

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

Estudio ENSERio.
Datos 2016 - 2017

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

Estudio ENSERio

Datos 2016-2017

Estudio impulsado por:



Equipo:

Alba Ancochea, Aitor Aparicio, Begoña Ruiz, Patricia Arias, Lara Albacete, María Tomé, Rebeca Simón, Elena Mora, Patricia Arroyo e Isabel Fernández

Con la colaboración de:



Con el desarrollo técnico de:



Trabajo de campo, análisis de datos y redacción:

Josep Solves Almela (CEU UCH), Juan Manuel Arcos Urrutia (CEU UCH), Lucía Páramo Rodríguez (FISABIO), Sebastián Sánchez Castillo (Universitat de València), Inmaculada Rius Sanchis (CEU UCH)

Con la implicación de:

Movimiento asociativo de Enfermedades Raras y Registro de Pacientes de Enfermedades Raras del IIER, Instituto de Salud Carlos III

ESTUDIO DE NECESIDADES SOCIO SANITARIAS DE LAS PERSONAS CON
ENFERMEDADES RARAS EN ESPAÑA

ESTUDIO ENSERio

Datos 2016-2017

Primera edición, mayo 2018

Quedan rigurosamente prohibidas, sin la autorización escrita de los titulares del Copyright, bajo las sanciones establecidas en las leyes, la reproducción parcial o total de esta obra por cualquier medio o procedimiento, comprendidos la reprografía y el tratamiento informático, y la distribución de ejemplares de ella mediante alquiler o préstamos públicos.

©FEDER y CREER

ISBN: 978-84-09-01971-7

DL: M-17132-2018

Imprime: EMELAR Artes Gráficas, S.L.

ÍNDICE

PRÓLOGO DEL MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD	9
PRÓLOGO DEL CREER	11
PRÓLOGO DE FEDER	13
INTRODUCCIÓN	15
CAPÍTULO 1: ¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES RARAS?	19
1.1. El reto de definir las enfermedades raras	19
1.2. Las enfermedades raras como fenómeno social.....	21
1.2.1. El ámbito de las enfermedades raras en Europa	21
EURORDIS.....	24
Orphanet	24
1.2.2. El contexto de las enfermedades raras en España.....	25
1.2.2.1. El movimiento asociativo	25
Génesis y evolución del movimiento asociativo.....	25
FEDER	26
1.2.2.2. Las iniciativas públicas sobre las enfermedades raras en España.....	27
El Informe de la Ponencia del Senado	27
La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud ..	27
Planes autonómicos de enfermedades raras	28
El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con	
Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)	29
El Registro Estatal de Enfermedades Raras	30
1.3. La Investigación sobre las enfermedades raras.....	31
1.3.1. Investigación biomédica de las enfermedades raras en España	31
Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras	
(CIBERER)	32
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)	32
1.3.2. Investigación social de las enfermedades raras en España	33
Los primeros análisis macrosociológicos	33
El Observatorio sobre Enfermedades raras (OBSER) de FEDER.....	37
CAPÍTULO 2: METODOLOGÍA.....	39
2.1. Objetivos del estudio	39
2.2. Técnicas de investigación aplicadas	40
2.2.1. Obtención y análisis de fuentes primarias: personas con una	40
enfermedad poco frecuente, familiares y entidades	40
Técnicas de investigación cuantitativas	41
Encuesta a personas (pacientes y familias)	41
Ficha técnica	43
Cuestionarios a entidades	45

Técnicas de investigación cualitativas: entrevistas y grupos de discusión	46
Grupos de discusión.....	47
Entrevistas semiestructuradas en profundidad.....	48
2.2.2. Análisis de fuentes secundarias: estadísticas y bibliográficas	48

CAPÍTULO 3: LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES POCO FRECUENTES EN ESPAÑA	51
3.1. Prevalencia e incidencia	51
3.2. Población con enfermedades poco frecuentes en España	53
3.3. Perfil de la muestra utilizada	54

