



Situación y Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España

INFORME EJECUTIVO

CONTENIDO

Introducción	1
1 Diagnóstico y tratamiento y atención sanitaria.....	2
2 Necesidades de apoyo	7
3 Participación e inclusión social.....	9
4 Situación actual y percepción de discriminación	11
5 Principales conclusiones.....	12
Nota Metodológica	13

Introducción

En el presente documento se recoge un extracto de los principales resultados del *Estudio sobre Situación y Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España*, realizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en colaboración con Obra Social de Caja Madrid e Intersocial.

En las próximas líneas se presentan los datos cuantitativos más destacados del estudio con respecto a diagnóstico y atención sociosanitaria, 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.

1 Diagnóstico y tratamiento y atención sanitaria

El 87,66 % de las personas afectadas por enfermedades raras de la muestra utilizada dispone de un diagnóstico confirmado, mientras que el 9,36% dispone de un diagnóstico aún pendiente de confirmación.

El **promedio** de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución de diagnóstico (demora diagnóstica) es de **casi 5 años**. Para uno de cada cinco afectados transcurren 10 o más años desde la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico. En el 62,28% de los casos más de un año. Sólo en el 37,72%, la persona con enfermedad rara ha tenido que esperar menos de un año para disponer de diagnóstico.

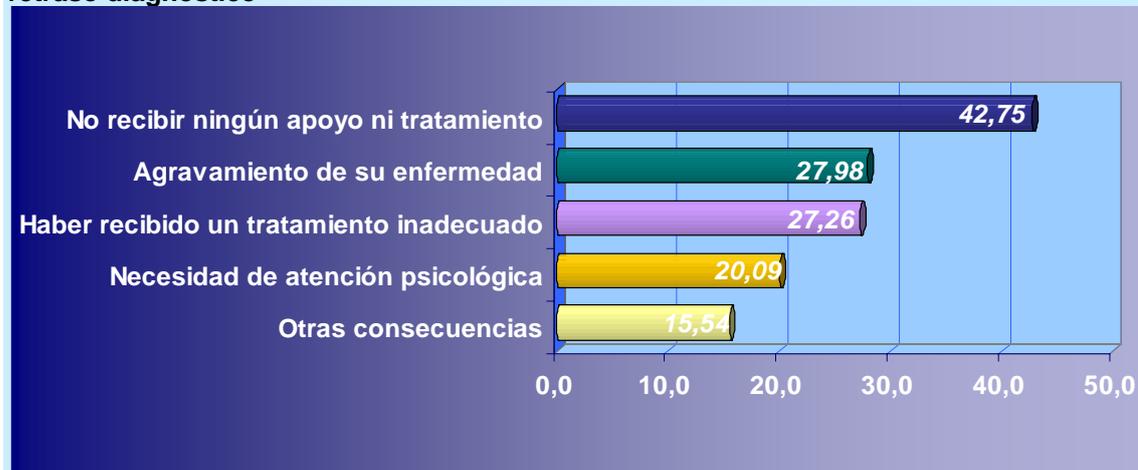
Grafico 01: Distribución de la muestra en función del tiempo que transcurre desde la aparición de los primeros síntomas hasta la confirmación del diagnóstico



Fuente: Elaboración propia

El retraso diagnóstico que experimentan casi los dos tercios de la muestra, supone consecuencias de todo tipo y gravedad. La más frecuente de ellas es no recibir ningún apoyo ni tratamiento (42,75%), aunque también destacan el haber recibido un tratamiento inadecuado (27,26%) y el agravamiento de la enfermedad (27,98%). Algunas de estas consecuencias directas de la demora diagnóstica, suponen además importantes efectos secundarios.

