitad de las actuaciones realizadas han consistido en derivación a asociaciones o envíos de información.

Gráfico 56: Principales patologías por tipo de consulta realizada



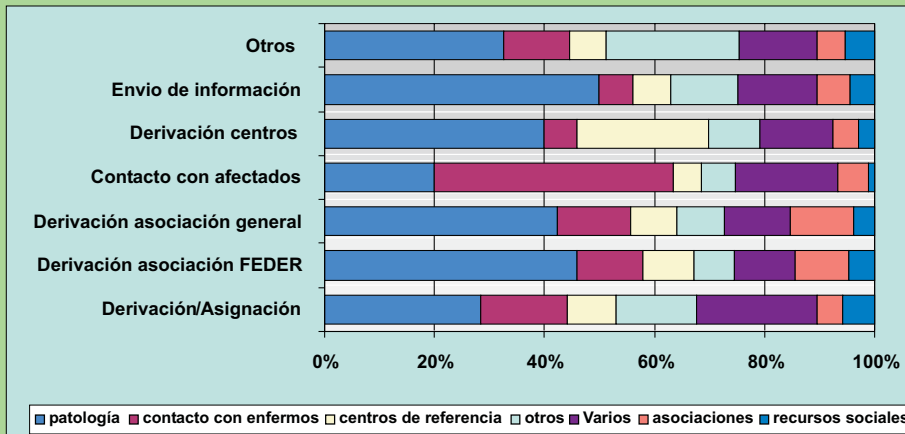
Fuente: Elaboración propia a partir de datos del SIO.

Gráfico 57: Distribución del tipo de actuaciones por perfil de usuario.



Fuente: Elaboración propia a partir de datos del SIO.

Gráfico 58: Distribución del tipo de actuaciones por tipo de consulta realizada.



Fuente: Elaboración propia a partir de datos del SIO.

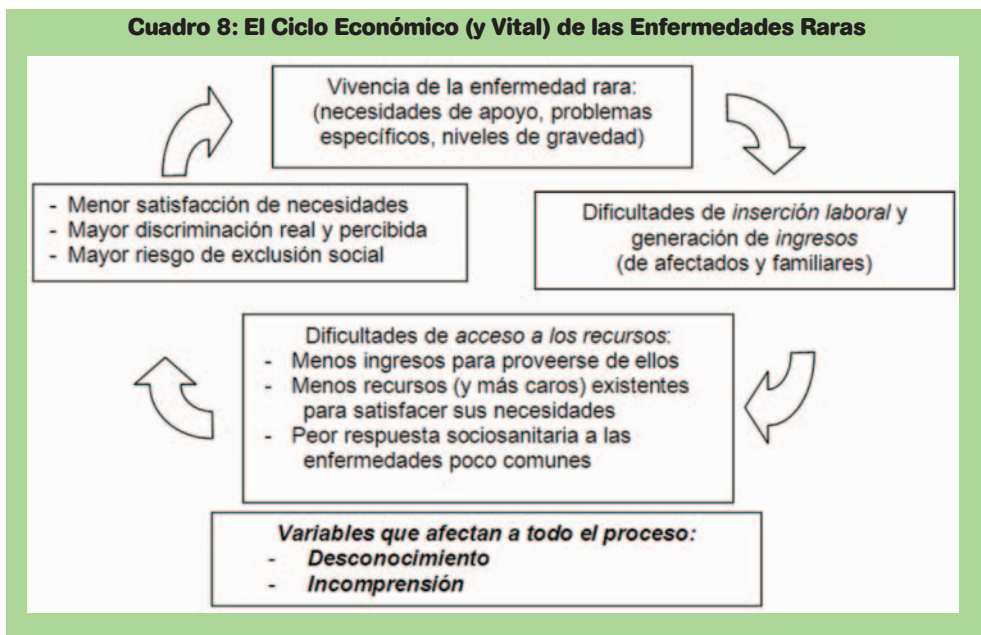
7 Conclusiones

A lo largo de este informe, hemos pretendido ofrecer una idea precisa sobre cuál es la situación actual de las personas con enfermedades raras y sus familias en España, tanto desde el punto de vista sociosanitario, como desde una perspectiva socioeconómica y de bienestar, participación e inclusión en la sociedad.

Estos tres ejes diferenciados están intrínsecamente relacionados entre sí y condicionan el desarrollo social y personal del afectado, desde que presenta el primer cuadro de síntomas y signos (en función de la enfermedad y de la persona, varía el momento de la aparición), hasta que consigue recibir un tratamiento sanitario y unos apoyos sociales necesarios como para llevar una vida lo más normalizada posible en su entorno social (si es que efectivamente lo logra).

Partiendo de los datos presentados, podemos constatar que existe un *ciclo vital, a la par que económico, de las enfermedades raras* (la vivencia de la enfermedad por parte de los afectados y sus familias) en el que se localizan, en mayor o menor medida, procesos de vulnerabilidad y exclusión social que pueden variar en función del tipo y la gravedad de la enfermedad del afectado, la adecuación y eficacia de la atención sociosanitaria recibida, los recursos socioeconómicos propios del afectado y su familia, los recursos y apoyos sociales (o, por el contrario, los obstáculos) que reciban del entorno social, así como las habilidades y capacidades personales de afrontamiento de las situaciones.

En el siguiente cuadro, sintetizamos los cuatro vértices fundamentales de este recorrido cíclico que han de afrontar los afectados y en el que cada fase planteada influye en la siguiente (y todas entre sí).



Fuente: Elaboración propia.

El primer vértice se relaciona específicamente con la *enfermedad rara*, como génesis de este ciclo económico y vital y que varía en función del tipo de enfermedad, características, limitaciones en la actividad que generan, gravedad, etc., así también, como veremos, por la respuesta sociosanitaria que se ofrece desde su detección y diagnóstico hasta su tratamiento.

El segundo vértice tiene que ver con las *limitaciones en la generación de ingresos y recursos* que devienen fundamentalmente de las *dificultades para acceder al mercado laboral* de los afectados, o bien de los *costes de oportunidad laborales experimentados por sus cuidadores principales*. Estas limitaciones, se constatan desde el momento en que el afectado presenta necesidades específicas de apoyo para el desarrollo de su vida social y personal, y se agudizan o no en función de la respuesta sociosanitaria a la enfermedad, sobre todo en la concreción de un diagnóstico y la adecuación del tratamiento, así como en las posibilidades de recibir apoyos sociales *específicos*.

El tercer vértice estaría constituido por esos *bienes, servicios y recursos sanitarios, económicos y sociales que van a dar respuesta a la enfermedad*, que se encuentran (o no) en el entorno social y cuya adquisición y uso (si es que esos recursos existen) depende de la capacidad adquisitiva de las familias o bien de la cobertura de los mismos por parte de un sistema de bienestar social público, que garantice que aquellos individuos que, por motivo de su enfermedad (y las barreras que en el entorno existen para la misma), tienen más dificultades para generar ingresos (limitaciones en la ganancia), reciban los suficientes apoyos para adquirir los recursos que necesitan para satisfacer sus necesidades (Sen, 2004), en igualdad de oportunidades y sin ser discriminados.

El cuarto vértice pone en relación ese contexto social con el individual-relacional. La *vulnerabilidad social y/o discriminación* asociada a las circunstancias descritas coloca a los afectados (máxime si no disponen de los recursos idóneos para satisfacer sus necesidades) en *riesgo de exclusión social*, entendida desde un punto de vista *objetivo* como la imposibilidad de acceder a los recursos y bienes necesarios para la satisfacción de sus necesidades, pero que también tiene implicaciones *subjetivas*, pues el impacto de esa exclusión de los bienes y recursos, afecta al *bienestar emocional* de los afectados, en mayor o menor medida, dependiendo de las habilidades psicológicas y capacidades personales para afrontar situaciones desfavorables, así como de los apoyos individuales (círculo familiar, básicamente) o del entorno (asociaciones, grupos de ayuda mutua, terapia psicológica) de los que puedan disponer.

Por último, encontramos otras dos *variables que afectan a todo el proceso*: el *desconocimiento* y la *incomprensión*. Afectan a todo el proceso, ya que son un hecho prácticamente desconocido por la sociedad, pero también por los propios profesionales médicos, dada la baja incidencia de estas enfermedades. En primer lugar, influyen en el *afectado y su familia*, desde que aparecen los primeros síntomas desconocidos de la enfermedad, que no se asemejan a ninguna enfermedad común. Ese desconocimiento persiste y se amplía en el momento en que los *profesionales médicos* de referencia en ese momento no conocen el diagnóstico de la enfermedad y, en el caso de que lo conozcan, ésta puede carecer de un tratamiento adecuado y eficaz.

El desconocimiento y la incomprensión también aparecen en los espacios sociales en los que interacciona el afectado y su familia, siendo especialmente importante en el contexto educativo y, sobre todo, en el laboral. El desconocimiento de enfermedades extrañas y complejas y la incomprensión ante manifestaciones de las mismas (como pueden ser las crisis agudas), *dificulta tanto el acceso al mercado laboral, como la permanencia e integración*

en el mismo, pues es probable que el entorno laboral (representado por empresarios, jefes y compañeros de trabajo) se haga hostil a las necesidades de apoyos y situaciones extraordinarias (bajas laborales, permisos para asistencia a médicos, etc.) de estos trabajadores (ya sean afectados o familiares). Y, como última consecuencia, el desconocimiento y la incompreensión de la sociedad en la que se inserta el afectado y su familia consolida la *exclusión social* y favorece el *malestar emocional* de los afectados, que se ven *rechazados* por ser distintos y requerir de *apoyos específicos*.

Este proceso es cíclico, en tanto que se repite constantemente e interconecta unas áreas con las otras, de tal manera que repercuten entre sí (por ejemplo, la falta de recursos para satisfacer las necesidades, repercute en la gravedad de la enfermedad y en el bienestar emocional, lo que repercute a su vez en las posibilidades de los afectados y sus familias de acceder al empleo y generar ingresos)²¹. Sin embargo, existen elementos para el optimismo, representados por *los avances médicos (en la detección, el diagnóstico y el tratamiento)*, pero también por *los avances en nuestro sistema de bienestar social*, que genera nuevos recursos para satisfacer necesidades. También es constatable el poder que tiene el *apoyo informal*, representado por el tercer sector (las *asociaciones* como grupos de ayuda mutua) y el *núcleo familiar y relacional* más directo del afectado. Repasemos, pues, esos avances médicos y sociales que han posibilitado la importante mejora de la situación de los afectados por enfermedades raras.

Atención sociosanitaria

En general, el *proceso diagnóstico* al que se han enfrentado la mayoría de las personas entrevistadas presenta claros signos de ineficacia, en primer lugar por ser un proceso excesivamente largo, muchas veces no certero y en ocasiones en un ambiente que el propio enfermo percibe como inadecuado por el trato que recibe. Pero esa ineficacia se va reduciendo conforme nos acercamos a la época actual. En este sentido, hay que tener en cuenta que hay un grupo de enfermedades (principalmente las hematológicas, cardíacas y vasculares, endocrinas y los síndromes dismórficos) cuya situación en este ámbito ha mejorado satisfactoriamente y que la demora diagnóstica se ha reducido considerablemente en los últimos años para los afectados más noveles. La tendencia es que esa demora diagnóstica siga reduciéndose progresivamente en un futuro, a medida que los conocimientos, los métodos de detección y diagnóstico y las estructuras de atención sociosanitaria (para ello, podrán tener un importante papel los Centros de Referencia), sigan mejorando.

Como también hemos visto, más allá del diagnóstico y el tratamiento, la calidad de la atención sanitaria también depende de la calidad del trato entre el médico y el paciente. La relación entre el ciudadano usuario de servicios y el sistema de atención a la salud se cristaliza en un escenario muy concreto: a ambos lados de la mesa del médico. En este contexto entra en juego de manera concentrada un abanico de sentimientos y expectativas que siempre se acaban relacionando con el trato humano. Entre paciente y profesional se establece una relación dialéctica muchas veces condicionada por la experiencia previa vivida por los pri-

²¹ Como hemos visto a lo largo del informe, el nivel económico influye de una manera muy importante en el desarrollo de la enfermedad, la respuesta sociosanitaria y en la percepción subjetiva de la situación personal de los afectados y sus familias.

meros, el desconocimiento común entre los segundos y la desorientación de todos. La información, la sensibilización, la coordinación y el establecimiento de protocolos (aunque sea por grandes grupos de enfermedades) pueden reducir las situaciones de estrés y conflicto y facilitar la comprensión tanto de unos como de otros. Asimismo, una mayor dotación de recursos profesionales (en este y en otros ámbitos) permitiría que la relación médico-paciente estuviera dotada de más tiempo, más tranquilidad y más frecuencia, como para garantizar una profundidad y sencillez en la comunicación que en todas las enfermedades, pero más en estas poco comunes, es del todo necesaria. Como hemos visto, la transmisión de la información fracasa en muchas ocasiones, lo que genera efectos secundarios graves: acceso a fuentes de información no oficial de dudosa utilidad, desorientación y desafección hacia el sistema sanitario, así como dificultades extraordinarias para el profesional de la salud.

Del lado del tratamiento, se han constatado *dificultades específicas para acceder a la totalidad de productos* que se precisan para seguir un tratamiento adecuado de la enfermedad, con lo que buena parte de la población afectada consigue acceder a parte, pero no a la totalidad de lo prescrito en cada caso. Se evidencian además dificultades específicas para acceder a productos más allá del sistema sanitario: medicamentos huérfanos, importados o de uso no oficializado aunque permitido (compasivos). Estas dificultades crecerán de forma directamente proporcional a la gravedad de la enfermedad, a la escasez de información sobre sus síntomas y tratamiento, así como a su más baja prevalencia. La existencia o no de estos medicamentos en muchas ocasiones depende, por encima de cualquier otro factor, de los diseños de la industria farmacéutica, que suele producir y comercializar los mismos bajo criterios de estricta rentabilidad económica. En este sentido, se debería garantizar la accesibilidad de estos productos a los afectados, mediante la regulación normativa así como por medio de la cobertura por parte de la sanidad pública de estos productos,

Los tratamientos disponibles para la población con enfermedades raras, presentan un tipo de respuesta excesivamente orientado hacia los síntomas. Ello, si bien es resultado de la ausencia de tratamientos eficaces para la eliminación de la enfermedad, también se relaciona con el ofrecimiento de respuestas parciales en un contexto de desconocimiento sobre su existencia, descoordinación entre especialistas o la simple necesidad de dar una respuesta a cada necesidad de forma independiente.

Además de la ausencia de un sistema fiable de *recursos de referencia* adecuados (que mediante la *Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud* se está intentando articular), se detectan problemas de descoordinación entre diferentes servicios (sanitarios, sociales, educativos, etc.), así como de mecanismos de control de la información que eviten la repetición continua de pruebas, explicaciones, tratamientos y otras actuaciones. En este sentido la reclamación más evidente parece ser la necesidad de mayor especialización de determinados servicios o profesionales clave. Es necesario, en este ámbito, avanzar en criterios objetivos de planificación de los servicios y actividades, basando el trabajo en la exigencia a estas instituciones de un análisis riguroso de la demanda que expresan familias y afectados.

Las peculiares características de dispersión de casos influyen en el acceso a los recursos, generalmente servicios lejanos al lugar de residencia. Este acceso se complica no sólo por cuestiones relacionadas con el propio desplazamiento sino con problemas burocráticos sobre todo entre ámbitos de gestión de los sistemas sanitarios (comunidades autónomas, en general). La dispersión de casos determina a su vez la estructura y desarrollo de las orga-

nizaciones de afectados y familiares y en la consolidación y funcionamiento del movimiento asociativo, como veremos.