CAPÍTULO 4: ATENCIÓN SOCIO SANITARIA	59
4.1. La satisfacción con la atención sanitaria.....	59
4.2. Diagnóstico	64
4.2.1. El retraso del diagnóstico.....	65
4.2.2. Las consecuencias de la demora del diagnóstico.....	67
4.3. Tratamiento.....	71
4.4. Desplazamientos.....	75
4.5. Los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud (CSUR)	77
4.6. Acceso a los medicamentos y otros productos sanitarios.....	79
Productos sanitarios	79
Acceso a los medicamentos	81
Medicamentos en situación especial	84
4.7. Cobertura por parte de las Administraciones públicas de los costes de los tratamientos.....	86
4.8. Valoración de la discapacidad y de la dependencia.....	91
4.8.1. Valoración de la discapacidad	91
4.8.2. Valoración de la dependencia.....	93
4.9. Asistencia personal y productos de apoyo	98
4.9.1. Asistencia y cuidado personal	100
4.9.2. El uso de productos de apoyo	106
4.10. Prestaciones y otros recursos por motivo de discapacidad	108

CAPÍTULO 5: INCLUSIÓN Y PARTICIPACIÓN SOCIAL	111
5.1. Adaptación de la vivienda	111
5.2. Educación y formación.....	113
5.3. Acceso al empleo.....	118
5.4. Impacto de la enfermedad en el presupuesto familiar.....	123
5.5. Percepción subjetiva de su situación	128
5.5.1. Situación económica.....	129
5.5.2. Situación laboral	131
5.5.3. Situación de la vivienda	134
5.5.4. Situación personal, relacional y familiar.....	136
5.5.5. Situación educativa.....	137
5.5.6. Situación en el acceso a los recursos públicos.....	139
5.5.7. Situación de la salud.....	141

5.5.8. Situación de atención a su enfermedad	144
5.5.9. Situación de ocio y tiempo libre	146
5.5.10. Calidad de vida	148
5.6. Discriminación percibida	150
5.6.1. En el ámbito educativo.....	151
5.6.2. En el acceso al empleo.....	153
5.6.3. Discriminación en el desarrollo laboral	155
5.6.4. Discriminación en el ámbito de la atención sanitaria	157
5.6.5. Discriminación en el acceso arquitectónico	160
5.6.6. Discriminación en la vida cotidiana	162
5.6.7. Discriminación en las relaciones sociales.....	165
5.7. Las personas sin diagnóstico	169
CAPÍTULO 6: MOVIMIENTO ASOCIATIVO.....	173
6.1. Prioridades y necesidades del movimiento asociativo	173
6.2. Recursos materiales e infraestructuras.....	174
6.3. Recursos económicos.....	175
6.4. Recursos humanos: profesionales, voluntarios y socios.....	176
6.5. Actividades y servicios	177
6.6. El Servicio de Información y Orientación de FEDER	179
CONCLUSIONES	185
BIBLIOGRAFÍA CITADA.....	193
TABLAS DE DATOS	195

En nuestro país más de 3 millones de personas deben convivir cada día con alguna dolencia tan desconocida y poco frecuente, que ha pasado a formar parte del grupo de las Enfermedades Raras o Enfermedades Poco Frecuentes.

Detrás de cada una de estas voluminosas cifras, hay una historia personal de coraje y de superación. Familias enteras cuya realidad se ve sacudida por los efectos de una patología que impacta profundamente sus vidas, mucho más si los síntomas se manifiestan en niños muy pequeños, lo que por desgracia ocurre en la mayoría de los casos.

Algo tan básico como poner nombre a la dolencia suele ser un proceso complejo y extenuante para los familiares y –a pesar de los importantes esfuerzos en materia de investigación–, todavía entre 4.000 y 5.000 de estas patologías no disponen de tratamiento específico, o estos no son todo lo eficaces que desearíamos para mejorar la vida de los pacientes.

La sociedad es consciente de esta realidad, especialmente en el último día de febrero, una fecha tan singular como las propias dolencias y que por ello ha sido declarado Día Mundial de las Enfermedades Raras. En España fue todo un hito la designación del año 2013 como Año Español de estas Enfermedades, que las situó en primera línea de la agenda social y sanitaria, y desembocó en su regulación y catálogo en el Registro Estatal del año 2015.

La anemia de Fanconi, la paraparesia espástica familiar, el síndrome de Apert, son nombres de patologías desconocidas para la gran mayoría de los ciudadanos, pero que reconocen perfectamente cuando se nombran como lo que son: enfermedades de difícil diagnóstico y muy poco frecuentes: “Enfermedades raras”. Esa creciente empatía social hacia las personas afectadas y sus familias se debe en gran medida a la extraordinaria labor del sector asociativo.

Si, como dice el Premio Cervantes 2017 Sergio Ramírez, “La mayor revolución es ver el mundo como lo ve el otro”. Los impulsores de esa formidable revolución han sido entidades como la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), con quien tenemos el placer de colaborar desde hace muchos años.