Grafico 02: Distribución de la muestra según consecuencias experimentadas debido al retraso diagnóstico

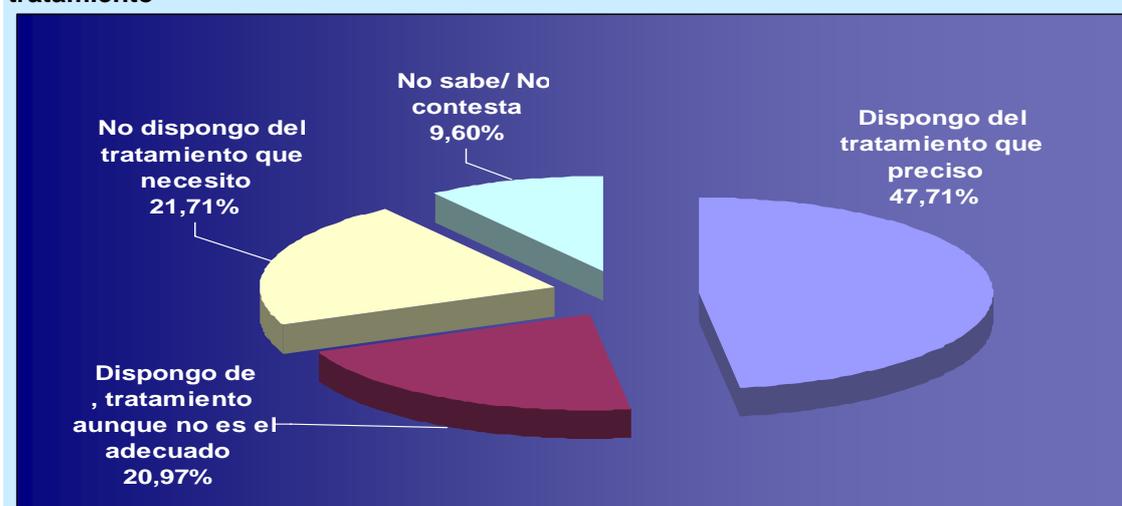


Fuente: Elaboración propia

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

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. Sólo el 47,71% de las personas con enfermedades raras de la muestra afirman disponer del tratamiento que precisan. Un 20,97% dispone de un tratamiento que considera inadecuado y un 21,71% ni siquiera dispone de tratamiento. Por lo tanto, si agregamos estas dos últimas cifras, tenemos que el 42,68% de la muestra no dispone de tratamiento o si dispone, considera que no es el adecuado.

Grafico 03: Distribución de la muestra atendiendo a la percepción de adecuación de su tratamiento



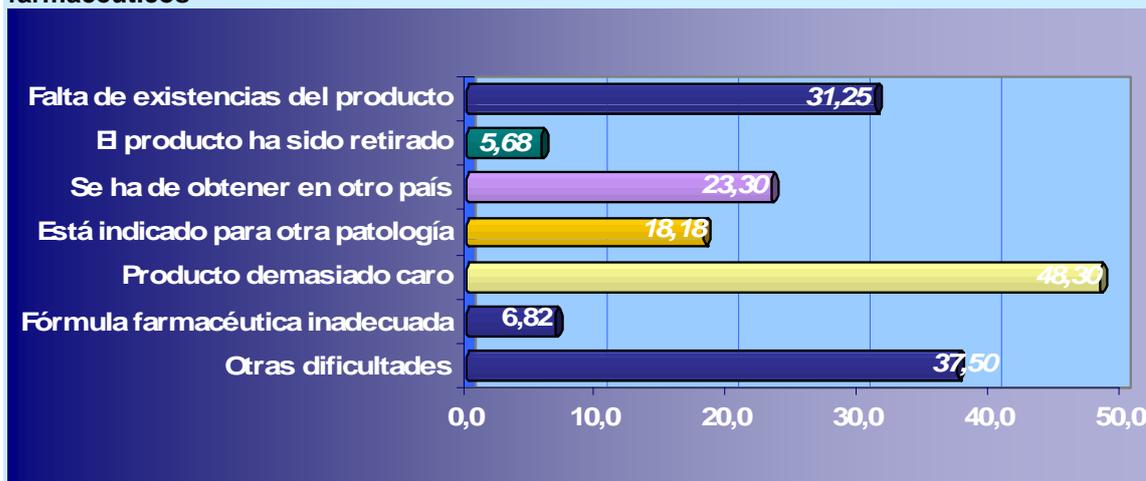
Fuente: Elaboración propia

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 desde diferentes instancias al mismo tiempo. Por lo general, son tratamientos continuos, de larga duración o permanentes (en un 84,27% de los casos).