La relación entre enfermedad (discapacidad) y condición socioeconómica

Las personas con enfermedades raras presentan *necesidades de apoyo* muy variables tanto en *áreas de actividad* para las que las precisan, como en la *frecuencia e intensidad* de dichos apoyos. Como hemos visto, estas limitaciones en la actividad van a condicionar la situación de salud y socioeconómica de los afectados, por lo que se requieren *medidas que garanticen esos apoyos necesarios por motivo de su discapacidad* (y, en algunos casos, por su “situación de dependencia”), las cuales precisan primero del reconocimiento de la misma. En general, está mucho más generalizado el *reconocimiento por discapacidad* que por situación de dependencia, cuestión que parece lógica teniendo en cuenta el nivel de desarrollo de ambos sistemas; el acceso a ellos resulta fundamental para tener oportunidades de apoyo desde los servicios públicos, sobre todo entre aquellos que tienen menos ingresos como para poder proveérselos en el mercado. Más allá de estos, parece que las *ayudas técnicas están más generalizadas que la asistencia personal*, que sigue siendo una labor extensamente asumida por las familias y en concreto por las mujeres. Independientemente de los apoyos disponibles, las familias se ven sometidas a importantes costes (económicos y de oportunidad) como consecuencia de las necesidades de atención y apoyo que asumen que, como dijimos, van a reducir su capacidad monetaria para adquirir los recursos para satisfacer sus necesidades en igualdad de condiciones que el resto de los ciudadanos.

Se ha de plantear en el futuro cómo valorar la dependencia en determinadas enfermedades raras en las que no se visibilizan con nitidez las dificultades, que actualmente pueden suponer valoraciones inadecuadas, igual que en la valoración de la discapacidad. Determinadas enfermedades no presentan ningún síntoma ni rasgo visible, incluso para pruebas no especializadas, lo que repercute negativamente a lo largo de muchos momentos de la vida de las personas (debido al desconocimiento y la incompreensión): la relación con la familia y el ámbito laboral entre los más destacados, sobre todo si estas enfermedades se acompañan de crisis o fases agudas.

Con respecto a la población afectada en edad escolar y su relación con el sistema educativo, se observan aún grandes posibilidades de mejora. No se han generalizado apoyos y adaptaciones específicas en la escuela y más de la mitad de la población escolarizada no tiene cubiertas adecuadamente las ayudas que precisa, mediante apoyos en la escuela ordinaria o a través de centros de educación especial. Cabe destacar que, especialmente en el ámbito escolar, la mejora no pasa tanto por la generación de nuevos recursos como por un aprovechamiento eficiente de los que el sistema prevé para la población con necesidades educativas especiales, así como por la sensibilización de profesorado y alumnado acerca de las necesidades específicas de los alumnos afectados por enfermedades raras (y otras discapacidades).

En el ámbito laboral, el problema radica especialmente en la *inactividad obligada* de los afectados más que en los bajos niveles de ocupación entre los que efectivamente se consideran *activos* laboralmente hablando. Es llamativamente baja la tasa de actividad para la población en edad de trabajar, en ocasiones como efecto de unas no bien atendidas necesidades de adaptación de los puestos o flexibilización de las condiciones laborales: jornada, ubicación del puesto, conciliación de la vida laboral con las necesidades de tratamiento, etc. Como

hemos visto, la inactividad laboral, más que ser un hecho, es un proceso al que se ven abocados muchos de los afectados por la falta de apoyos, de adaptación del puesto de trabajo y de la incompreensión del sistema productivo hacia los trabajadores que son “diferentes”. Las (pocas) personas con enfermedades raras que trabajan, por el contrario, lo hacen en una situación de estabilidad laboral correcta y no destacan las altas tasas de desempleo (en relación con el resto de la población).

Pero es imprescindible también analizar la *relación con la actividad laboral no sólo del afectado, sino de su núcleo familiar*: la familia del afectado encuentra limitaciones añadidas en el terreno laboral, sobre todo los que prestan asistencia personal a la persona con enfermedad rara en el hogar como cuidadores principales, que según el tipo y la gravedad de la enfermedad, revelan *costes de oportunidad laborales* que van desde la reducción de la jornada laboral a la imposibilidad de continuar trabajando. Igualmente, se observan otros costes de oportunidad a nivel formativo, así como en cuanto a las posibilidades de disfrute del ocio y tiempo libre. Todo ello, va a afectar directamente a su nivel de ingresos y a su capacidad para adquirir los servicios y recursos que necesitan.

Las personas con enfermedades raras y quienes conviven con ellas en el hogar sufren *restricciones económicas* directamente relacionadas con la atención deficiente de sus necesidades de apoyo y la insuficiente cobertura pública de los recursos que necesitan. Se ha constatado una menor capacidad para generar ingresos así como obligación de asumir más costes que la población general, tanto más graves cuanto mayores son las necesidades de apoyo. Como hemos observado, esto repercute negativamente en sus niveles de integración, tanto real como percibida, existiendo una gran mayoría de población afectada que se ha sentido discriminada en diferentes ámbitos de la vida social y cuya valoración *subjetiva* de su situación personal es bastante baja, tanto más cuanto peores son las condiciones socioeconómicas en las que viven.

Esos niveles de malestar y desigualdad pueden reducirse mediante una adecuada cobertura del sistema de bienestar público y/o bien amortiguarse mediante las redes de apoyo informales, circunscritas al entorno personal, pero también (aunque en menor medida al tratarse de un movimiento incipiente) al entorno asociativo. La información obtenida permite afirmar que las personas con enfermedades raras y sus familias cuentan con redes de apoyo muy limitadas y circunscritas habitualmente a personas de su entorno personal.

Las familias sufren consecuencias graves en su bienestar emocional, en su capacidad para mantener vínculos y relaciones sociales y en sus oportunidades para mantener una vida laboral activa. La aparición de la enfermedad en un hogar puede suponer un alto impacto emocional para la persona con enfermedad rara y su entorno más íntimo. El aislamiento social puede llegar hasta la familia extensa, y las relaciones sociales se ven afectadas. Los sentimientos de frustración hacia las personas y las instituciones son generalizados, sobre todo en personas con grandes necesidades de apoyo no cubiertas o con dificultades para acceder a diagnóstico y tratamiento adecuado. Son personas, por ejemplo, frecuentemente sometidas a periodos largos de falta de sueño, obligadas a generar conocimiento técnico sobre especialidades complejas (genética, biología, medicina), renunciar a logros personales, uso del tiempo libre, etc. Como hemos podido comprobar, la pertenencia a las asociaciones de atención y apoyo a afectados por enfermedades raras o, más genéricamente, a personas con discapacidad, mejora los *niveles de bienestar subjetivo* de los afectados, independientemente de la condición socioeconómica de los mismos, pues sirven de ayuda mutua y apoyo psicológi-

co entre afectados con problemas similares, que les ayudan a afrontar situaciones análogas en diferentes escenarios sociales: la atención sanitaria, el apoyo social, la inserción laboral y educativa, etc.

Según familias y profesionales, las entidades especializadas en la atención a personas con enfermedades raras (básicamente asociaciones de afectados, familias y también recursos públicos) constituyen un punto de apoyo muy bien valorado. Aún así, resulta evidente que la población con enfermedades raras y sus familias forman un colectivo, como decíamos, en situación de vulnerabilidad, por lo general con grandes necesidades de apoyo en todos los ámbitos de la vida. El fortalecimiento de las asociaciones y las macro-estructuras que las agrupan (federaciones regionales, estatales y supranacionales) suponen un incremento en recursos útiles para las personas con enfermedades y sus familias (información, contacto con otros afectados, coordinación, sensibilización y apoyo), así como un recurso poderoso para hacer valer sus derechos y reivindicar ante los poderes públicos que se garanticen unos niveles dignos de atención sociosanitaria e inclusión social.

Las iniciativas de información, sensibilización y coordinación de servicios, junto con las mejoras en investigación generan grandes posibilidades de mejora que las personas perciben con optimismo. La articulación de esfuerzos, autonómicos, nacionales e internacionales, públicos y privados, de profesionales y de afectados y familiares, es la herramienta más poderosa y eficaz que se puede emplear para empezar a mejorar la situación sanitaria de los afectados y sus familias y garantizar su inclusión y no discriminación en la sociedad. Este es el camino que se ha tomado en los últimos años y, como los datos de este estudio demuestran, está obteniendo unos resultados (si bien aún incipientes) claramente favorables. Sigamos, por lo tanto, recorriendo juntos este camino.

8 Recomendaciones

- 1 **Avanzar en la detección y tratamiento precoz como mecanismo de prevención**, para reducir la posibilidad de consecuencias graves que resultan evitables en el corto plazo. En este ámbito es fundamental la unificación de las pruebas genéticas entre diferentes comunidades, cuyo catálogo ha de ser revisado periódicamente.
- 2 **Facilitar el acceso a los recursos especializados**. Una vez que las familias identifican servicios o profesionales realmente capacitados para intervenir en el diagnóstico y tratamiento de las personas con enfermedades raras, encuentran múltiples dificultades para acceder a ellos. Estas dificultades se relacionan con la dispersión geográfica y las trabas burocráticas principalmente, por lo que resulta necesario desmontar las barreras administrativas, sobre todo entre Comunidades Autónomas, para la atención a personas ajenas al sistema regional de salud. En el medio rural, las dificultades de acceso a recursos (sobre todo especializados) se incrementan.
- 3 **Mejorar el registro e intercambio de información entre personas afectadas y profesionales**. Las personas con enfermedades raras y sus familias precisan sistemas de control de la información válidos y reconocibles entre diferentes especialistas, de forma que no tengan que ‘empezar de cero’ cuando acuden a un nuevo servicio o se produce un cambio del profesional que les atiende. De igual manera, es preciso incorporar la información que las familias cuidadoras disponen sobre su experiencia en la relación y apoyo al afectado, así como poner a su disposición la información contenida en la historia clínica.
- 4 **Ampliar la cobertura de los tratamientos**. La atención a una persona con enfermedad rara puede requerir la aplicación de muchos recursos, más allá de los farmacológicos. Independientemente de si los medicamentos son financiados total o parcialmente (lo cual suponen un coste muy alto para muchas familias), el tratamiento adecuado a muchas personas requiere la adquisición de otros materiales, servicios y recursos que no están financiados, por lo que se hace necesario contemplar el reembolso de los mismos. Para ello, es indispensable una regulación normativa que garantice el acceso como derecho fundamental, así como medidas eficaces para que esa cobertura se haga efectiva.
- 5 **Incorporar criterios de especificidad en el diseño de los servicios de apoyo**. Determinadas características de las enfermedades raras implican necesidades o servicios de apoyo muy concretos que, aunque existen, en ocasiones no se puede acceder por cuestiones formales de diseño de los servicios o no contemplar limitaciones en la actividad muy específicas de algunas enfermedades raras. Resulta recomendable flexibilizar y adaptar estos mecanismos, por ejemplo en los servicios de valoración de la discapacidad o de la incapacidad laboral.
- 6 **Atención integral en educación, con los apoyos necesarios dentro y fuera del entorno escolar**. Las personas con enfermedades raras precisan de una adaptación de los recursos educativos que les permitan acceder a estos servicios en igualdad de oportunidades. Las adaptaciones precisas para su escolarización trascienden en muchos casos de las meramente curriculares: eliminación de barreras, disposición de profesionales de apo-

yo, adaptación de horarios y exámenes. Asimismo, debería extenderse la aplicación de los apoyos al ámbito doméstico, para favorecer el mejor seguimiento de los cursos escolares.

- 7 Incorporar la perspectiva de género en el apoyo a los afectados y afectadas por enfermedades raras.** La principal carga de atención a personas con enfermedades raras muy dependientes recae sobre las mujeres, que ven así perjudicadas sus posibilidades de desarrollo personal, social y laboral. Un diseño adecuado de los mecanismos de apoyo en el ámbito familiar, así como de los recursos sociales destinados a ello, deben contemplar actuaciones destinadas a cambiar esta realidad.
- 8 Mejorar la información sobre el Sistema de Atención a la Dependencia.** Los servicios de apoyo a personas en situación de dependencia que prevé la Ley 39/2006 pueden ser de gran utilidad para las personas con enfermedades raras y sus familias, como hemos visto, por lo que resulta pertinente realizar actividades de información sobre los mecanismos de la Ley y los requisitos y trámites necesarios para acceder a sus servicios, principalmente de ayuda domiciliaria, así como agilizar los procesos de tramitación de la prestación, sobre todo los que van desde la valoración de la situación de dependencia a la recepción de un servicio o prestación.
- 9 Identificar servicios, centros y profesionales de referencia:** Las enfermedades raras en general son problemas complejos, de difícil solución desde recursos de atención general y primaria. A su vez el aislamiento y dispersión de los recursos especializados en estas enfermedades perjudica la adquisición de un diagnóstico adecuado. Es pertinente, por tanto, establecer una red de recursos y profesionales especializados, que cuente con la difusión adecuada entre los Servicios Sanitarios, Educativos, Sociales y Jurídicos, y que posibiliten una cobertura garantizada y eficaz en todo el Estado.
- 10 Establecer pautas protocolizadas y sistemáticas de coordinación entre sistemas y servicios para la actuación con las enfermedades raras:** Esta necesidad aparece en todos los sectores, ya sea para resolver un problema sanitario, educativo o social. Es necesario, en consecuencia, invertir esfuerzo en mejorar los sistemas de transmisión de información entre instituciones (expedientes, tratamientos, necesidades, etc.) y desarrollar protocolos de actuación en cada uno de los sistemas donde potencialmente es posible recibir demandas de atención a personas con enfermedades raras o sus familias. Si bien, como hemos visto, es imposible hacerlo específicamente por cada enfermedad, sería importante el diseño de procedimientos estandarizados para enfermedades raras que compartan signos y síntomas comunes. Para ello, una buena clasificación por grupos de enfermedad puede ser la realizada en el Informe del Senado (2007) y que se ha utilizado en este estudio, aún admitiendo que hay enfermedades que pueden estar indistintamente en dos o más grupos al mismo tiempo.
- 11 Reforzar los servicios de apoyo psicológico y emocional a las personas cuidadoras:** Para todas las familias en cuyo seno aparece la condición de discapacidad, se presenta un duro e inesperado reto que afrontar, especialmente en las familias de personas con

enfermedades raras, en las que se une el mayor desconocimiento e incomprensión. Parece pertinente promover, desde servicios especializados, la puesta en marcha de programas sistemáticos y evaluables de intervención y asesoramiento psicológico que ayuden a las familias cuidadoras a administrar la tensión, reducir el estrés y a aprender a cuidar de sí mismos. Como ha quedado demostrado, el papel de las asociaciones en esta dirección reduce significativamente esos niveles de malestar emocional y estrés.

- 12 **Generalizar la formación e información sobre las enfermedades raras y las pautas más apropiadas de relación y atención:** Como en cualquier discapacidad grave, la formación de los profesionales, así como la información y sensibilidad de la sociedad son elementos necesarios, que redundan en una mejor comprensión de los problemas, en la búsqueda de soluciones compartidas y en el logro de una sociedad más justa y comprensiva de los problemas que son parte de todos, bajo criterios inequívocos y consensuados de *justicia social*.
- 13 **Fortalecer el movimiento asociativo.** La creación y desarrollo de asociaciones se muestra como un instrumento eficaz de apoyo a las personas con enfermedades raras y sus familias. Dada las especiales características de baja incidencia y dispersión de las mismas, además de la asociación en base a diagnósticos, es recomendable la búsqueda de elementos comunes en cuanto a situación y necesidades que permitan a las asociaciones una mayor dimensión en cuanto a número de asociados, estabilidad y recursos disponibles. El fortalecimiento de FEDER, como aglutinador de esas asociaciones, se antoja fundamental.
- 14 **Generar iniciativas de atención a la problemática de los pacientes aislados,** ya sea “conectándolos” con redes de pacientes a nivel internacional o facilitando el contacto y la derivación a especialistas de patologías similares, reforzando la atención por grupos de enfermedad más que por enfermedades específicas, tal y como se ha proyectado a la hora de alumbrar los **Centros de Referencia** a través de la *Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*.
- 15 **Mejorar los canales de transmisión de información, tratamiento y prescripciones** desde médicos ajenos al sistema sanitario, pero con acreditada experiencia en la enfermedad, generalmente vinculados a asociaciones de pacientes o a centros o servicios de referencia a nivel privado, para que se hagan en condiciones de transparencia y de coordinación y complementariedad con los recursos del sistema público de sanidad.
- 16 **Prevenir la inactividad laboral** mediante la flexibilización de los horarios, la adaptación de las condiciones laborales y de la ubicación del puesto de trabajo. Para contar con oportunidades reales de acceso al empleo, es preciso avanzar en adaptaciones en los puestos, así como medidas que flexibilicen las condiciones laborales (horario, calendario laboral...) en orden a las necesidades específicas de los afectados.
- 17 **Adaptar los recursos de apoyo** a las necesidades específicas del hogar, para minimizar el impacto en el presupuesto familiar, no sólo por el incremento del gasto, sino tam-

bién por la reducción de ingresos que se deriva de las reducciones de jornada laboral o el abandono de total del empleo para atender dichas necesidades.