La sociedad ya no vive al margen de estas realidades, y muchos menos las administraciones públicas. Las enfermedades raras cada vez son más conocidas, porque el impulso de la investigación, el trabajo en red, los programas de atención temprana, directa e integral, el soporte emocional a los afectados y sus familias, centran todos nuestros esfuerzos, en especial los del IMSERSO, organismo de esta Secretaría de Estado.

Ambas organizaciones han plasmado esta larga trayectoria de convergencia y cooperación en trabajos como el Estudio ENSERio de 2009, predecesor del que hoy presentamos; y todo un referente en el conocimiento y abordaje de estas enfermedades. Un trabajo pionero que se completó con la aprobación de la “Estrategia Nacional de las Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud” centrada en la mejora de la atención, en la aplicación de las terapias más avanzadas, y en la prevención o detección precoz del diagnóstico. Porque, como bien sabía el médico y rabino Maimónides, en la Plena Edad Media: “En prever está todo el arte de salvar”.

Esta nueva edición, actualizada y renovada, del Estudio ENSERio con datos de 2016-2017, es el resultado de esa prolongada y fructífera colaboración entre la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), y el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos, todo un referente en la atención integral y multidisciplinar, dependiente del IMSERSO.

El Estudio ENSERio 2017 es una magnífica herramienta para orientar las prioridades de la investigación social y sanitaria, crear espacios de colaboración entre los profesionales sociosanitarios, y profundizar en las necesidades de los pacientes en ámbitos tan distintos como el sanitario, el social, el familiar, el asociativo, el educativo o el laboral.

El compromiso de la sociedad con las personas con enfermedades poco frecuentes no deja de aumentar, como lo hace el apoyo que reciben de las administraciones públicas, y especialmente de las asociaciones especializadas, a quienes queremos agradecer su incansable labor para mejorar su reconocimiento, integración y una mejora en su calidad de vida.

Nuestro agradecimiento también para quienes han participado en la elaboración de este estudio, cuyas páginas, esperamos, contribuirán a mejorar el bienestar de muchos ciudadanos y sus familias, a quienes va dedicado este esfuerzo.

Nuestro más profundo respeto y admiración a todos los que han hecho suyo el lema del gran Stephen Hawking “Lo único que importa es no rendirse”. Nosotros, con las asociaciones, los afectados y sus familias, no nos rendiremos nunca ante las Enfermedades Raras.

Mario Garcés Sanagustín
Secretario de Estado de Servicios Sociales e Igualdad

PRÓLOGO DEL CREER

Como todos sabéis, el CREER se inauguró en septiembre de 2009 y desde entonces, mantiene una línea estratégica orientada a crear y desarrollar proyectos y programas que favorezcan la calidad de vida de las personas afectadas por una enfermedad rara (ER) y sus familias.

Nuestros dos pilares básicos de trabajo son la atención integral y multidisciplinar para la promoción de la autonomía personal de los afectados por alguna ER y de sus familiares; y, por otro lado, potenciar y favorecer la investigación social, la formación y la información desde el ámbito socio sanitario.

Queremos ser protagonistas en el desarrollo de proyectos en I+D+i, para lo cual, hemos creado y formado parte de diferentes grupos de trabajo colaborativo y en red con asociaciones de pacientes a nivel nacional e internacional (www.innovcare.eu), con instituciones sanitarias y socio sanitarias y entidades privadas relacionadas con la realidad de las enfermedades poco frecuentes.

Como Centro de referencia uno de nuestros objetivos es incrementar la transferencia de conocimientos a la sociedad en general y especialmente a los profesionales que trabajan con afectados por alguna enfermedad rara y con sus familias.

Somos conscientes de las grandes dificultades que padecen las personas con ER para poder acceder a recursos y programas que les ayuden a mejorar su día a día desde los diferentes ámbitos sociales, educativos, laborales y sanitarios.

Por esta razón, y aprovechando las sinergias que unen a CREER y FEDER, decidimos colaborar conjuntamente para gestionar y elaborar el Estudio ENSERio 2017, que pusiera de nuevo en primera línea las necesidades socio sanitarias que identifican las personas afectadas y sus familiares.

Ha sido un tiempo de grandes colaboraciones, aportaciones de más de mil quinientas personas que han querido compartir sus inquietudes, necesidades y deseos para beneficio de los más de tres millones de personas afectadas por una ER en España.