En cuanto a los productos sanitarios (medicamentos y otros) necesarios para el tratamiento, el 83,64% de los encuestados reconoce tener acceso a ellos, 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 necesita.

Las principales **dificultades** para los afectados y, en su caso, sus familiares, para la obtención de los productos que necesitan, son el *excesivo precio del producto* (en un 48,30% de los casos), la *falta de existencia del producto* (31,25% de los casos) o que éste se haya de obtener en otro país (23,30%).

Grafico 04: Dificultades experimentadas para la obtención de productos sanitarios y farmacéuticos



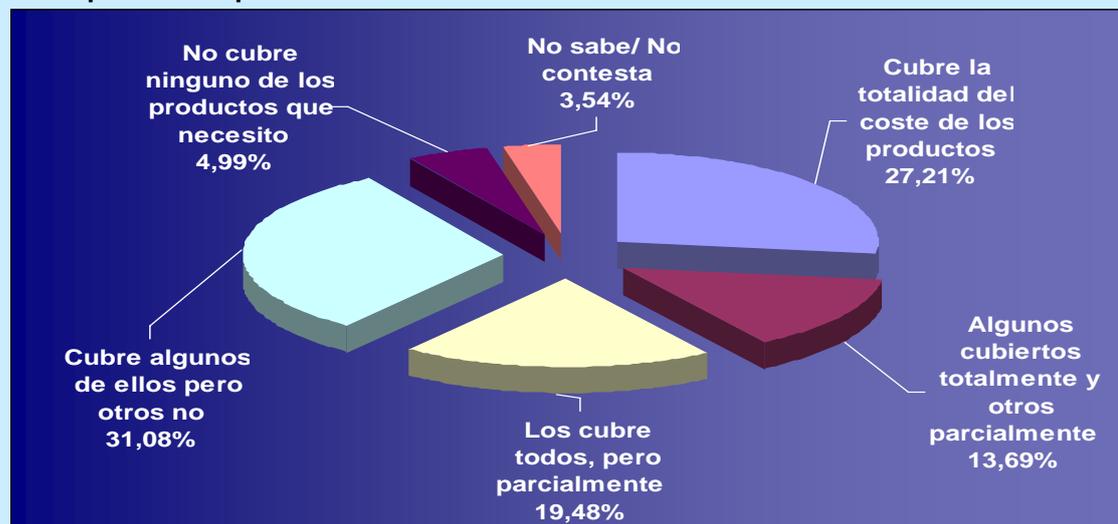
Fuente: Elaboración propia

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. 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*.

Una parte muy reducida de las personas con enfermedades de baja prevalencia utiliza medicamentos provenientes del extranjero (el 13,15%), medicamentos huérfanos (5,96%) y medicamentos de uso compasivo (el 6,73%). Lo sí que es especialmente significativo es que una buena parte de los que utilizan este tipo de medicamentos experimentan dificultades para acceder a ellos: un 37,21% para los medicamentos extranjeros, un 51,28% para los huérfanos y un 38,64% para los de uso compasivo.