- 18 **Facilitar procesos de baja** en enfermedades con sintomatología no visible o difícil de contrastar, mediante protocolos o certificaciones sanitarios reconocidos en todo el Sistema Nacional de Salud (y principalmente, para su uso en la Atención Primaria, que son las que dispensan las bajas laborales).
- 19 **Mejorar la información sobre financiación de adaptaciones en el hogar** que en general son desconocidas o poco accesibles para la población con necesidades de apoyo grave y/o repentina. Como hemos podido comprobar, una parte importante de la población afectada no dispone de las adaptaciones que necesita en su hogar.
- 20 **Garantizar, generalizar y hacer permanentes los tratamientos de rehabilitación** relacionados con mejoras en la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras.
- 21 **Establecer mecanismos efectivos de garantía de derechos** en el uso de los servicios públicos, sin menoscabo de la condición especial de discapacidad y enfermedad de los afectados.
- 22 **Fomentar iniciativas de sensibilización social e información pública sobre enfermedades raras**, que luchen contra el desconocimiento y la incomprensión generadoras en última instancia de la discriminación y el aislamiento de los afectados.

9 Bibliografía

Documentos legales y jurídicos

Decisión nº 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 29 de abril de 1999, por la que se aprueba un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes en el marco de la acción en el ámbito de la salud pública (1999-2003).

Decisión nº 543/000016 del Boletín del Senado del 23 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 y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida.

Ley Orgánica 3/2007, de 22 de marzo, para la igualdad efectiva de mujeres y hombres, por la que se promueve las condiciones adecuadas para que la igualdad de los individuos (mujeres y hombres) y de los grupos en que se integran sean reales y efectivas.

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia, que es la primera ley en España que hace referencia a la atención de las necesidades de aquellas personas que se encuentran en situación de especial vulnerabilidad, como por ejemplo, las personas con enfermedades raras.

Ley 51/2003, de 2 de diciembre, de igualdad de oportunidades, no discriminación y accesibilidad universal de las personas con discapacidad (LIONDAU).

Convención sobre personas con discapacidad de Naciones Unidas del 2006, que traslada los derechos reconocidos internacionalmente a ámbitos concretos que permiten identificar los medios para eliminar las barreras a las que se enfrentan las personas con discapacidad.

Clasificaciones Internacionales en el ámbito de la salud

Organización Mundial de la Salud (O.M.S.) (2001): *Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (C.I.F.)*. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales e IMSERSO, Madrid.

Organización Mundial de la Salud (O.M.S.) (1992): *Clasificación Internacional de las Enfermedades. Trastornos Mentales y del Comportamiento. (CIE-10) Descripciones clínicas y pautas para el diagnóstico*. O.M.S., Ginebra.

Documentos generados en Congresos y Conferencias

3ª Congreso Europeo de Enfermedades Raras (2005): *Conclusiones del Congreso*, Luxemburgo.

4ª Congreso Europeo de Enfermedades Raras (2007): *Conclusiones del Congreso*, Lisboa.

Comisión Europea (2007): *Consulta pública: Las Enfermedades raras. Un desafío para Europa*. Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores de la Comisión Europea, Luxemburgo.

- European Commission (2007): *Health in Europe: A Strategic Approach. Discussion document for a health strategy.*
- EURORDIS (2005): *Enfermedades raras: el conocimiento de esta prioridad de la salud pública.* EURORDIS, París.
- EURORDIS (2007): 4th European Conference on Rare Diseases. Patients at the heart of rare disease policy development. Lisboa.
- EURORDIS (2008): Eurodiscare-3 (Patients' Needs and Expectations: Access to Health Services). Presentación a la Asamblea General de Eurordis. Copenhagen, 17 de mayo de 2008.

Documentos del movimiento asociativo de EE.RR.

- EURORDIS y FEDER (2008): *Informe de Enfermedades raras.* EURORDIS y FEDER.
- FEDER (2007): *Informe sobre las desigualdades en políticas para Enfermedades Raras (ER) en España.* FEDER, Madrid.
- Asociación Catalana de afectados de síndrome de fatiga crónica/encefalomielitis miálgica (ACSFCEM): *Aproximación al síndrome de Fatiga Crónica.* ACSFCEM, Barcelona.
- Asociación Española para Estudio de Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM): *Análisis de la situación de personas con errores congénitos del metabolismo.* AECOM.
- Berciano, J., Gámez, J. et als.: *Guía clínica y de pacientes de Paraparesia Espástica Hereditaria.* Instituto de Investigación de Enfermedades Raras y la Asociación Española de Paraparesia Espástica Hereditaria.
- Colomer, J. (2007): *Polineuropatías sensitivo-motoras.* Asociación Española de Pediatría, Barcelona.
- De la Peña, P. (2007): *Ley de Igualdad y Enfermedades Raras.* FEDER y CERMI.

Publicaciones específicas sobre EE.RR.

- 3er Congreso Europeo de Enfermedades Raras (2005): *Estudio de Enfermedades Raras de la Región de Véneto, Italia.*
- Cordier, J. F.: *Enfermedades pulmonares y raras y "huérfanas".* European Lung Foundation.
- Fundación Dr. Robert (2007): *Las enfermedades minoritarias en Cataluña: percepción de necesidades y propuestas de acción.* Departamento de Salud de la Generalitat de Cataluña.
- Gante, L. y otros, (2005): *Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria.* Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Madrid.
- Gómez Luengo, S., Aranda Jaquolot, M.T. y De la Fuente Sánchez, M. (2001): *Enfermedades raras: Situación y demandas sociosanitarias.* Observatorio de la Discapacidad. IMSERSO.
- González-Meneses López, A., Benavides Vilchez, J. et als. (2007): *Plan de Atención a personas afectadas por enfermedades raras 2008-2012.* Junta de Andalucía. Consejería de Salud.

- Grupo de Trabajo SEMFYC sobre “Genética Clínica y ER”: *La atención a los pacientes con enfermedades raras: situación actual en la atención primaria, principales problemas y estrategias de mejora*. SEMFYC.
- Izquierdo Martínez, M., Avellaneda Fernández, A. (2004): *Enfermedades Raras. Un enfoque práctico*. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III y el Ministerio de Sanidad y Consumo, Madrid.
- Junta de Andalucía (2007): Plan de Atención a personas afectadas por enfermedades raras 2008-2012. Junta de Andalucía. Consejería de Salud.
- Junta de Andalucía (2006): *Plan de Genética de Andalucía*. Consejería de Salud de la Junta de Andalucía.
- Ministère de la Santé et de la Protection Sociale (2004): *Plan National Maladies Rares 2005-2008*. Secrétariat d’Etat aux personnes handicapées du Ministère de la Santé et de la Protection Sociale.
- Orphanet (2008): *Prevalencia de las Enfermedades Raras: una revisión bibliográfica a febrero de 2008*. Informes Periódicos.
- Plan de Acción de CIBERER 2007. Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- B.O.C.G., Senado (23 de Febrero de 2007): *Informe de la ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida*. Dirección de Estudios y Documentación de la Secretaría General del Senado, Madrid.
- Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN): *SEMERGEN y las Enfermedades Raras*.
- Valls-Llobet, C. (2006): *Mujeres invisibles*. Debolsillo, Barcelona.

Artículos en revistas especializadas

- Avellaneda, A., Layola, M. et al.: “Impacto sociosanitario en pacientes con enfermedades raras (Estudio ERES)”, en *Revista Medicina Clínica*, año 2007, 129(17):646-51.
- Berengena, P.: “El médico de Atención Primaria debe clasificar genéticamente a sus pacientes”, en *Diariomédico.com* del 19 de abril de 2005.
- Bernasconi, S., Brauner, R. et als. : “Cuarenta años de tratamiento con la Hormona del Crecimiento”, en *Journal d’encronologie pediatrique*, del 13 de marzo de 2000. Disponible en: <http://www.seep.es/articulos/2000/jep130300.html>
- Bofarull, J.M.: “Signos físicos y evolución clínica del síndrome de Pallister-Killian de Adriá”, en *lawebdeadriá*, mayo 2001. Disponible en: <http://www.ciclessport.com/adria/signos.htm>
- Brugada, J. y Brugada, R.: “Displasia arritmogénica del ventrículo derecho”, en *Revista Española de Cardiología*, año 1997, 50:541-7. Disponible en: http://www.revespcardiol.org/cardio/ctl_servlet?_f=40&id=50
- Cerruti, P.: “Cri du chat syndrome”, en *Orphanet Journal of Rare Diseases*, año 2006; 1:33-33. Disponible en http://viaclinica.com/article.php?pmc_id=1574300
- Comité de Ética del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras: “Recomendaciones acerca de los aspectos éticos de los programas de cribado de

- población para enfermedades raras”, en *Gaceta Sanitaria*, año 2006, 20(Supl. 3):27-32. Disponible en <http://www.isciii.es/htdocs/centros/enfermedadesraras/pdf/Cribado1.pdf>
- Cunto, C., Moroldo, M. et als.: “Hiperlaxitud articular: Estimación de su prevalencia en niños en edad escolar”, en *Archivos Argentinos Pediátricos*, año 2001, 99(2):105-110. Disponible en: http://www.sap.org.ar/staticfiles/archivos/2001/arch01_2/105.pdf
- Delas, B., Abreu, R. et als.: “Enfermedad de Behçet: prevalencia, formas de presentación y evolución en un centro de referencia de patología ocular”, en *Sociedad Canaria de Oftalmología*, nº 18, año 2007. Disponible en <http://www.oftalmo.com/sco/revista-18/18sco04.htm>
- “El síndrome C de Opitz o trigonocefalia”, en *elcorreodigital.com* del 12 de agosto de 2008. Disponible en: <http://www.correofarmaceutico.com/2008/06/16/al-dia/ciencia/el-sindrome-c-de-opitz-o-trigonocefalia>
- Español, T., Marco, T. y Hernández, M.: “Diagnóstico de las inmunodeficiencias primarias”, en *Anales de Pediatría. Inmunología clínica y alergología*. Disponible en: <http://www.aeped.es/protocolos/alergia/7.pdf>
- Ferrando-Lucas, M. T. et als.: “Aspectos cognitivos y del lenguaje en niños con síndrome de X frágil”, en *Revista de Neurología*, año 2003, 36 (Supl.1): S137-S142. Disponible en: http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/rehabilitacion-logico/aspectos_cognitivos_y_del_lenguaje_en_el_fragil_x.pdf
- García-Ribes, M. (Coord.): “Nuevos retos: el médico de familia ante las enfermedades raras”, en *Revista Atención Temprana*, año 2006, 37(7):00-00.
- González, E.: “Concepto y clasificación de la Artritis Crónica Juvenil (ACJ), ahora denominada Artritis Idiopática Infantil”, en *Anales de Pediatría. Reumatología*. Disponible en: <http://www.aeped.es/protocolos/reumat/1.pdf>
- González, R.: “El síndrome de Smith Magenis”, en *Revista Digital “Investigación y Educación”*, número 21, año 2006. Disponible en: http://www.csi-csif.es/andalucia/modules/mod_sevilla/archivos/revistaense/n21/nivel_infantil_titulo_el_sindrome_de_smith_magenis_autora_rocio_gonzalez_gonzalez.pdf
- Herrera, I., Hernández-Silverio, N. et als.: “Ureterohidronefrosis bilateral secundaria a un plastrón apendicular en un paciente con neutropenia congénita”, en *Canarias Pediátrica*, Vol. 24 nº 1, enero-abril, año 2000. Disponible en: <http://www.comtf.es/pediatria/Bol-2000-1/109-113.pdf>
- Herrera, R. N., Herrera, A. E. et als.: “Tromboastenia de Glanzman. Actualización y revisión a propósito de un caso”, en *Revista de la Facultad de Medicina*, Vol. 7 nº 1, año 2006. Disponible en: http://www.fm.unt.edu.ar/Servicios/publicaciones/revistafacultad/vol_7_n_1_2006/pag09-15.pdf
- Jankovic, J.: “Síndrome de Gilles de la Tourette”, en *The New England Journal of Medicine*, año 2001, 345(16):1184-1192. Disponibles en : http://www.sap.org.ar/staticfiles/publicaciones/correo/cor3_02/1017.pdf:
- Jondeau, G., Boileau, C. et als.: “Syndrome de Marfan”, en *Archives des Maladies du Coeur et des Vaisseaux*, año 2003, 96(11):1081-1088. Disponibles en: <http://www.bago.com/BagoArg/Biblio/clmedweb363.htm>
- Lacassie, Y., Blanco, B. et als.: “Síndrome FG: descripción de cuatro casos con agenesia del cuerpo calloso”, en *Revista Chilena de Pediatría*, año 1986, 57(6):531-536. Disponible en <http://www.scielo.cl/pdf/rcp/v57n6/art12.pdf>

- Mac-Millan, G., Jara, D. et als. (2002): "Enterocistoplastia de aumento de gran capacidad en cistitis intersticial: seguimiento a largo plazo", en *Revista Chilena de Urología*, Vol. 67 n° 3, año 2002. Disponible en <http://www.urologosdechile.cl/pdf.php?id=121>
- Martín, M. T., García, G y Bustos, G.: "Enfermedades congénitas del metabolismo en el periodo neonatal (II). Manifestaciones clínicas", en *Actas Pediátricas Españolas*, año 2006, 64(9): 436-442. Disponible en:
[http://www.gastroinf.com/SecciNutri/NUTRICI%C3%93N%20INFANTIL%2064\(9\).pdf](http://www.gastroinf.com/SecciNutri/NUTRICI%C3%93N%20INFANTIL%2064(9).pdf)
- Martínez-Frías, M. L. (Coord.): "Memoria Anual del año 2007 del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas", en *Boletín ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiología*, Serie V n° 6, año 2007. Disponible en
http://bvs.isciii.es/mono/pdf/CIAC_06.pdf
- Noris, E., Dorta, A. y Noris, J. L.: "Evaluación inmunológica y tratamiento en pacientes pediátricos con déficit de IgA", en *Alergología Inmunológica Clínica*, año 2002, 17: 180-184. Disponible en: <http://revista.seaic.es/junio2002/180-184.pdf>
- Palencia, R. (2002): "Síndrome de Angelman. Una causa de retraso mental de origen genético", en *Boletín de Pediatría* Vol. 42 n° 179, año 2002. Disponible en
http://www.sccalp.org/boletin/179/BolPediatr2002_42_040-045.pdf
- Parisse-Brassens, J.: "La situación de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos en Holanda", en *Boletín de noticias de EURORDIS*, n° de abril, 2007. Disponible en http://www.eurordis.org/big_article.php3?id_article=1431
- Posada de la Paz M., Martín Arribas C., Ramírez A., Villaverde A., Abaitua I.: *Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España*. Anales del sistema sanitario de Navarra, ISSN 1137-6627, Vol. 31, N°. Extra 2, año 2008, pags. 9-20. Disponible en:
http://www.cfnavarra.es/salud/anales/textos/Vol31/sup2/PDF/01_Enfermedades%20raras%20concepto_baja.pdf
- Red de vigilancia epidemiológica: "Aproximación al estado de salud de pacientes con enfermedades raras de Extremadura. Periodo 2004-2005", en *Boletín Epidemiológico de Extremadura*, Vol. III n° 45, semanas 9-12, año 2006.
- Ramírez, T., Lorenzo, M. E. et als.: "Retinosis pigmentaria con herencia recesiva ligada al cromosoma x. Caracterización oftalmológica", en *Revista Cubana de Oftalmología*, año 2003, 16(2). Disponible en http://bvs.sld.cu/revistas/oft/vol16_2_03/oft09203.htm
- Rittler, M. et als.: "Distrofia miotónica congénita", en *Revista del Hospital Materno Infantil Ramón Sardá*, XVI, n° 1, año 1997. Disponible en:
<http://www.sarda.org.ar/Revista%20Sard%C3%A1/97a/34-40.pdf>
- Rodrigo, M. et als.: "Estudio genético de 6 carcinomas renales cromóforos", en *Actas urológicas españolas*, marzo de 2002. Disponible en:
<http://www.actasurologicas.info/v26/n03/pdf/2603OR03.pdf>
- Rosa, R., Torres, R. et als.: "Reporte de un caso de condrodiasplasia punctata, variedad rizomélica", en *Folia Dermatológica Peruana*, Vol. 13 n° 1, año 2002. Disponible en:
http://sisbib.unmsm.edu.pe/BvRevistas/fofia/Vol13_N1/Condrodiasplasia_punstata.htm
- Rueda, E. et als.: "Síndrome Hepatoesplénico en niños menores de 12 años", en *Revista de Pediatría*. Disponible en: <http://www.encolombia.com/pediatria3522000-sindrome.htm>