La información, sabemos que es la base del conocimiento, para ello, este Estudio ENSERio ha querido contar con todas las partes interesadas, que nos han hecho enriquecer su contenido y ampliar la visión de los afectados, familias y asociaciones de pacientes.

Para el CREER ha sido una experiencia de trabajo compartido que nos ha demostrado la necesidad de abordar los proyectos conjuntamente, con esperanza y apoyando a todas las familias y personas afectadas.

Como Director Gerente del Creer, y en nombre de todo el Equipo profesional del Centro, quiero agradecer todo el esfuerzo e implicación que han demostrado tanto las asociaciones y personas afectadas como los profesionales del ámbito sanitario y socio sanitario para hacer posible que el Estudio Enserio 2017 sea a partir de ahora, la referencia donde dirigir todas nuestras estrategias y objetivos futuros de trabajo y colaboración. Y de esta forma, satisfacer las necesidades de tantas personas que sufren una ER y de sus familiares comprometidos que comparten el día a día.

Es un reto para todos nosotros, y es una responsabilidad que debemos asumir con ilusión y con mucho trabajo.

En ese camino debemos participar todas las partes implicadas, porque las personas afectadas son “pacientes IM-pacientes” y tenemos que seguir dando respuesta a sus expectativas y necesidades reales.

Gracias por vuestra dedicación y compromiso permanente.

Aitor Aparicio García
Director Gerente CREER

PRÓLOGO DE FEDER

Quienes conviven con enfermedades raras son peregrinos, viajeros permanentes en busca de un diagnóstico y tratamiento, aislados en muchas ocasiones del Sistema Nacional de Salud. Estas fueron las principales conclusiones extraídas del Estudio ENSERio de 2009. Hasta el momento, desde FEDER no podíamos hacer más que enunciar este panorama basándonos en datos recogidos a través de nuestro Servicio de Información y Orientación (SIO).

Tras su publicación, y por primera vez en la historia de España, un estudio pionero arrojaba datos sobre la verdadera situación a la que cada día se enfrentan las familias que conviven con una enfermedad poco frecuente. Por aquel entonces, se pusieron de relieve los dos problemas más urgentes del colectivo: el retraso diagnóstico y el acceso a tratamiento.

Desde entonces hasta ahora, se ha construido una nueva realidad marcada por tres elementos clave: las transformaciones sociales, los avances en investigación y el crecimiento del tejido asociativo. Fruto de todo ello, en esta trayectoria hemos asistido a la creación de un marco normativo cada vez más capacitado para responder a nuestras necesidades.

En concreto, podemos citar la publicación de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras, la elaboración de un Real Decreto que crea y regula nuestro Registro Estatal, la puesta en marcha de un Plan para el Diagnóstico Genético, la creación de un grupo de trabajo con agentes clave para evaluar el impacto de las enfermedades raras y su tratamiento, el trabajo de más de 40 Centros, Servicios y Unidades de Referencia en 17 Redes Europeas de Referencia e incluso el impulso de la investigación en enfermedades raras.

Conocer el valor e impacto de todos estos logros nos ha llevado a liderar la actualización de este estudio junto al Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Centro CREER).

Para ello, más de 1.500 personas han intervenido en el proceso, duplicando la participación respecto a la primera edición del estudio y superando en más del doble los resultados a analizar. Este nuevo Estudio contempla más de 400 patologías diferentes y casos sin diagnóstico, lo que ha permitido ampliar la representatividad del colectivo respecto a su primera edición.

Los resultados que se trasladan en estas páginas ponen de manifiesto que el diagnóstico y el tratamiento continúan siendo retos para nuestro movimiento. Si bien la situación ha mejorado y cada vez más familias ponen nombre a la patología con la que conviven, el acceso a ambos procesos aún continúa configurándose como un desafío.

Precisamente por eso, con esta nueva edición del Estudio ENSERio, buscamos cubrir la falta de conocimiento que rodea las enfermedades raras, pero también analizar cómo se traducen los avances en diagnóstico y tratamiento en el día a día de las familias. Una necesidad que ya ha puesto de relieve la comunidad internacional, a través de los objetivos que el Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC) ha establecido para 2027.