Grafico 05: Distribución de la muestra según cobertura por parte de la Seguridad Social de los productos que necesita



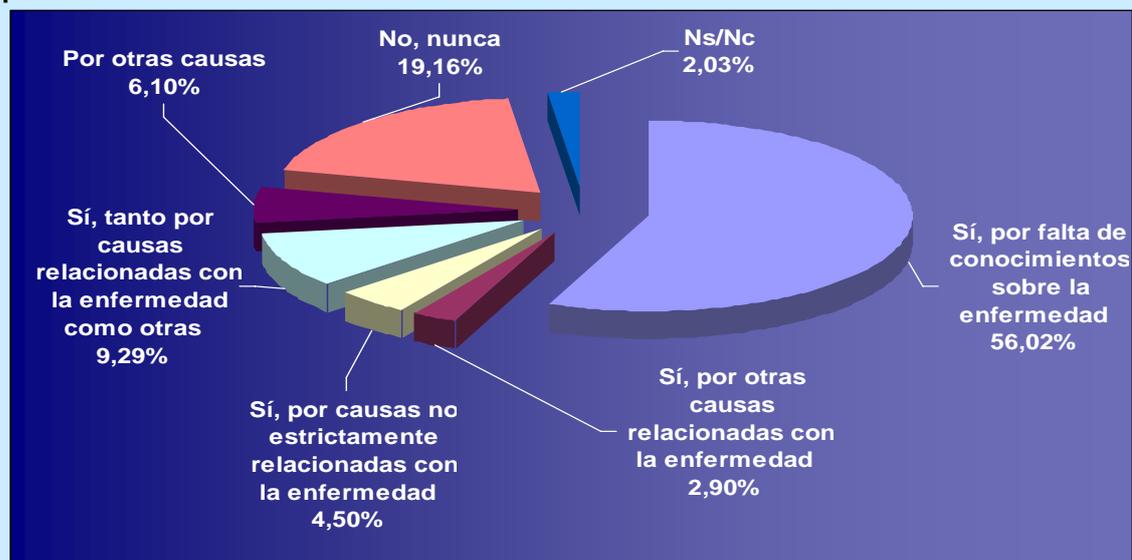
Fuente: Elaboración propia

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 éstos que han tenido que

desplazarse fuera de su provincia, **el 38,44% lo ha necesitado 5 o más veces**, el **44,30% menos de 5 veces**, y el **17,26% no ha podido desplazarse aunque haya necesitado hacerlo**. Estas 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. No obstante, algunos (un 7,79%) han tenido que desplazarse fuera de España para ello.

Además de las cuestiones sobre diagnóstico y tratamiento, se ha prestado atención a otro aspecto esencial relacionado con la calidad de la atención sanitaria prestada a la personas con enfermedades raras, que viene dado por la calidad en el trato personal con el médico. El 47,30% de los encuestados no se siente satisfecho con la atención sanitaria que recibe por motivo de su enfermedad, cifra que representa prácticamente a la mitad de la población. Asimismo, el **78,81% considera que al menos alguna vez ha sido tratado de un modo inadecuado por algún profesional sanitario como consecuencia de su enfermedad** (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 06: Distribución de la muestra según causa de tratamiento inadecuado por algún profesional sanitario