- Ruibal, M., Sánchez, J. et als.: "Quiste de Tarlov y disfunción vesical sintomática", en *Actas urológicas españolas*, año 2008, 32(10):1035-1036. Disponible en:
<http://www.actasurologicas.info/v32/n10/ESP/3210NC01.htm>
- Ruiz, M.: "La integración médica, asignatura pendiente", en *elcorreodeandalucia.es* del 21 de febrero de 2009. Disponible en:
<http://www.elcorreodeandalucia.es/noticia.asp?idnoticia=4424170096093091092097424170>
- Sánchez de Toledo, J., Fàbrega, J. et als.: "Enfermedad de Castleman", en *Anales de Pediatría*, año 2005, 63:68-71. Disponible en:
http://www.elsevier.es/revistas/ctl_servlet?_f=7064&articuloid=13076770
- Severgnini, A.: "Trastornos generalizados del desarrollo. Trastornos del espectro autista", en *Archivos Pediátricos Uruguayos*, año 2006, 77(2): 167-169. Disponible en:
http://www.sup.org.uy/Archivos/adp77-2/pdf/adp77-2_14.pdf
- Sepúlveda, M., Contreras, E. y Martínez, N.: "Enfermedad de Castleman", en *Acta Médica Colombiana*, Vol.32 n° 3, año 2007. Disponible en:
http://www.scielo.org.co/scielo.php?pid=S0120-24482007000300005&script=sci_arttext
- Valencia, M.C.: "El consejo genético ayuda a prevenir enfermedades raras", en *DiarioMédico.com* del 20 de noviembre del 2006.
- Villa, A., Molina, H. et als.: "Neuropatía crónica desmielinizante inflamatoria. Hallazgos en 30 pacientes", en *Medicina (Buenos Aires)*, año 1999, 59:721-726.

Bases de datos especializadas en Enfermedades Raras

<http://www.orpha.net>

Sitio Web europeo que proporciona información sobre medicamentos huérfanos y enfermedades raras. Contiene información tanto para profesionales de la salud como para pacientes.

<http://iier.isciii.es/er>

Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en Español (**SIERE**), dependiente del Instituto de Salud Carlos III y el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.

<http://www.ciberer.es>

El Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (**CIBERER**), creado por el Instituto de Salud Carlos III, está orientado a la potenciación de la investigación cooperativa, tanto básica como clínica.

www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/encyclopedia.html

Medlineplus es una enciclopedia médica que incluye más de 4.000 artículos acerca de enfermedades, exámenes, síntomas, lesiones y procedimientos quirúrgicos. Es el portal de Internet de la Biblioteca Nacional de Medicina y los Institutos Nacionales de la Salud de EE.UU. con información de salud para el público.

<http://scielo.isciii.es/scielo.php>

SciELO España (Scientific Electronic Library Online) es una biblioteca virtual formada por una colección de revistas científicas españolas de ciencias de la salud seleccionadas de acuerdo a una serie de criterios (materias, autores, títulos, etc.).

<http://www.iqb.es/diccio/s/sindromeb.htm>

Diccionario ilustrado de términos médicos de la A a la Z. Se puede consultar en castellano.

www.rarediseases.org/search/rdblist.html

NORD (National Organization for Rare Diseases) es una base de datos sobre enfermedades de baja prevalencia, que cuenta con información, sobre todo, de los EE.UU.

<http://salud.discapnet.es/Castellano/Salud/Enfermedades/EnfermedadesDiscapacitantes>

Discapnet es un portal de contenidos y servicios sobre discapacidad (noticias, formación, empleo, legislación, salud, etc.) En este enlace se encuentra un listado de enfermedades discapacitantes, explicadas de manera muy sencilla.

Documentos sobre metodología y teoría sociológica

Alonso, L.E. (1998): *La mirada cualitativa en Sociología*. Madrid, Editorial Fundamentos.

Callejo, J. (2001): *El grupo de discusión: introducción a una práctica de investigación*. Barcelona, Ariel.

Cea D' Ancona (2001): *Metodología cuantitativa: estrategias y técnicas de investigación social*. Editorial síntesis.

Sen, Amartya (2004): *"Ponencia en la Segunda Conferencia Internacional sobre Discapacidad y Desarrollo Inclusivo"*. Banco Mundial, Diciembre 2004.

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 01: Distribución de la muestra por edad _____	181
Tabla 02: Distribución de la muestra por sexo _____	181
Tabla 03: Distribución de la muestra en función de persona que contesta el cuestionario _____	181
Tabla 04: Distribución de la muestra por nacionalidad _____	181
Tabla 05: Distribución de la muestra por CCAA de residencia _____	181
Tabla 06: Distribución de la muestra en función de si cuentan o no con un diagnóstico de su enfermedad _____	182
Tabla 07: Distribución de la muestra por principales diagnósticos _____	182
Tabla 08: Distribución de la muestra por tipo de enfermedad rara _____	183
Tabla 09: Distribución de la muestra en función de prevalencia de su enfermedad rara _____	183
Tabla 10: Distribución de la muestra en función de la demora diagnóstica _____	183
Tabla 11: Distribución de la muestra según consecuencias experimentadas debido al retraso diagnóstico _____	183
Tabla 12: Distribución de la muestra según si tienen algún familiar con la misma enfermedad _____	184
Tabla 13: Distribución de la muestra con familiares con misma enfermedad por tipo de familiar. Datos absolutos _____	184
Tabla 14: Distribución de la muestra con familiar con misma enfermedad por tipo de familiar. Porcentajes por fila _____	184
Tabla 15: Distribución de la muestra con familiar con misma enfermedad por tipo de familiar. Porcentaje columna _____	184
Tabla 16: Distribución de la muestra atendiendo a la satisfacción con la atención sanitaria recibida por motivo de su enfermedad _____	185
Tabla 17: Distribución de la muestra atendiendo a la percepción de adecuación de su tratamiento _____	185
Tabla 18: Instancias sanitarias que prestan el tratamiento médico a los afectados/as _____	185
Tabla 19: Distribución de la muestra en función del tipo de tratamiento recibido atendiendo a su duración _____	185
Tabla 20: Distribución de la muestra según si consideran haber sido tratados alguna vez de un modo inadecuado por algún profesional sanitario, como consecuencia de su enfermedad _____	185
Tabla 21: Distribución de la muestra según las consultas médicas a las que ha acudido en los últimos 2 años por motivo de su enfermedad _____	186
Tabla 22: Distribución de la muestra según si ha estado hospitalizada en los últimos 2 años por motivo de su enfermedad _____	186
Tabla 23: Distribución de la muestra según pruebas o exploraciones realizadas en los últimos 2 años por motivo de su enfermedad _____	186
Tabla 24: Atenciones o servicios precisados en los últimos 2 años _____	187

Tabla 25: Distribución de la muestra según disposición de los productos sanitarios y/o farmacéuticos que necesita para el tratamiento de su enfermedad _____	187
Tabla 26: Dificultades experimentadas para la obtención de productos sanitarios y farmacéuticos _____	187
Tabla 27: Formas de obtención de los productos farmacéuticos o sanitarios entre aquellos que los necesitan _____	187
Tabla 28: Distribución de la muestra según cobertura por parte de la Seguridad Social de los productos que necesita _____	188
Tabla 29: Utilización de medicamentos extranjeros, huérfanos y de uso compasivo _____	188
Tabla 30: Proporción de personas que necesitan medicamentos extranjeros, huérfanos y de uso compasivo que han experimentado dificultades para obtenerlos _____	188
Tabla 31: Distribución de la muestra que en los dos últimos años se ha desplazado fuera de su provincia para realizar diagnósticos, recibir tratamientos o acceder a medicación _____	188
Tabla 32: Distribución de la muestra que ha necesitado desplazarse en función de la distancia recorrida en km _____	188
Tabla 33: Distribución de la muestra según si posee o no el certificado de discapacidad _____	188
Tabla 34: Distribución de la muestra con certificado de discapacidad según su grado de discapacidad _____	189
Tabla 35: Distribución de la muestra en función de satisfacción con el grado de discapacidad valorado _____	189
Tabla 36: Actividades para las que necesita apoyo la población con enfermedades raras _____	189
Tabla 37: Tipo de apoyos recibidos según frecuencia y persona que lo realiza. Datos absolutos _____	189
Tabla 38: Tipo de apoyos recibidos según frecuencia y persona que lo realiza. Porcentajes _____	190
Tabla 39: Relación de parentesco y sexo del familiar o familiares que realizan los apoyos. Datos absolutos. _____	190
Tabla 40: Relación de parentesco y sexo del familiar o familiares que realizan los apoyos. Porcentajes por fila. _____	190
Tabla 41: Relación de parentesco y sexo del familiar o familiares que realizan los apoyos. Porcentaje columna. _____	190
Tabla 42: Distribución de la muestra en función del número de horas de apoyo personal que necesita al día _____	191
Tabla 43: Distribución de la muestra que necesita apoyo personal diario en función del número de horas que necesita _____	191
Tabla 44: Distribución de la muestra en función de necesidad y cobertura de ayudas técnicas _____	191
Tabla 45: Distribución de la muestra según si ha tramitado y recibido la valoración de dependencia _____	191

Tabla 46: Distribución de la muestra con valoración de dependencia en función de su grado y nivel _____	191
Tabla 47: Distribución de la muestra con valoración de dependencia en función de si está conforme con la valoración recibida _____	192
Tabla 48: Distribución de la muestra con valoración de dependencia en función de si ha recibido algún tipo de prestación económica del SAAD _____	192
Tabla 49: Distribución de la muestra con servicio en función del servicio o prestación que recibe a cargo del SAAD _____	192
Tabla 50: Distribución de la muestra en función de si recibe algún otro tipo de prestación económica o pensión _____	192
Tabla 51: Tipo de prestación o prestaciones económicas que reciben _____	192
Tabla 52: Distribución de la muestra que recibe prestaciones económicas en función de su cuantía mensual _____	193
Tabla 53: Distribución de la muestra en función de las características del entorno residencial en el que vive actualmente _____	193
Tabla 54: Distribución de la muestra en función de necesidades de adaptación de la vivienda _____	193
Tabla 55: Distribución de la muestra según nivel de estudios más alto que ha alcanzado _____	193
Tabla 56: Distribución de la muestra que actualmente estudia en función de los estudios que está realizando _____	193
Tabla 57: Distribución de la muestra en edad escolar en función del tipo de centro en el que está escolarizado _____	194
Tabla 58: Distribución de la muestra en función de necesidades y apoyos existentes para su actividad educativa _____	194
Tabla 59: Distribución de la muestra en función de si se encuentra trabajando en la actualidad _____	194
Tabla 60: Distribución de la muestra en edad de trabajar en función de si se encuentra trabajando en la actualidad _____	194
Tabla 61: Distribución de la muestra que no trabaja según causas _____	194
Tabla 62: Distribución de la muestra en función de su relación con la actividad _____	195
Tabla 63: Tasas de actividad, ocupación y desempleo de la población con ER _____	195
Tabla 64: Distribución de la muestra en función de si sufren fases agudas que le impiden desarrollar actividades de la vida diaria, estudiar o trabajar como consecuencia de su enfermedad _____	195
Tabla 65: Distribución de la muestra que trabaja según tipo de contrato _____	195
Tabla 66: Distribución de la muestra que trabaja por tipo de jornada _____	195
Tabla 67: Distribución de la muestra que trabaja según necesidad y utilización de ayudas técnicas para desempeñar su actividad laboral _____	196
Tabla 68: Distribución de la muestra según ingresos mensuales netos aproximados _____	196
Tabla 69: Distribución de la muestra según si perciben ingresos otros miembros de la unidad familiar _____	196
Tabla 70: Distribución de la muestra según número de miembros de la unidad familiar que perciben ingresos _____	196

Tabla 71: Distribución de la muestra según ingresos mensuales netos aproximados de su núcleo familiar _____	196
Tabla 72: Distribución de la muestra según porcentaje de gasto del presupuesto familiar destinado a la atención de la enfermedad _____	197
Tabla 73: Distribución de la muestra según gasto mensual destinado a la atención de la enfermedad _____	197
Tabla 74: Distribución de la muestra en función de sus principales partidas de gasto relacionadas con la enfermedad _____	197
Tabla 75: Repercusiones de la enfermedad en el cuidador o cuidadora principal _____	197
Tabla 76: Distribución de la muestra según uso de recursos y servicios generales _____	198
Tabla 77: Distribución de la muestra según uso de recursos y servicios especializados de atención a personas con discapacidad _____	198
Tabla 78: Distribución de la muestra según pertenencia a alguna asociación de discapacidad _____	198
Tabla 79: Asociaciones de enfermedades raras y de discapacidad a las que pertenece la muestra según tipo de asociación. Datos absolutos. ____	198
Tabla 80: Asociaciones de enfermedades raras y de discapacidad a las que pertenece la muestra según tipo de asociación. Porcentajes _____	198
Tabla 81: Distribución de la muestra según satisfacción con los servicios y actividades que le ofrece dicha asociación _____	199
Tabla 82: Distribución de la muestra según percepción de su situación actual por dimensiones. Datos absolutos _____	199
Tabla 83: Distribución de la muestra según percepción de su situación actual por dimensiones. Porcentajes _____	199
Tabla 84: Percepción de situación actual de la población afectada por enfermedades raras por dimensiones. Indicador sintético de situación (0-5). _____	199
Tabla 85: Distribución de la muestra según si se ha sentido alguna vez discriminada por motivo de su enfermedad rara _____	200
Tabla 86: Distribución de la muestra según ámbitos en los que se han podido sentir discriminados _____	200
Tabla 87: Distribución de entidades en relación con su disponibilidad de local _____	200
Tabla 88: Distribución de entidades en función de su acceso a nuevas tecnologías _____	200
Tabla 89: Distribución de entidades en función de sus recursos materiales _____	200
Tabla 90: Distribución de entidades en función de si reciben subvenciones _____	201
Tabla 91: Distribución de las subvenciones recibidas en función del organismo que las concede _____	201
Tabla 92: Formas de financiación de las entidades _____	201
Tabla 93: Perfiles profesionales por entidades. Distribución y media _____	201
Tabla 94: Otras personas con participación activa en las entidades. Distribución y media _____	201
Tabla 95: Profesional que se posee o que se cree necesario disponer _____	202
Tabla 96: Distribución de entidades en función de las actividades que realizan _____	202

Tabla 97: Distribución de las entidades en función de la participación de sus socios _____	202
Tabla 98: Distribución de entidades participantes en determinados organismos e instituciones _____	202
Tabla 99: Distribución de entidades de acuerdo a los motivos que consideran por los que FEDER han de realizar servicios suplementarios _____	203
Tabla 100: Distribución de entidades en función de su participación en los servicios de FEDER _____	203
Tabla 101: Valoración de la información enviada desde FEDER _____	203
Tabla 102: Derivación de la información a los socios _____	203
Tabla 103: Mejoras en la comunicación planteadas _____	203