Fuente: Elaboración propia

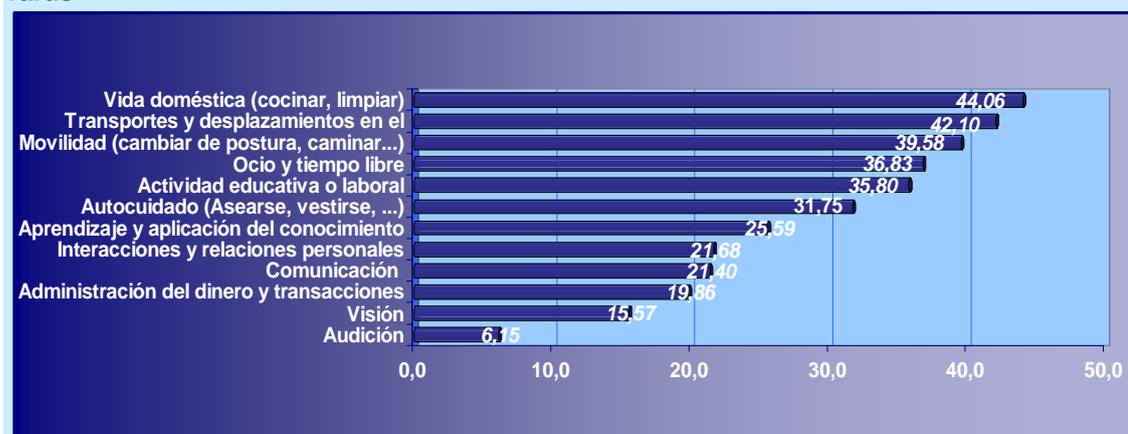
2 Necesidades de apoyo

Un 70,64% de la muestra posee el certificado de discapacidad. Sólo el 18,90 no lo posee ni lo ha solicitado. 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 mayor del 75%. El 35,1% de estos encuestados están insatisfechos con el grado de discapacidad reconocido, normalmente porque consideran que no se les hizo una valoración adecuada por falta de conocimiento acerca de la enfermedad.

Si bien más del 70% dispone 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 5 tiene el reconocimiento, y de éstos sólo uno de cada 3 ha recibido ya prestación. El 37,71% recibe algún otro tipo de prestación económica, con una media de 471 euros mensuales. No obstante la variabilidad en las prestaciones es muy grande, desde menos de 100 euros a más de 3.000.

Las personas con enfermedades raras encuestadas, por lo general, necesitan apoyos para desarrollar actividades básicas y avanzadas de la vida diaria, principalmente en su vida doméstica (44,06%), desplazamientos (42,10%) o movilidad (39,58%). Sólo 1 de cada 10 no necesitaría ningún tipo de apoyo.

Grafico 07: Actividades para las que necesita apoyo la población con enfermedades raras



Fuente: Elaboración propia

Lo más habitual es que los apoyos continuos que se requieran sean dispensados por los propios familiares residentes en el hogar, principalmente los padres (un 41,12% de los casos), pero también hermanos/as (17,75%), esposos/as

(14,26%) o abuelos/as (10,62%), entre otros. Eso sí, los cuidados dentro del entorno familiar son realizados principalmente por mujeres, situándose la razón de sexo (número de mujeres que realizan apoyos por cada varón que los hace), en 1,22 sobre 1, 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 sobre 1). Como podemos comprobar, en este colectivo también existe una cierta feminización de los cuidados, sólo invertido en el caso de los esposos y esposas, quizá por la mayor presencia femenina en la muestra de personas afectadas.

La media de dedicación en estos cuidados es de casi 5 horas diarias, aunque el 43,08% dicen no necesitar apoyos personales diarios. No obstante, entre los que lo necesitan, un 42,51% lo necesita más de 8 horas diarias. Esto nos permite hacernos una idea de la heterogeneidad existente en las enfermedades raras en función de sus necesidades de apoyo e intensidades de los mismos.

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 dispone de menos tiempo libre a consecuencia de esto, pero también 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.

Con respecto a las ayudas técnicas, casi uno de cada cinco no dispone de ellas aunque las necesita, situación que se reduce en el ámbito educativo (8,25%) y el laboral (13,3%). Uno de cada tres dispone de las ayudas técnicas que precisa.

3 Participación e inclusión social

Como hemos visto, las personas con enfermedades raras necesitan en muchas ocasiones tanto apoyos personales como ayudas técnicas para desenvolverse en la vida diaria, lo que puede suponer un obstáculo a la hora de participar en actividades productivas, de consumo o de otra índole en nuestra sociedad.

Entre los afectados que están en edad de trabajar, se encuentran empleados un 42,89%. Lo más común es que la inactividad sea reconocida por los propios encuestados como una consecuencia de la enfermedad (81,25%) de manera permanente, o por encontrarse en un momento de fase aguda (10,43%).

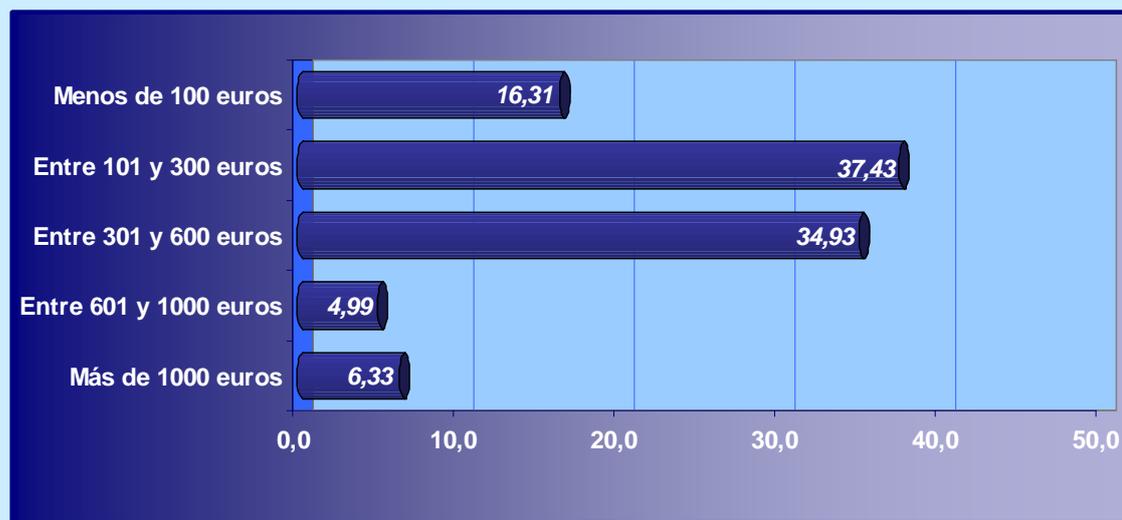
Si bien la tasa de paro de los afectados por enfermedades raras es incluso sensiblemente inferior que en el resto de la población (de acuerdo con la Encuesta de Población Activa (EPA) del IV Trimestre de 2008) (13,62 frente a 13,91), la tasa de actividad de los afectados sí que dista bastante (49,65% frente a 60,13 que aparece en la EPA para el total de la población), ya que como hemos dicho, buena parte de las personas encuestadas se encontraban inactivas como consecuencia de su enfermedad.

3.1 Gastos relacionados con la atención de la enfermedad

El nivel de ingresos de las familias de afectados es bastante heterogéneo. Su media está en los 2.000 euros aproximados, pero encontramos que casi un cuarto de los afectados y familiares apenas ganan menos de 1.200 euros al mes. Las personas con enfermedades raras y sus familias dedican una parte importante de sus ingresos a gastos relacionados exclusivamente con la atención a su enfermedad. El promedio estimado de los ingresos anuales destinados por las familias a dichos gastos es del 18,67%. En términos absolutos, supone una media de 366 euros por familia y mes, una cifra muy representativa del alto coste que supone la atención a las enfermedades de baja prevalencia, máxime cuando también hay un coste de oportunidad dentro del núcleo familiar derivado de las pérdidas de las oportunidades de empleo y estudios del cuidador principal.

Uno de cada tres (un 34,50 exactamente) 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.

Grafico 08: Distribución de la muestra según gasto mensual destinado a la atención de la enfermedad



Fuente: Elaboración propia

Los gastos a cubrir en la mayoría de los casos, se relacionan con 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.