ÍNDICE DE GRÁFICOS

Gráfico 01: Número de cuestionarios recibidos, por fases de contabilización _____	24
Gráfico 02: Distribución de la muestra por grupos de edad. Datos porcentuales _____	36
Gráfico 03: Distribución de la muestra por CCAA de residencia _____	37
Gráfico 04: Distribución de la muestra por principales diagnósticos. Datos absolutos _____	38
Gráfico 05: Distribución de la muestra por tipo de enfermedad rara. Datos porcentuales _____	39
Gráfico 06: Distribución de la muestra en función de la demora diagnóstica _____	44
Gráfico 07: Distribución de la muestra según consecuencias experimentadas debido a la demora diagnóstica _____	47
Gráfico 08: Satisfacción con los servicios médicos de los pacientes con determinadas enfermedades raras en Europa _____	49
Gráfico 09: Distribución de la muestra atendiendo a la percepción de adecuación de su tratamiento _____	49
Gráfico 10: Instancias sanitarias que prestan el tratamiento médico a los afectados/as _____	50
Gráfico 11: Distribución de la muestra que en los dos últimos años se ha desplazado fuera de su provincia para realizar diagnósticos, recibir tratamientos o acceder a medicación _____	53
Gráfico 12: Distribución de la muestra que ha necesitado desplazarse en función de la distancia recorrida (en kilómetros) _____	54
Gráfico 13: Razones que impiden el acceso a servicios médicos (excluyendo las relacionadas con desplazamientos) de los pacientes con ER en Europa	55
Gráfico 14: Distribución de la muestra según causa de tratamiento inadecuado por algún profesional sanitario _____	56
Gráfico 15: Distribución de la muestra según disposición de los productos sanitarios y/o farmacéuticos que necesitan para el tratamiento de su enfermedad _____	63
Gráfico 16: Dificultades experimentadas para la obtención de productos sanitarios y farmacéuticos _____	63
Gráfico 17: Formas de obtención de los productos farmacéuticos o sanitarios entre aquellos que los necesitan _____	64
Gráfico 18: Distribución de la muestra según cobertura por parte de la Seguridad Social de los productos que necesita _____	65
Gráfico 19: Consumidores de medicamentos extranjeros, huérfanos y de uso compasivo en función de las dificultades experimentadas para adquirirlos _____	69
Gráfico 20: Distribución de la muestra con certificado de discapacidad según su grado de discapacidad _____	71
Gráfico 21: Distribución de la muestra con valoración de dependencia por grado y nivel _____	75
Gráfico 22: Actividades para las que necesita apoyo la población con enfermedades raras _____	78

Gráfico 23: Apoyos recibidos por persona y frecuencia con que los realiza. Indicador de frecuencia _____	79
Gráfico 24: Relación de parentesco de los familiares que realizan los apoyos _____	80
Gráfico 25: Distribución de la muestra en función del número de horas de apoyo personal que necesita al día _____	81
Gráfico 26: Repercusiones de la enfermedad en el cuidador o cuidadora principal _	82
Gráfico 27: Distribución de la muestra en función de necesidad y cobertura de ayudas técnicas _____	86
Gráfico 28: Tipo de prestación o prestaciones económicas que reciben _____	87
Gráfico 29: Distribución de la muestra que recibe prestaciones económicas en función de su cuantía mensual _____	88
Gráfico 30: Distribución de la muestra según uso de recursos y servicios generales _____	93
Gráfico 31: Satisfacción con los servicios sociales de los pacientes con ER en Europa _____	94
Gráfico 32: Distribución de la muestra según uso de recursos y servicios especializados de atención a personas con discapacidad _____	94
Gráfico 33: Distribución de la muestra en función de necesidades de adaptación de la vivienda _____	95
Gráfico 34: Distribución de la muestra según nivel de estudios más alto que ha alcanzado _____	96
Gráfico 35: Distribución de la muestra en edad escolar en función del tipo de centro en el que está escolarizado _____	97
Gráfico 36: Distribución de la muestra en edad escolar en función de necesidades y apoyos existentes para su actividad educativa _____	97
Gráfico 37: Comparativa de las tasas de actividad y desempleo de la población general y los afectados _____	100
Gráfico 38: Distribución de la muestra en función de su relación con la actividad ____	101
Gráfico 39: Distribución de la muestra inactiva en edad de trabajar según causas __	101
Gráfico 40: Distribución de la muestra ocupada en función de necesidades y apoyos existentes para su actividad laboral _____	103
Gráfico 41: Reducción en la actividad profesional de los pacientes con ER y/o su familiares en Europa _____	105
Gráfico 42a: Coste personal de los tratamientos médicos para los pacientes de ER en Europa _____	107
Gráfico 42b: Valoración del coste del tratamiento médico por parte de los pacientes con ER en Europa _____	107
Gráfico 43: Distribución de la muestra según porcentaje de gasto de los ingresos anuales de la familia destinados a la atención de la enfermedad _____	108
Gráfico 44: Distribución de la muestra según gasto mensual destinado a la atención de la enfermedad _____	109
Gráfico 45: Distribución de la muestra en función de sus principales partidas de gasto relacionadas con la enfermedad _____	110
Gráfico 46: Percepción de situación actual de la población afectada por enfermedades raras por dimensiones. Indicador sintético de situación (0-5) _____	114

Gráfico 47: Distribución de la muestra según si se ha sentido alguna vez discriminada por motivo de su enfermedad rara _____	122
Gráfico 48: Distribución de la muestra según ámbitos en los que se han podido sentir discriminados _____	123
Gráfico 49: Distribución de entidades en relación con su disponibilidad de local ____	132
Gráfico 50: Distribución de las subvenciones recibidas en función del organismo que las concede _____	133
Gráfico 51: Otras formas de financiación de las entidades. Distribución porcentual _	134
Gráfico 52: Distribución de entidades en función de las actividades que realizan. Datos porcentuales _____	136
Gráfico 53: Evolución de actuaciones realizadas por el SIO entre enero de 2003 y abril de 2008. Total actuaciones _____	141
Gráfico 54: Procedencia de las consultas por CCAA en España y resto de países con más frecuencia _____	142
Gráfico 55: Distribución del tipo de consultas por perfil de usuario _____	143
Gráfico 56: Principales patologías por tipo de consulta realizada _____	144
Gráfico 57: Distribución del tipo de actuaciones por perfil de usuario _____	144
Gráfico 58: Distribución del tipo de actuaciones por tipo de consulta realizada _____	145

Anexo



Tablas de datos

Tabla 01: Distribución de la muestra por edad

	Absolutos	Porcentajes
0-15	213	30,04
16-31	144	20,31
32-48	223	31,45
49-64	117	16,50
65 y más	12	1,69
Total	709	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 02: Distribución de la muestra por sexo

	Absolutos	Porcentajes
Mujer	408	57,22
Hombre	305	42,78
Total	713	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 03: Distribución de la muestra en función de persona que contesta el cuestionario

	Absolutos	Porcentajes
La persona con enfermedad rara por sus propios medios	384	54,47
La persona con enfermedad rara con apoyo de un informante o intérprete	22	3,12
Un informante (familiar, tutor, cuidador, etc.)	299	42,41
Total	705	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 04: Distribución de la muestra por nacionalidad

	Absolutos	Porcentajes
Española	703	98,87
Otra	8	1,13
Total	711	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 05: Distribución de la muestra por CCAA de residencia

	Absolutos	Porcentajes
Andalucía	132	18,80
Aragón	16	2,28
Asturias (Principado de)	29	4,13
Baleares (Illes)	5	0,71
Canarias	12	1,71
Cantabria	3	0,43
Castilla y León	39	5,56
Castilla-La Mancha	21	2,99
Cataluña	93	13,25
Comunidad Valenciana	113	16,10
Extremadura	48	6,84
Galicia	22	3,13
Madrid (Comunidad de)	122	17,38
Murcia (Región de)	28	3,99
Navarra (Comunidad Foral)	2	0,28
País Vasco	14	1,99
Rioja (La)	3	0,43
Total	702	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 06: Distribución de la muestra en función de si cuentan o no con un diagnóstico de su enfermedad

	Absolutos	Porcentajes
Sí, dispongo de un diagnóstico confirmado	618	87,66
Dispongo de un diagnóstico, pero no está confirmado	66	9,36
No dispongo, pero estoy en proceso de conseguirlo	15	2,13
No dispongo de diagnóstico, ni posibilidades de conseguirlo	6	0,85
Total	705	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 07: Distribución de la muestra por principales diagnósticos

	Absolutos	Porcentajes
Síndrome de Marfan	50	6,28
Ataxias	45	5,65
Síndrome de Arnold Chiari	35	4,40
Epidermólisis Bullosa	30	3,77
Osteogénesis Imperfecta	27	3,39
Síndrome de Gilles de la Tourette*	25	3,14
Siringomielia	20	2,51
Síndrome de Ehlers Danlos	19	2,39
Paraparesia Espástica Familiar	18	2,26
Miopatía Mitocondrial	17	2,14
Síndrome de Prader-Willi	16	2,01
Síndrome de Sjögren*	15	1,88
Lupus Eritematoso Sistémico*	14	1,76
Síndrome 5p-	14	1,76
Aniridia	13	1,63
Enfermedad de Behçet	13	1,63
Fiebre Mediterránea Familiar	11	1,38
Síndrome de Smith Magenis	11	1,38
Síndrome de X-Frágil	11	1,38
Hiperlaxitud Articular	10	1,26
Distrofia Muscular*	9	1,13
Enfermedad de Wilson	8	1,01
Cardiopatía Congénita	7	0,88
Cistitis Intersticial	6	0,75
Fibrosis Quística	6	0,75
Porfiria	6	0,75
Retinosis Pigmentaria	6	0,75
Síndrome de Angelman	6	0,75
Síndrome de la Fatiga Crónica*	6	0,75
Otros	322	40,45
Total	796	100,00

* En la actualidad, por el aumento de su prevalencia, se encuentra en discusión su condición de enfermedad rara

** Una persona puede tener más de una enfermedad rara diagnosticada

En total, están representados 204 diagnósticos diferentes en la muestra

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 08: Distribución de la muestra por tipo de enfermedad rara

	Absolutos	Porcentajes
ER del sistema nervioso	310	44,93
ER respiratorias	107	15,51
ER hematológicas	21	3,04
ER cardíacas y vasculares	95	13,77
ER inmunodeficiencias primarias	50	7,25
ER del sistema endocrino	63	9,13
ER óseas constitucionales	155	22,46
ER del tejido conectivo (trastornos mediados por mecanismos inmunitarios)	168	24,35
ER metabólicas hereditarias	283	41,01
ER de los sentidos	148	21,40
ER del aparato locomotor	212	30,72
ER síndromes dismórficos	65	9,42
ER dermatológicas	101	14,64
ER del sistema genitourinario	14	2,03
ER Otras	3	0,43

* Una persona puede tener más de una enfermedad rara diagnosticada y una enfermedad rara estar clasificada en más de una tipología

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 09: Distribución de la muestra en función de prevalencia de su enfermedad rara

	Absolutos	Porcentajes
Adecuación de su prevalencia	624	87,27
En discusión por aumento de prevalencia	69	9,65
En blanco	22	3,08
Total	715	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 10: Distribución de la muestra en función de la demora diagnóstica

	Absolutos	Porcentajes
Menos de 6 meses	168	24,85
Entre 6 meses y un año	87	12,87
Entre 1 y 3 años	159	23,52
Entre 4 y 9 años	120	17,75
10 o más años	142	21,01
Total	676	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 11: Distribución de la muestra según consecuencias experimentadas debido al retraso diagnóstico

	Absolutos	Porcentajes
No recibir ningún apoyo ni tratamiento	298	42,75
Haber recibido un tratamiento inadecuado	190	27,26
Agravamiento de su enfermedad	195	27,98
Necesidad de atención psicológica	140	20,09
Otras consecuencias	108	15,54

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 12: Distribución de la muestra según si tienen algún familiar con la misma enfermedad

	Absolutos	Porcentajes
Si, exactamente la misma enfermedad	166	23,65
Si, de un tipo similar, pero con otro diagnóstico	22	3,13
No	461	65,67
No sabe/No contesta	53	7,55
Total	702	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 13: Distribución de la muestra con familiares con misma enfermedad por tipo de familiar.
Datos absolutos

	Masculino	femenino	Ambos (o no especificado)	Totales
Padre/madre	14	44	3	61
Hermano/a	40	40	14	94
Hijo/a	21	11	5	37
Abuelo/a	3	8	1	12
Tío/a	7	3	4	14
Primo/a	7	5	10	22
Sobrino/a	6	7	3	16
Nieto/a	1	0	0	1
Totales	99	87	36	257

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 14: Distribución de la muestra con familiar con misma enfermedad por tipo de familiar.
Porcentajes por fila.

	Masculino	femenino	Ambos (o no especificado)	Totales
Padre/madre	22,95	72,13	4,92	100,00
Hermano/a	42,55	42,55	14,89	100,00
Hijo/a	56,76	29,73	13,51	100,00
Abuelo/a	25,00	66,67	8,33	100,00
Tío/a	50,00	21,43	28,57	100,00
Primo/a	31,82	22,73	45,45	100,00
Sobrino/a	37,50	43,75	18,75	100,00
Nieto/a	100,00	0,00	0,00	100,00
Totales	38,52	33,85	14,01	100,00

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 15: Distribución de la muestra con familiar con misma enfermedad por tipo de familiar.
Porcentaje columna.

	Masculino	femenino	Ambos (o no especificado)	Totales
Padre/madre	14,14	50,57	8,33	23,74
Hermano/a	40,40	45,98	38,89	36,58
Hijo/a	21,21	12,64	13,89	14,40
Abuelo/a	3,03	9,20	2,78	4,67
Tío/a	7,07	3,45	11,11	5,45
Primo/a	7,07	5,75	27,78	8,56
Sobrino/a	6,06	8,05	8,33	6,23
Nieto/a	1,01	0,00	0,00	0,39
Totales	100,00	100,00	100,00	100,00

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 16: Distribución de la muestra atendiendo a la satisfacción con la atención sanitaria recibida por motivo de su enfermedad

	Absolutos	Porcentajes
No	307	47,30
Sí	342	52,70
Total	649	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 17: Distribución de la muestra atendiendo a la percepción de adecuación de su tratamiento

	Absolutos	Porcentajes
Sí, dispongo del tratamiento que preciso	323	47,71
Dispongo de tratamiento, aunque no es el adecuado	142	20,97
No dispongo del tratamiento o tratamientos que necesito	147	21,71
No sabe/ No contesta	65	9,60
Total	677	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 18: Instancias sanitarias que prestan el tratamiento médico a los afectados/as

	Absolutos	Porcentajes
Sanidad pública (atención primaria, médico de cabecera)	254	52,59
Sanidad pública, atención especializada	374	77,43
Especialistas privados (en España)	158	32,71
Especialistas en el extranjero	5	1,04

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 19: Distribución de la muestra en función del tipo de tratamiento recibido atendiendo a su duración

	Absolutos	Porcentajes
Es un tratamiento continuo de larga duración o permanente	407	84,27
Es un tratamiento continuo, pero temporal	29	6,00
Es un tratamiento ocasional	47	9,73
Total	483	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 20: Distribución de la muestra según si consideran haber sido tratados alguna vez de un modo inadecuado por algún profesional sanitario, como consecuencia de su enfermedad

	Absolutos	Porcentajes
Sí, por falta de conocimientos sobre la enfermedad	386	56,02
Sí, por otras causas relacionadas con la enfermedad	20	2,90
Sí, por causas no estrictamente relacionadas con la enfermedad	31	4,50
Sí, tanto por causas relacionadas con la enfermedad como otras	64	9,29
Por otras causas	42	6,10
No, nunca	132	19,16
No sabe/ No contesta	14	2,03
Total	689	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 21: Distribución de la muestra según las consultas médicas a las que ha acudido en los últimos 2 años por motivo de su enfermedad

	Absolutos	Porcentajes
Alergología / Inmunología	94	13,15
Cardiología	258	36,08
Consultas para el dolor	139	19,44
Dermatología	153	21,40
Endocrinología/Diabetes	121	16,92
Estomatología	95	13,29
Gastroenterología	85	11,89
Genética	170	23,78
Geriatría	4	0,56
Ginecología / obstetricia	108	15,10
Hematología	119	16,64
Medicina del hígado y páncreas	44	6,15
Medicina Interna	172	24,06
Nefrología	60	8,39
Neumología	96	13,43
Neurología / epilepsia	328	45,87
Nutrición / dietética	110	15,38
Oftalmología	353	49,37
Oncología	16	2,24
Ortopedia	165	23,08
Otorrinolaringología	172	24,06
Pediatría	168	23,50
Podología	64	8,95
Psiquiatría	141	19,72
Rehabilitación	281	39,30
Reumatología	142	19,86
Servicios de urgencias	290	40,56
Urología	66	9,23
Otras consultas	154	21,54