4 Situación actual y percepción de discriminación

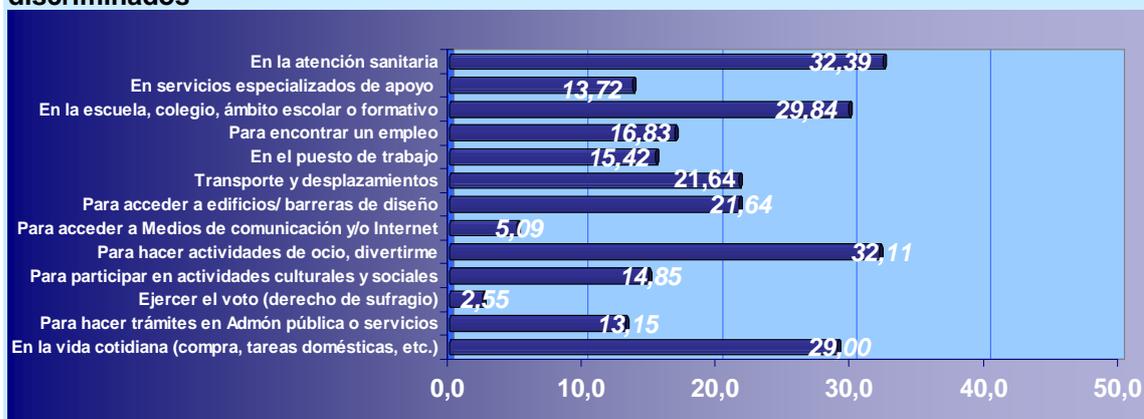
La situación percibida en la actualidad por el colectivo de personas afectadas por enfermedades raras, no es muy positiva, aunque varía en función de las diferentes dimensiones a las que atendamos. De acuerdo con el **Indicador Sintético de Situación (ISS)**, que agrupa las valoraciones de situación 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, más que suficiente. El resto de dimensiones está entre 2 y 3 (insuficiente).

Por lo tanto, la situación de las personas afectadas con enfermedades raras en España es muy susceptible de mejorar de manera significativa tanto a **en salud y atención a su enfermedad**, como a **nivel económico y laboral**, y en el *acceso a los recursos y el disfrute del tiempo libre*.

Un dato particularmente significativo es que **el 76,66% de la muestra se ha sentido discriminada al menos en alguna ocasión por motivo de su enfermedad**. El 48,9% se ha sentido solamente alguna vez, el 20,35% a menudo y el 7,41% continuamente.

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* (29,0%).

Grafico 09: Distribución de la muestra según ámbitos en los que se han podido sentir discriminados



Fuente: Elaboración propia

5 Principales conclusiones

Estos resultados, por lo tanto, nos puedan dar una idea de cuál es la situación actual de los afectados por enfermedades raras en España, tanto desde el punto de vista sociosanitario, como desde el punto de vista de su integración normalizada en la sociedad.

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. En este sentido hay que tener en cuenta que hay un grupo de enfermedades (que intuitivamente parece creciente) cuya situación en este ámbito ha mejorado satisfactoriamente.

La consecución de un diagnóstico, ya sea este tentativo o definitivo, conlleva a un segundo paso importante, como es el del tratamiento. Se han constatado dificultades específicas para acceder a la totalidad de productos que se precisan para seguir un tratamiento adecuado a la enfermedad, con lo que la mayoría de la población 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).

Las personas con enfermedades raras presentan necesidades de apoyo muy variables. 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. 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.

Nota Metodológica

El estudio ha combinado técnicas cualitativas de investigación social (10 entrevistas y 4 grupos de discusión), con técnicas cuantitativas (aplicación de cuestionarios a afectados por enfermedades raras y a entidades de afectados, así como un análisis de fuentes estadísticas secundarias).

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 (según límites de prevalencia de referencia internacional para la catalogación de las enfermedades como raras) o sin apenas información (en total 13 cuestionarios). Los 715 casos suponen un error muestral con respecto a la población analizada del 3,7%, para un nivel de confianza del 95% para el caso de mayor heterogeneidad poblacional (distribuciones probabilísticas binomiales donde $P=Q=0,5$). Se ha utilizado la red de entidades relacionadas con FEDER como canal principal (aunque no exclusivo) de acceso a los elementos de la muestra.

No obstante, aunque en total son 715 casos, el número de casos registrado varía por variables, debido a la no-respuesta, que por otra parte no es muy significativa.

Madrid, abril de 2009