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 22: Distribución de la muestra según si ha estado hospitalizada en los últimos 2 años por motivo de su enfermedad

	Absolutos	Porcentajes
Sí, varias veces	148	21,39
Sí, una vez	121	17,49
No	423	61,13
Total	692	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 23: Distribución de la muestra según pruebas o exploraciones realizadas en los últimos 2 años por motivo de su enfermedad

	Absolutos	Porcentajes
Análisis biológicos/bioquímicos (sangre, orina, etc.)	566	79,16
Audiometrías	147	20,56
Biopsias / frotis / análisis citologías	151	21,12
Ecografías	318	44,48
Electrocardiograma (ECG)	324	45,31
Electroencefalograma (EEG) / potenciales evocados	164	22,94
Electromiograma (EMG)	94	13,15
Estudio Doppler	62	8,67
Exploraciones funcionales (respiratorias, musculares)	228	31,89
Fibroscopias	17	2,38
Imágenes especializadas : escáner/ resonancias	352	49,23
Impedanciometrías	7	0,98
Microbiología (bacterias, virus, parásitos, hongos)	107	14,97
Pruebas genéticas/cromosómicas	182	25,45
Radiología clásica (RX)	347	48,53
Vestibulometrías	6	0,84
Otras pruebas	110	15,38

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 24: Atenciones o servicios precisados en los últimos 2 años

	Absolutos	Porcentajes
Audífonos	26	3,64
Cuidados de enfermería domiciliarios	61	8,53
Cuidados dentales	222	31,05
Ergoterapia	9	1,26
Fisioterapia / rehabilitación	347	48,53
Gafas, lentillas / ayuda visual	236	33,01
Intervención quirúrgica/ cirugía	178	24,90
Inyecciones / perfusiones	173	24,20
Ortofonía / logopedia	92	12,87
Prótesis internas, externas	91	12,73
Psicomotricidad	129	18,04
Psicoterapia	130	18,18
Reeducación visual / orto-óptica	46	6,43

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 25: Distribución de la muestra según disposición de los productos sanitarios y/o farmacéuticos que necesita para el tratamiento de su enfermedad

	Absolutos	Porcentajes
Sí, dispongo de los productos que necesito sin dificultad	433	66,21
Sí, dispongo de los productos aunque con dificultades de acceso	114	17,43
No dispongo de los productos que necesito	62	9,48
No necesito ningún producto	14	2,14
No sabe/ No contesta	31	4,74
Total	654	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 26: Dificultades experimentadas para la obtención de productos sanitarios y farmacéuticos

	Absolutos	Porcentajes
Falta de existencias del producto	55	31,25
El producto ha sido retirado	10	5,68
Se ha de obtener en otro país	41	23,30
Está indicado para otra patología pero no para la mía	32	18,18
Producto demasiado caro	85	48,30
Fórmula farmacéutica inadecuada	12	6,82
Otras dificultades	66	37,50

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 27: Formas de obtención de los productos farmacéuticos o sanitarios entre aquellos que los necesitan

	Absolutos	Porcentajes
En farmacia, es un producto ya existente	447	81,72
En farmacia, es una fórmula elaborada por el farmacéutico	48	8,78
En un centro sanitario	153	27,97
Comprándolo por Internet, por teléfono y/o en otros países	28	5,12
Otras formas de obtención	71	12,98
No puedo obtener los productos que necesito	32	5,85

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 28: Distribución de la muestra según cobertura por parte de la Seguridad Social de los productos que necesita

	Absolutos	Porcentajes
Sí, cubre la totalidad del coste de los productos	169	27,21
Sí, algunos están cubiertos totalmente y otros parcialmente	85	13,69
Sí, los cubre todos, pero parcialmente	121	19,48
Cubre algunos de ellos pero otros no	193	31,08
No cubre ninguno de los productos que necesito	31	4,99
No sabe/ No contesta	22	3,54
Total	621	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 29: Utilización de medicamentos extranjeros, huérfanos y de uso compasivo

	Absolutos	Porcentajes
Medicamentos extranjeros	86	13,15
Medicamentos huérfanos	39	5,96
Medicamentos de uso compasivo	44	6,73

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 30: Proporción de personas que necesitan medicamentos extranjeros, huérfanos y de uso compasivo que han experimentado dificultades para obtenerlos

	Absolutos	Porcentajes
Medicamentos extranjeros	32	37,21
Medicamentos huérfanos	20	51,28
Medicamentos de uso compasivo	17	38,64

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 31: Distribución de la muestra que en los dos últimos años se ha desplazado fuera de su provincia para realizar diagnósticos, recibir tratamientos o acceder a medicación

	Absolutos	Porcentajes
Sí, 5 veces o más en los últimos 2 años	118	19,03
Sí, menos de 5 veces en los últimos 2 años	136	21,94
No he podido, aunque sí lo he necesitado	53	8,55
No, no lo he necesitado	313	50,48
Total	620	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 32: Distribución de la muestra que ha necesitado desplazarse en función de la distancia recorrida en km

	Absolutos	Porcentajes
Menos de 250	56	23,00
De 251 a 500	96	39,30
De 501 a 750	56	23,00
De 751 a 1000	17	7,00
Más de 1000	19	7,80
Total	244	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 33: Distribución de la muestra según si posee o no el certificado de discapacidad

	Absolutos	Porcentajes
Sí lo poseo	486	70,64
Lo he solicitado, pero está en proceso de tramitación	32	4,65
Lo he solicitado, pero me lo han denegado (menor de 33%)	32	4,65
No lo poseo ni lo he solicitado	130	18,90
El afectado no posee edad suficiente para este tipo de reconocimientos	5	0,73
No sabe/ No contesta	3	0,44
Total	688	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 34: Distribución de la muestra con certificado de discapacidad según su grado de discapacidad

	Absolutos	Porcentajes
Entre 33-64%	213	43,20
Entre 65-74%	138	27,99
Mayor de 75%	137	27,79
Total	493	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 35: Distribución de la muestra en función de satisfacción con el grado de discapacidad valorado

	Absolutos	Porcentajes
Sí	297	60,61
No	172	35,10
No sabe/No contesta	21	4,29
Total	490	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 36: Actividades para las que necesita apoyo la población con enfermedades raras

	Absolutos	Porcentajes
Visión	111	15,57
Audición	44	6,15
Comunicación	153	21,40
Aprendizaje y aplicación del conocimiento	183	25,59
Movilidad (cambiar de postura, caminar...)	283	39,58
Autocuidado (Asearse, vestirse, ...)	227	31,75
Vida doméstica (cocinar, limpiar)	315	44,06
Administración del dinero y transacciones económicas	142	19,86
Interacciones y relaciones personales	155	21,68
Transportes y desplazamientos en el entorno	301	42,10
Actividad educativa o laboral	256	35,80
Ocio y tiempo libre	263	36,83

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta, en el caso de que necesite más de un apoyo

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 37: Tipo de apoyos recibidos según frecuencia y persona que lo realiza.

Datos absolutos

ABSOLUTOS	Nunca	Pocas veces	Muchas veces	Continuamente	Total
Familiares residentes en el hogar	31	57	146	264	498
Familiares no residentes en el hogar	95	139	123	35	392
Profesional especializado del ámbito social y/o sanitario (fisioterapeuta, psicólogo, etc.)	115	113	121	65	414
Profesional no especializado (auxiliar de enfermería, empleado/a del hogar, etc.)	199	58	69	48	374
Allegado/a o una persona mediante labor voluntaria	221	64	30	13	328

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 38: Tipo de apoyos recibidos según frecuencia y persona que lo realiza. Porcentajes

PORCENTAJES	Nunca	Pocas veces	Muchas veces	Continuamente	Total
Familiares residentes en el hogar	6,22	11,45	29,32	53,01	100,00
Familiares no residentes en el hogar	24,23	35,46	31,38	8,93	100,00
Profesional especializado del ámbito social y/o sanitario (fisioterapeuta, psicólogo, etc.)	27,78	27,29	29,23	15,70	100,00
Profesional no especializado (auxiliar de enfermería, empleado/a del hogar, etc.)	53,21	15,51	18,45	12,83	100,00
Allegado/a o una persona mediante labor voluntaria	67,38	19,51	9,15	3,96	100,00

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 39: Relación de parentesco y sexo del familiar o familiares que realizan los apoyos. Datos absolutos.

	Masculino	Femenino	Ambos (o no especificado)	Totales	Razón de sexo
Padre/madre	99	123	49	271	1,24
Hermanos/as	28	48	41	117	1,71
Hijos/as	19	21	19	59	1,11
Esposo/a	59	35	NP	94	0,59
Abuelo/a	6	21	43	70	3,50
Tío/a	4	6	26	36	1,50
Otros/as	0	8	4	12	NP
Totales	215	262	182	659	1,22

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

** NP: No procede

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 40: Relación de parentesco y sexo del familiar o familiares que realizan los apoyos. Porcentajes por fila.

	Masculino	Femenino	Ambos (o no especificado)	Totales fila	Razón de sexo
Padre/madre	36,53	45,39	18,08	100,00	1,24
Hermanos/as	23,93	41,03	35,04	100,00	1,71
Hijos/as	32,20	35,59	32,20	100,00	1,11
Esposo/a	62,77	37,23	NP	100,00	0,59
Abuelo/a	8,57	30,00	61,43	100,00	3,50
Tío/a	11,11	16,67	72,22	100,00	1,50
Otros/as	0,00	66,67	33,33	100,00	NP
Totales	32,63	39,76	27,62	100,00	1,22

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

** NP: No procede

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 41: Relación de parentesco y sexo del familiar o familiares que realizan los apoyos. Porcentaje columna.

	Masculino	Femenino	Ambos (o no especificado)	Totales
Padre/madre	46,05	46,95	26,92	41,12
Hermanos/as	13,02	18,32	22,53	17,75
Hijos/as	8,84	8,02	10,44	8,95
Esposo/a	27,44	13,36	NP	14,26
Abuelo/a	2,79	8,02	23,63	10,62
Tío/a	1,86	2,29	14,29	5,46
Otros/as	0,00	3,05	2,20	1,82
Totales	100,00	100,00	100,00	100,00

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

** NP: No procede

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 42: Distribución de la muestra en función del número de horas de apoyo personal que necesita al día

	Absolutos	Porcentajes
No necesita apoyo diario	308	43,08
1 o 2 horas	97	13,57
De 3 a 5 horas	102	14,27
De 6 a 8 horas	35	4,90
Más de 8 horas	173	24,20
Total	715	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 43: Distribución de la muestra que necesita apoyo personal diario en función del número de horas que necesita

	Absolutos	Porcentajes
1 o 2 horas	97	23,83
De 3 a 5 horas	102	25,06
De 6 a 8 horas	35	8,60
Más de 8 horas	173	42,51
Total	407	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 44: Distribución de la muestra en función de necesidad y cobertura de ayudas técnicas

	Absolutos	Porcentajes
Necesitan y poseen ayudas técnicas suficientes	139	25,60
Posee ayudas técnicas pero no satisfacen sus necesidades	170	31,31
No disponen de ayudas técnicas, aunque las necesitan	105	19,34
No necesitan ayudas técnicas	129	23,76
Total	543	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 45: Distribución de la muestra según si ha tramitado y recibido la valoración de dependencia

	Absolutos	Porcentajes
Sí, ya dispongo de la valoración	130	20,60
La he solicitado, pero está en proceso de tramitación	73	11,57
No la he solicitado, pero tengo intención de hacerlo	153	24,25
No tengo intención de solicitarla	203	32,17
No sabe/No contesta	72	11,41
Total	631	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 46: Distribución de la muestra con valoración de dependencia en función de su grado y nivel

	Absolutos	Porcentajes
Grado I (moderada)-Nivel 1	11	8,94
Grado I (moderada)-Nivel 2	6	4,88
Grado II (Severa)-Nivel 1	7	5,69
Grado II (severa)-Nivel 2	14	11,38
Grado III (gran dependencia)-Nivel 1	33	26,83
Grado III (gran dependencia)-Nivel 2	52	42,28
Total	123	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 47: Distribución de la muestra con valoración de dependencia en función de si está conforme con la valoración recibida

	Absolutos	Porcentajes
No	24	18,60
Sí	95	73,64
No sabe/No contesta	10	7,75
Total	129	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 48: Distribución de la muestra con valoración de dependencia en función de si ha recibido algún tipo de prestación económica del SAAD

	Absolutos	Porcentajes
No	96	66,67
Sí	48	33,33
Total	144	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 49: Distribución de la muestra con servicio en función del servicio o prestación que recibe a cargo del SAAD

	Absolutos	Porcentajes
Servicio de promoción de la autonomía personal	1	2,08
Servicio de Teleasistencia	1	2,08
Servicio de Ayuda a Domicilio	3	6,25
Servicio de Centro de Día o Centro de Noche	2	4,17
Prestación económica vinculada al servicio	7	14,58
Prestación económica para cuidados en el entorno familiar	27	56,25
Prestación económica de asistencia personal	6	12,50
Otros servicios	1	2,08
Total	48	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 50: Distribución de la muestra en función de si recibe algún otro tipo de prestación económica o pensión

	Absolutos	Porcentajes
No	413	62,29
Sí	250	37,71
Total	663	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 51: Tipo de prestación o prestaciones económicas que reciben

	Absolutos	Porcentajes
Pensiones contributivas de invalidez o enfermedad	68	27,20
Pensiones no contributivas de invalidez o enfermedad	46	18,40
Prestación familiar por hijo a cargo con discapacidad o minusvalía	122	48,80
Seguros de vida e invalidez	0	0,00
Prestación por ayuda de tercera persona	13	5,20
Ayudas por movilidad y gastos de transporte	10	4,00
Ayudas no periódicas	7	2,80
Beneficios fiscales en IRPF	61	24,40
Ayudas para adquisición de medicamentos	35	14,00
Otras ayudas	15	6,00

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 52: Distribución de la muestra que recibe prestaciones económicas en función de su cuantía mensual

	Absolutos	Porcentajes
Menos de 200 euros	69	39,43
De 201 a 400 euros	27	15,43
De 401 a 600 euros	40	22,86
Más de 600	39	22,29
Total	175	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 53: Distribución de la muestra en función de las características del entorno residencial en el que vive actualmente

	Absolutos	Porcentajes
En domicilio particular, de forma independiente	205	29,37
En domicilio particular, con personas a cargo	175	25,07
En domicilio particular, a cargo de otras personas	292	41,83
En piso tutelado o con apoyos	2	0,29
En residencia	4	0,57
Otros	20	2,87
Total	698	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 54: Distribución de la muestra en función de necesidades de adaptación de la vivienda

	Absolutos	Porcentajes
La vivienda está adaptada a mis necesidades	294	43,36
La vivienda no está adaptada a mis necesidades	161	23,75
No necesito ninguna adaptación en mi vivienda	213	31,42
No sabe/ No contesta	10	1,47
Total	678	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 55: Distribución de la muestra según nivel de estudios más alto que ha alcanzado

	Absolutos	Porcentajes
Se encuentra en edad escolar, aún continúa estudiando	198	30,05
Sin estudios terminados (pero ya no estudia)	25	3,79
Educación Primaria (o similar)	107	16,24
Educación Secundaria/Bachillerato (o similar)	102	15,48
Formación Profesional Superior	56	8,50
Estudios Universitarios	171	25,95
Total	659	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 56: de la muestra que actualmente estudia en función de los estudios que está realizando

	Absolutos	Porcentajes
Educación Infantil	55	25,82
Educación Primaria	67	31,46
Educación Secundaria (ESO)	39	18,31
Bachillerato	3	1,41
Formación Profesional	11	5,16
Estudios Universitarios	10	4,69
Otros	28	13,15
Total	213	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 57: Distribución de la muestra en edad escolar en función del tipo de centro en el que está escolarizado

	Absolutos	Porcentajes
Escolarizado en un centro ordinario sin apoyo especial	75	40,54
Escolarizado en un centro ordinario con apoyo especial	72	38,92
Escolarizado en un Centro de Educación Especial	38	20,54
Total	185	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 58: Distribución de la muestra en función de necesidades y apoyos existentes para su actividad educativa

	Absolutos	Porcentajes
Sí, tiene suficientes apoyos y adaptaciones	64	31,07
Tiene apoyos, aunque no son suficientes	93	45,15
No tiene ayudas técnicas ni apoyos personales aunque necesita	17	8,25
No necesita ayudas técnicas ni apoyos personales	32	15,53
Total	206	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 59: Distribución de la muestra en función de si se encuentra trabajando en la actualidad

	Absolutos	Porcentajes
No	470	71,87
Sí	184	28,13
Total	654	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 60 Distribución de la muestra en edad de trabajar en función de si se encuentra trabajando en la actualidad

	Absolutos	Porcentajes
No	245	57,11
Sí	184	42,89
Total	429	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 61: Distribución de la muestra que no trabaja según causas

	Absolutos	Porcentajes
Se encuentra en edad escolar, sigue estudiando	209	47,07
Se encuentra en paro, buscando trabajo	29	6,53
Se encuentra inactivo, aunque podría trabajar	16	3,60
Se encuentra inactivo o con baja temporal por fase aguda ER	20	4,50
Se encuentra inactivo y no puede trabajar como consecuencia de su ER	156	35,14
Otros	14	3,15
Total	444	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 62: Distribución de la muestra en función de su relación con la actividad Absolutos

	Absolutos	Porcentajes
Inactivo-Estudiante	209	33,28
Inactivo-pensión de invalidez permanente	156	24,84
Inactivo: incapacidad temporal	20	3,18
Inactivo-Jubilación	14	2,23
Otros inactivos	16	2,55
Ocupados	184	29,30
Desempleados	29	4,62
Total	628	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 63: Tasas de actividad, ocupación y desempleo de la población con ER

	Personas con ER	Población total
Tasa de actividad	49,65	60,13
Tasa de ocupación	86,38	86,09
Tasa de paro	13,62	13,91

Fuente: Elaboración propia y Encuesta de Población Activa (EPA) del IV Trimestre de 2008 (Instituto Nacional de Estadística)

Tabla 64: Distribución de la muestra en función de si sufren fases agudas que le impiden desarrollar actividades de la vida diaria, estudiar o trabajar como consecuencia de su enfermedad

	Absolutos	Porcentajes
No	164	25,31
Sí	484	74,69
Total	648	100,00

Fuente: Elaboración propia

Tabla 65: Distribución de la muestra que trabaja según tipo de contrato

	Absolutos	Porcentajes
Indefinido	120	63,16
Temporal	39	20,53
Autónomo	13	6,84
Sin contrato	3	1,58
Otros	15	7,89
Total	190	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 66: Distribución de la muestra que trabaja por tipo de jornada

	Absolutos	Porcentajes
Completa	146	78,92
Parcial	29	15,68
Por horas, no especificadas	8	4,32
Otras	2	1,08
Total	185	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 67: Distribución de la muestra que trabaja según necesidad y utilización de ayudas técnicas para desempeñar su actividad laboral

	Absolutos	Porcentajes
Sí, tiene suficientes apoyos y adaptaciones	52	28,89
Tiene apoyos, aunque no son suficientes	24	13,33
No tiene ayudas técnicas ni apoyos pers, aunque necesita	24	13,33
No necesita ayudas técnicas ni apoyos personales	80	44,44
Total	180	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 68: Distribución de la muestra según ingresos mensuales netos aproximados

	Absolutos	Porcentajes
Sin ingresos	189	31,14
Menos de 400 euros netos mensuales	68	11,20
Entre 401 y 800 euros netos mensuales	105	17,30
Entre 801 y 1200 euros netos mensuales	104	17,13
Entre 1201 y 2000 euros netos mensuales	97	15,98
Entre 2001 y 2800 euros netos mensuales	34	5,60
Entre 2801 y 3600 euros netos mensuales	8	1,32
Más de 3600 euros netos mensuales	2	0,33
Total	607	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 69: Distribución de la muestra según si perciben ingresos otros miembros de la unidad familiar

	Absolutos	Porcentajes
No	120	18,93
Sí	514	81,07
Total	634	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 70: Distribución de la muestra según número de miembros de la unidad familiar que perciben ingresos

	Absolutos	Porcentajes
Uno	251	49,41
Dos	164	32,28
Tres o más	93	18,31
Total	508	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 71: Distribución de la muestra según ingresos mensuales netos aproximados de su núcleo familiar

	Absolutos	Porcentajes
Menos de 400 euros netos mensuales	12	1,95
Entre 401 y 800 euros netos mensuales	34	5,54
Entre 801 y 1200 euros netos mensuales	112	18,24
Entre 1201 y 2000 euros netos mensuales	182	29,64
Entre 2001 y 2800 euros netos mensuales	136	22,15
Entre 2801 y 3600 euros netos mensuales	82	13,36
Más de 3600 euros netos mensuales	56	9,12
Total	614	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 72: Distribución de la muestra según porcentaje de gasto del presupuesto familiar destinado a la atención de la enfermedad

	Absolutos	Porcentajes
Menos del 10% de los ingresos anuales	169	27,00
Entre el 10 y el 20% de los ingresos anuales	171	27,32
Entre el 20 y el 30% de los ingresos anuales	125	19,97
Entre el 30 y el 40% de los ingresos anuales	52	8,31
Entre el 40 y el 50% de los ingresos anuales	21	3,35
Más del 50% de los ingresos anuales	18	2,88
No sabe/ No contesta	70	11,18
Total	626	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 73: Distribución de la muestra según gasto mensual destinado a la atención de la enfermedad

	Absolutos	Porcentajes
Menos de 100 euros	85	16,31
Entre 101 y 300 euros	195	37,43
Entre 301 y 600 euros	182	34,93
Entre 601 y 1000 euros	26	4,99
Más de 1000 euros	33	6,33
Total	521	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 74: Distribución de la muestra en función de sus principales partidas de gasto relacionadas con la enfermedad

	Absolutos	Porcentajes
Tratamiento médico/ atención sanitaria	305	43,08
Adquisición de medicamentos y otros productos sanitarios	359	50,71
Ayudas técnicas/ ortopedia	215	30,37
Apoyo o asistencia personal	162	22,88
Adaptación de vivienda	62	8,76
Transporte (incluyendo la adaptación de su vehículo)	189	26,69
Otras partidas	111	15,68

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 75: Repercusiones de la enfermedad en el cuidador o cuidadora principal

	Absolutos	Porcentajes**
Pérdida de oportunidades de empleo	170	41,77
Reducción de su jornada laboral	151	37,10
Pérdida de oportunidades de formación	153	37,59
Disposición de menos tiempo libre	405	99,51

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

** Sobre los 407 casos que necesitan apoyo personal diario

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 76: Distribución de la muestra según uso de recursos y servicios generales

	Absolutos	Porcentajes
Servicios Sociales Generales	329	46,21
Recursos educativos ordinarios (Colegios, IES, Escuela de Adultos,...)	316	44,38
Medios de transporte públicos (cercanías, autobuses, otros)	346	48,60
Bibliotecas, Centros Culturales y otros recursos culturales	214	30,06
Recursos de Ocio y Tiempo Libre (ludotecas, talleres)	144	20,22
Servicios de Empleo (INEM, bolsas de empleo públicas)	121	16,99
Centros de Salud	535	75,14
Instalaciones Deportivas	206	28,93
Otros recursos generales	23	3,23

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 77: Distribución de la muestra según uso de recursos y servicios especializados de atención a personas con discapacidad

	Absolutos	Porcentajes
Valoración y Diagnóstico (Centros Base o centros privados)	375	52,74
Atención Temprana	121	16,99
Teleasistencia y/o ayuda a domicilio	25	3,51
Educación Especial y Apoyo o Refuerzo Educativo	139	19,52
Empleo (Centro Ocupacional, Empleo con Apoyo, CEE, etc.)	52	7,30
Ocio y Tiempo Libre (actividades recreativas y deportivas)	84	11,80
Servicios Residenciales	7	0,98
Servicios de Tratamiento, Habilitación y/o Rehabilitación	219	30,76
Servicios de Centro de Día	22	3,09
Apoyo Psicológico	159	22,33
Orientación y Apoyo a las Familias	60	8,43
Otros recursos de atención a la discapacidad	10	1,40

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 78: Distribución de la muestra según pertenencia a alguna asociación de discapacidad

	Absolutos	Porcentajes
Sí, como socio	475	70,58
Sí, como usuario	89	13,22
No	109	16,20
Total	673	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 79: Asociaciones de enfermedades raras y de discapacidad a las que pertenece la muestra según tipo de asociación. Datos absolutos.

	Total	En FEDER	No federadas
De Enfermedad Rara	546	494	52
De Discapacidad	113	NP	NP
Totales	659		

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

** NP: No procede

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 80: Asociaciones de enfermedades raras y de discapacidad a las que pertenece la muestra según tipo de asociación. Porcentajes

	Total columna	En FEDER	No federadas	Totales filas
De Enfermedad Rara	82,85	90,48	9,52	100,00
De Discapacidad	17,15	NP	NP	
Totales	100,00			

* Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

** NP: No procede

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 81: Distribución de la muestra según satisfacción con los servicios y actividades que le ofrece dicha asociación

	Absolutos	Porcentajes
No	50	9,40
Sí	463	87,03
No sabe/ No contesta	19	3,57
Total	532	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 82: Distribución de la muestra según percepción de su situación actual por dimensiones. Datos absolutos

	Muy mala	Mala	Insuficiente	Suficiente	Buena	Muy buena	Total
Económica	47	58	144	241	123	12	625
Laboral	92	66	53	91	96	28	426
Situación Vivienda	22	26	70	197	248	49	612
Situación familiar/ personal	12	31	50	119	253	158	623
Situación educativa	14	14	73	125	232	83	541
Situación Acceso a recursos públicos	43	71	190	137	103	25	569
Situación Salud	48	106	168	178	104	15	619
Situación Atención a su enfermedad	87	78	211	130	92	27	625
Situación Ocio y tiempo libre	62	66	118	156	135	43	580

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 83: Distribución de la muestra según percepción de su situación actual por dimensiones. Porcentajes

Porcentajes	Muy mala	Mala	Insuficiente	Suficiente	Buena	Muy buena	Total
Situación económica	7,52	9,28	23,04	38,56	19,68	1,92	100,00
Situación laboral	21,60	15,49	12,44	21,36	22,54	6,57	100,00
Situación Vivienda	3,59	4,25	11,44	32,19	40,52	8,01	100,00
Situación familiar/ personal	1,93	4,98	8,03	19,10	40,61	25,36	100,00
Situación educativa	2,59	2,59	13,49	23,11	42,88	15,34	100,00
Situación Acceso a recursos públicos	7,56	12,48	33,39	24,08	18,10	4,39	100,00
Situación Salud	7,75	17,12	27,14	28,76	16,80	2,42	100,00
Situación Atención a su enfermedad y/o su discapacidad	13,92	12,48	33,76	20,80	14,72	4,32	100,00
Situación Ocio y tiempo libre	10,69	11,38	20,34	26,90	23,28	7,41	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 84: Percepción de situación actual de la población afectada por enfermedades raras por dimensiones. Indicador sintético de situación (0-5).

	Indicador sintético de situación	Desviación típica
Situación económica	2,59	1,18
Situación laboral	2,27	1,63
Situación Vivienda	3,26	1,13
Situación familiar/ personal	3,68	1,19
Situación educativa	3,47	1,14
Situación Acceso a recursos públicos	2,46	1,26
Situación Salud	2,37	1,23
Situación Atención a su enfermedad y/o su discapacidad	2,23	1,35

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 85: Distribución de la muestra según si se ha sentido alguna vez discriminada por motivo de su enfermedad rara

	Absolutos	Porcentajes
No, nunca	148	23,34
Alguna vez	310	48,90
A menudo	129	20,35
Continuamente	47	7,41
Total	634	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 86: Distribución de la muestra según ámbitos en los que se han podido sentir discriminados

	Absolutos	Porcentajes
En la atención sanitaria	229	32,39
En servicios especializados de apoyo	97	13,72
En la escuela, colegio, ámbito escolar o formativo	211	29,84
Para encontrar un empleo	119	16,83
En el puesto de trabajo	109	15,42
Transporte y desplazamientos	153	21,64
Para acceder a edificios/ barreras de diseño	153	21,64
Para acceder a medios de comunicación y/o Internet	36	5,09
Para hacer actividades de ocio, divertirme	227	32,11
Para participar en actividades culturales y sociales	105	14,85
Ejercer el voto (derecho de sufragio)	18	2,55
Para hacer trámites en Admón pública o servicios privados	93	13,15
En la vida cotidiana (compra, tareas domésticas, etc.)	205	29,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 87: Distribución de entidades en relación con su disponibilidad de local

	Absolutos	Porcentajes
Local Propio	9	14,06
Alquiler de local	12	18,75
Comparte local	5	7,81
Local en Hotel de Asociaciones	5	7,81
Otros	10	15,63
No dispone de local	23	35,94
Total	64	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 88: Distribución de entidades en función de su acceso a nuevas tecnologías

	Absolutos	Porcentajes
Equipos informáticos	47	72,31
Conexión a internet	46	70,77

* Una entidad puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 89: Distribución de entidades en función de sus recursos materiales

	Absolutos	Porcentajes
Material mobiliario	24	36,92
Folletos y material de difusión	56	86,15
Documentación	38	58,46
Teléfonos adaptados	5	8,62
Otros recursos materiales	12	18,46

* Una entidad puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 90: Distribución de entidades en función de si reciben subvenciones

	Absolutos	Porcentajes
No	22	33,85
Sí	43	66,15
Total	65	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 91: Distribución de las subvenciones recibidas en función del organismo que las concede

	Absolutos	Porcentajes
Administración Pública Estatal	8	7,92
Administración Pública Autonómica	23	22,77
Administración Pública Provincial	10	9,90
Administración Pública Local	15	14,85
Obras Sociales de Bancos y Cajas de Ahorros	23	22,77
Fundaciones y asociaciones	5	4,95
Empresas privadas	8	7,92
Otras	9	8,91
TOTAL	101	100,00

* Una entidad puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 92: Formas de financiación de las entidades

	Absolutos	Porcentaje
Subvenciones	43	66,15
Conciertos	7	11,11
Cenas de recaudación de fondos	14	21,88
Ferías	5	7,81
Venta de productos	9	14,29
Donaciones	29	46,03
Cuotas de socios	57	87,69
Otros	17	26,56

* Una entidad puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 93: Perfiles profesionales por entidades. Distribución y media

Perfiles profesionales	Porcentaje de entidades	Media por entidad
Trabajador/a social	31,7	0,42
Psicólogo/a	26,7	0,32
Monitor/a	8,3	0,17
Educador/a social	3,3	0,03
Otros	49,2	0,69

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 94: Otras personas con participación activa en las entidades. Distribución y media

	Entidades que lo poseen	Media por entidad
Junta Directiva	82,5	4,02
Voluntarios	45,5	2,82
Socios	61,7	45,68
Otros	28,9	1,49

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 95: Profesional que se posee o que se cree necesario disponer

	Absolutos	Porcentajes
Trabajador/a social	52	80,00
Psicólogo/a	44	67,69
Asesor jurídico/a	40	61,54
Otros	36	55,38

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 96: Distribución de entidades en función de las actividades que realizan

	Absolutos	Porcentajes
Atención a socios y familiares	21,0	32,81
Difusión en distintos medios	23,0	38,98
Encuentros anuales	34,0	57,63
Campañas de Sensibilización	34,0	57,63
Formación	20,0	32,79
Participación en ferias	21,0	32,81
Grupos de Ayuda Mutua	9,0	14,06
Otras	49,0	75,38
Ocio y tiempo libre	56,0	86,15
Terapéuticas	26,0	41,27
Culturales	21,0	33,33

* Una entidad puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 97: Distribución de las entidades en función de la participación de sus socios

	Absolutos	Porcentajes
Nunca	4,0	6,45
A veces	40,0	64,52
Siempre	18,0	29,03
Total	62,0	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 98: Distribución de entidades participantes en determinados organismos e instituciones

	Absolutos	Porcentajes
FEDER	64	98,46
CANF-COCEMFE ANDALUCÍA	8	12,31
FEAPS	2	3,08
ONCE	8	12,31
IMSERSO	3	4,62
CERMI	7	10,77
EURORDIS	22	33,85
Organización europea de ER	3	4,69
Organización internacional ER	2	3,13
COCEMFE	15	23,08
Universidad	5	7,81
Otras	29	44,62

* Una entidad puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 99: Distribución de entidades de acuerdo a los motivos que consideran por los que FEDER han de realizar servicios suplementarios

	Absolutos	Porcentajes
Falta de presupuesto en la asociación	33,0	51,56
Porque ha de hacerse desde una federación	17,0	26,56
Por economizar gastos (personal contratado)	18,0	28,13
Porque ha de hacerse como acción conjunta	32,0	50,00
Otros	6,0	9,38

* Una entidad puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 100: Distribución de entidades en función de su participación en los servicios de FEDER

	Absolutos	Porcentajes
No	19	42,22
Sí	26	57,78
Total	45	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 101: Valoración de la información enviada desde FEDER

	Absolutos	Porcentajes
Un trabajo extra	11	16,92
Escasa	5	7,69
Información útil y novedosa	43	66,15
Excesiva	4	6,15
Otros	14	21,54

* Una entidad puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 102: Derivación de la información a los socios

	Absolutos	Porcentajes
No	12	20,00
Sí	48	80,00
Total	60	100,00

Fuente: Elaboración propia.

Tabla 103: Mejoras en la comunicación planteadas

	Absolutos	Porcentajes
Comunicados	16	24,62
Correo postal	8	12,31
Reunión presencial	23	35,38
Foros	26	40,00
Otras	14	21,54

* Una entidad puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Fuente: Elaboración propia.

Entidades participantes

Para la elaboración de este informe ha sido inestimable la colaboración de multitud de profesionales y voluntarios vinculados a las entidades que se detallan aquí. Agradecemos especialmente la participación de las personas con enfermedades raras y sus familias, sin cuya generosa participación no habría sido posible la realización de este trabajo.

AACIC- Associació d' Ajuda als Afectats de Cardiopaties Infants de Catalunya
AARPC- Associació d' Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya
AARPE- Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Euskadi
AASH- Asociación Nacional Afectados por Síndromes de Hiperlaxitud y Patologías Afines
ACAF- Associació Catalana de Fibromialgia
ACNEFI- Associació Catalana de les Neurofibromatosis
ACOI- Associació Catalana Pro Afectats d' Osteogénesis Imperfecta
ADAC- Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo
ADEC- Asociación de Esclerodermia de Castellón
ADELA- Asociación Española de Esclerosis Lateral Amiotrófica
ADELPRISE- Asociación contra Linfedemas primarios y secundarios
ADQUIRA- Asociación de Personas Afectadas por Productos Químicos y Radiaciones Ambientales
AEBE- Asociación Epidermolisis Bullosa de España
AEDAF- Asociación Española de Angioedema Familiar por Deficit C1
AEDM- Asociación de Enfermos de Mastocitosis
AEE- Asociación Española de Esclerodermia
AEEFEG- Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher
AEEG- Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis
AELAM- Asociación Española de Linfangioleiomiomatosis
AEM- Asociación Española de Miastenia
AEMC- Asociación Española de Afectados por Malformaciones Craneocervicales
AEP- Asociación Española de Porfiria
AEPANNUPA- Asociación Española de Padres de Niños con Nutrición Parenteral
AEPEF- Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar
AEPMI- Asociación de Enfermos de Patología Mitocondrial
AESDE - Asociación Española de Disfonía Espasmódica
AESHA- Asociación Española del Síndrome de la Hemiplejía Alternante
AEVASI- Asociación Española de Vasculitis Sistémicas
AEXEM- Asociación Extremeña de Esclerosis Múltiple
AEXHE- Asociación Extremeña de Enfermos de Huntington
AFAPAC- Asociación de Familiares y Afectados por Patologías del Crecimiento
AFAPSTTA- ASOCIACIÓN DE FAMILIAS ARAGONESAS CON PACIENTES DE SÍNDROME DE GILLES DE LA TOURETTE Y TRASTORNOS ASOCIADOS
AFFIRMA- Asociación murciana de SFC y Fibromialgia
AFIBA- Asociación de FIBROMIALGIA y síndrome de FATIGA CRÓNICA
AFIBROM- Asociación de Fibromialgia de la Comunidad de Madrid

AGA- Asociación Gallega de Ataxias
 AGRADA Asociación de Ataxias de Granada
 AGRAD- Asociación Granadina de Espondilíticos
 AHEDYSIA- Asociación Humanitaria de Enfermedades Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia
 AHUCE- Asociación Huesos de Cristal de España
 AIRG-E- Asociación para la Información e Investigación sobre Enfermedades Renales Genéticas
 ALBA, Asociación de Ayuda a Personas con Albinismo
 ALCER -Asociación para la Lucha contra las Enfermedades del Riñón
 ALDA- Asociación de Lucha contra la Distrofia en Aragón
 ALDE- Asociación de Lucha contra la Distrofia en España
 ALDEC- Associació de Lluita contra la Distrofia a Catalunya
 ALEC- Asociación Española contra la Leucodistrofia en Canarias
 ALHETA- Asociación Española de Lucha contra las Hemoglobinopatias y Talasemias
 Alianza española de familias de Von Hippel Lindau
 AMA- Asociación Madrileña de Ataxias
 AMAPAR- Asociación Madrileña de Pacientes con Artritis Reumatoide
 AMOI- Asociación Madrileña de Osteogénesis Imperfecta
 AMPASTTA- Asociación Madrileña de Pacientes con Síndrome de Tourette y Transtornos Asociados
 ANAC- Asociación Nacional Amigos de Arnold Chiari
 ANAC. Asociación Amigos de Arnold Chiari de Asturias.
 ANSW- Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram
 APEHUCA - Asociación de Pacientes de la Enfermedad de Huntington, unidos por Comunidad Autónoma
 APNP- Asociación de Padres de Niños con Plagiocefalia y Otras Deformidades Craneales
 APPM- Asociación Postpolio Madrid
 ARFRAX - Asociación para la Integración de Personas Afectadas por X-Frágil u otro TGD en Andalucía
 ASACAN -Asociación de Ataxias de Canarias
 ASEDH-Asociación Nacional Afectados Síndromes de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud
 ASEM- Asociación de Enfermedades Neuromusculares. Comunidad Valenciana
 ASEM MADRID- Asociación Madrileña de Enfermedades Neuromusculares
 ASEMPA- Asociación de enfermos musculares de Asturias
 ASEXVE- Asociación Española de Extrofia Vesical
 ASFEMA- Asociación Fenilcetonuricos y Otros Transtornos Asociados
 ASHEMADRID- Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid
 ASIC- Asociación Española de Ictiosis
 ASIMAGA (Asociación Nacional de Afectados por el síndrome de 5p-)
 ASINJOU- Asociación Española del Síndrome de Joubert
 ASLE- Asociación de Síndrome de Lowe de España
 ASME- Asociación Española del Síndrome de Smith - Magenis
 Asociación Afectados de Osteonecrosis
 Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística

Asociación Andaluza de Esclerosis Lateral Amiotrófica
Asociación Andaluza de Esclerosis Tuberosa
Asociación Andaluza de Hemofilia de la S.S.
Asociación Andaluza de Lucha contra la Leucemia “Rocío Bellido”
Asociación Andaluza del Síndrome de Gilles de la Tourette
Asociación Asturiana de Hemofilia
Asociación Ataxias de Extremadura
Asociación Balear de Afectados por la Trigonitis y la Cistitis Intersticial
Asociación Bizkaia Elkartea Espina Bífida e Hidrocefalia
Asociación Catalana de Afectados de Cistitis Intersticial
Asociación Catalana de Esclerosis Lateral Amiotrófica
Asociación Catalana para el Síndrome de Prader-Willi
Asociación contra la Fibrosis Quística de la Comunidad Valenciana
Asociación Cordobesa para la investigación de Corea de Huntington
Asociación Corea de Huntington de Castilla y León
Asociación de Afectados de Neurofibromatosis
Asociación de Afectados por Displasia Ectodérmica
Asociación de Afectados Síndrome de Marfan
Asociación de Ataxias de Castilla La Mancha
Asociación de Ayuda al Miasténico
Asociación de Corea de Huntington Española
Asociación de Enfermedad de Galactosemia
Asociación de Enfermedad de Rubinstein Taiby
Asociación de Enfermedades Metabólicas
Asociación de Enfermedades Mitocondriales de Sevilla
Asociación de Enfermos de Crohn y Colitis Ulcerosa de España
Asociación de Enfermos de Fiebre Mediterránea Familiar de España
Asociación de Espina Bífida de Cataluña
Asociación de Familiares Afectados por Acondroplasia
Asociación de Hemofilia en la Provincia de Santa Cruz de Tenerife
Asociación de Implantados Cocleares de España
Asociación de Lucha contra la Distonía en Andalucía
Asociación de Malformaciones de Arnold Chiari, Siringomielia, Hidrocefalia y demás Patologías asociadas (ASENCHI)
Asociación de Miopía Magna
Asociación de Pacientes Deficitorios de GH - Adultos
Asociación de Pequeños Grandes Luchadores
Asociación de Retinosis Pigmentaria de Andalucía
Asociación de Retinosis Pigmentaria Extremeña
Asociación de Síndrome de Budd Chiari
Asociación de Síndrome de Gorlin
Asociación de Síndrome de Jacobsen
Asociación de Suprarrenalectomía Bilateral
Asociación del Síndrome de la Persona Rígida
Asociación del Síndrome de Lesch-Nyhan España

Asociación del Síndrome de Prader-Willi de Andalucía
Asociación del Síndrome X-Frágil de Madrid
Asociación El Trébol (Fibromialgia)
Asociación Española contra la Leucodistrofia
Asociación española de Anemia de Fanconi
Asociación Española de Aniridia
Asociación Española de Déficit Inmunitarios Primarios
Asociación Española de Enfermos por Pseudoxantoma Elástico
Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson
Asociación Española de la Enfermedad de Behçet
Asociación Española de la Enfermedad de Castleman
Asociación Española de la Neurofibromatosis
Asociación Española de Narcolepsia
Asociación Española de Osteocondromas Múltiples Congénitos
Asociación Española de Padres de Sordociegos
Asociación Española de Síndrome de Crigler Najjar
Asociación Española de síndrome de Rett
Asociación Española de Stickler
Asociación Española del Síndrome de Beckwith - Wiedemann
Asociación Española del Síndrome de Cornelia de Lange
Asociación Española del Síndrome de Sjögren
Asociación Española para el Déficit de Alfa 1 Antitripsina
Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi
Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi
Asociación Española para Pacientes con Tics y Síndrome de Tourette
Asociación Extremeña contra la Fibrosis Quística
Asociación HHT España
Asociación Josep Carreres contra la leucemia
Asociación Madrileña Contra la Fibrosis Quística
Asociación Madrileña de Encefalomielitis Miálgica y Síndrome de Fatiga Crónica (Disfunción Inmune)
Asociación Madrileña de Lupus
Asociación Madrileña para el Síndrome de Prader Willi
Asociación Malagueña contra el Síndrome de Fatiga Crónica
Asociación Nacional de Afectados de Epilepsia Mioclónica de Lafora
Asociación Nacional de Esclerosis Tuberosa
Asociación Nacional de Hipertensión Pulmonar
Asociación Nacional de Microsomía Hemifacial
Asociación Nacional Síndrome de Apert
Asociación para el Apoyo e Investigación de la Enfermedad de Ceroidlipofuscinosis
Asociación PEGRAL- Pequeños grandes luchadores de Canarias
Asociación PKU de Castilla y León
Asociación Provincial de Ataxias de Jaén
Asociación Provincial de Trastornos Generalizados del Desarrollo y Enfermedades Raras
Asociación Retina Madrid

Asociación Sanfilippo España
Asociación Síndrome 49 XY
Asociación Síndrome de Angelman
Asociación Síndrome de Williams de Andalucía
Asociación Síndrome de Williams en Soria
Asociación síndrome Opitz C
Asociación Síndrome Williams de España
Asociación Síndrome X Frágil de Madrid
Asociación Síndrome X Frágil de Murcia
Asociación Valenciana de Afectados de Lupus
Asociación Valenciana de Sanfilippo i Altres Mucopolisacaridosis
Asociación Valenciana del Síndrome 22q11
Asociación Valenciana Síndrome Prader-Willi
ASONEVUS- Asociación de Nevus Gigante Congénito
ASPAÑIJER- Asociación de Jóvenes y Padres de Niños con Enfermedades Reumáticas
Associació Catalana de Fibrosi Quística
Associació Catalana de la Síndrome de Rett
Associació Catalana de Malalties Neuromusculars
Associació Catalana de Malalts de Huntington
Associació Catalana de PKU i altres Transtors Metabòlics
Associació Catalana Síndrome de Sjögren
Associació Catalana Síndrome X Frágil
Associació d'Afectats de Siringomièlia
Associació de Grups de Suport de l' ELA a Catalunya
Associació M3 Serveis Social
Associació Síndrome Opitz C
ASVEA- Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade
ASXFEX- Asociación Síndrome X-Frágil de Extremadura
AVAEH- Asociación Valenciana de Enfermedad de Huntington
AVSR- Asociación Valenciana de Síndrome de Rett
AVSW- Asociación Valenciana Síndrome de Williams
Canf Cocemfe Ataxias Andalucía
CIBERER -Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
Confederación Autismo España
CRECER- Asociación para Problemas de Crecimiento
D'Genes Asociación de Enfermedades Raras de Totana
DOPELCRO- Asociación de Dolor Pélvico Crónico
EAS- Asociación de Espondilitis Anquilosante de Sevilla
FADADA- Federación de Asociaciones Andaluzas de Ataxias
FEBHI- Federación Española de Asociaciones de Espina Bífida e Hidrocefalia
FEDAES- Federación de Ataxias de España
FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras)
Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español
Federación Española contra la Fibrosis Quística
Federación Española de Enfermedades Neuromusculares

Federación Española de Hemofilia
Federación Española de Lupus
Federación Española del Síndrome de X Frágil
FEDER-Andalucía
FEDER-Catalunya
FEDER-Comunidad Valenciana
FEDER-Extremadura
FEDER-Madrid
FNP- Fundación Niemann Pick de España
Fundación “Isabel Gemio” para la investigación de distrofias musculares y otras enfermedades raras
Fundación ALPE
Fundación Española de Esclerosis Múltiple (FEDEM)
Fundación Española Diagnóstico y Tratamiento de Fabry
Fundación Española para el Fomento de la Investigación de la Esclerosis Lateral Amiotrófica
Fundación para la Fibromialgia y el Síndrome de Fatiga Crónica
Fundación Síndrome 5p-
Fundación Síndrome de Down de Madrid
Fundación Síndrome de Moebius
Fundación Síndrome de West
Fundación Sira Carrasco para la ayuda a la Fibrosis Quística
FUNDAME- Fundación Atrofia Muscular Espinal
GRAPSA- Grupo de Apoyo de Insensibilidad a los Andrógenos
Grupo de Genética Clínica y Enfermedades Raras, de la Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria (SemFYC)
Hospital General de Alicante
Menudos Corazones. Fundación de Ayuda a los Niños con problemas de corazón
MPS- Asociación Española de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados
RATSER- Red Andaluza de Trabajo Social sobre Enfermedades Raras
RCV- Retina Comunidad Valenciana. Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria
SB- Asociación de discapacitados Sense Barreres de Petrer
Sociedad Andaluza de Patología Digestiva
Unidad de Genética Médica de referencia en el Hospital Virgen de la Arrixaca de Murcia
Unidad de Genética, Reproducción y Medicina Fetal del Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla

OBRA SOCIAL CAJA MADRID

T. 902 13 13 60 · www.obrasocialcajamadrid.es

Realizado por:  **intersocial**
www.intersocial.es