Por último, me gustaría subrayar que estas páginas son el resultado de un trabajo entre todos los agentes implicados en el abordaje de las enfermedades poco frecuentes. Sobre todo, fruto de los esfuerzos de más de 330 asociaciones de referencia por hacer visible una realidad hasta entonces desconocida. Porque los pacientes, expertos por necesidad, lideran la generación del conocimiento y se convierten en un motor fundamental en el avance social y político respecto a las enfermedades raras.

Junto a ellos, la actualización del Estudio ENSERio cristaliza ahora tras un proceso que ha sido posible gracias a la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU), la Fundación Cofares y la implicación técnica de la Universidad CEU Cardenal Herrera.

Desde FEDER, sabemos que el futuro de estas patologías y los derechos de quienes con ellas conviven pasa por la coordinación. Porque las enfermedades raras no entienden de fronteras y porque hoy, más que nunca, es necesario el trabajo en red a todos los niveles: autonómico, nacional y global.

Ahora es el momento de preguntarse qué impacto han tenido los logros de la última década en las familias que conviven con una enfermedad poco frecuente. Porque sólo así podremos encaminarnos hacia el cambio social que las personas que representamos necesitan, pero que también impulsan.

Juan Carrión
Presidente de FEDER y su Fundación

INTRODUCCIÓN

Este trabajo es la actualización del *Estudio sobre Situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España*, publicado en 2009 por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), conocido como estudio ENSERio. Por eso, comparte sus mismos objetivos generales y su propuesta de aproximación metodológica. Se trata, por tanto, de una puesta al día de los datos que informan acerca de la situación de estas personas, con la intención de estudiar la evolución de la realidad desde aquel primer análisis.

Para conocer esas necesidades de las personas con enfermedades raras (en adelante ER) o enfermedades poco frecuentes (en adelante EPF), se han analizado, por una parte, los datos ya existentes acerca de esta situación en las referencias socioestadísticas de las diversas fuentes que se han acercado a ella en los últimos años y se han recogido, sistematizado y analizado, por otra parte, las impresiones manifestadas por las propias personas que tienen una relación más o menos directa con estas enfermedades en España: personas con EPF o sus familiares, profesionales sanitarios y responsables de políticas sociosanitarias.

A pesar de las dificultades metodológicas que se explicarán en el apartado correspondiente, el presente estudio ofrece en cada uno de sus análisis información fidedigna sobre esas necesidades de las personas con EPF entorno a tres variables fundamentales: la distribución territorial de estas personas en España, es decir, en las distintas Comunidades Autónomas (CC. AA.), las edades de los pacientes y los diferentes grupos de enfermedades, puesto que cada uno de ellos ofrece particularidades en relación con el diagnóstico y el tratamiento, la educación o el empleo, por ejemplo.

Esta aproximación, aun partiendo de los mismos objetivos, se produce años después del primer ENSERio y, por tanto, analiza una situación que, al menos hipotéticamente, ha de ser distinta a la que se investigó entonces. Por

una parte, desde 2009 se han aplicado medidas institucionales a la cobertura de las necesidades sociosanitarias de las personas con EPF en España y los resultados de este estudio pueden ayudar a analizarlas y valorar su aplicación. Por otra parte, el movimiento asociativo de estas personas ha crecido y se ha consolidado desde aquella fecha, lo que debe haber influido también en la situación general de estas enfermedades en el contexto español, así como en la situación social e individual de las propias personas que las tienen o que conviven con ellas de alguna manera. Finalmente, es una hipótesis razonable que ha aumentado y mejorado el conocimiento social sobre las ER, el de la población en general y el de los sectores especializados que trabajan en la investigación de su origen o causa, su tratamiento –en el sentido más amplio de la palabra– y solución posible a los muchos retos que suponen estas enfermedades.

Además, el presente estudio cuenta con elementos de análisis también distintos a los del primer ENSERio porque, entre otros factores, actualmente se posee información de la que se carecía previamente, gracias a que algunas iniciativas –por ejemplo la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR, por sus siglas en inglés), precedente del Registro Estatal de ER, de los que se hablará más adelante– han facilitado la recogida y el tratamiento de datos para conocer la situación de las personas con EPF en España.

Como en el caso del primer ENSERio, esta investigación posee la riqueza de sistematizar una información que va más allá de lo propiamente sanitario. No únicamente porque se basa en un concepto de salud que abarca mucho más que lo estrictamente biológico, y que incluye lo psicológico y lo social, sino también porque pretende ser una fuente de información que se pueda utilizar por parte de todos los agentes sociales para mejorar la situación individual y social de las personas con EPF en España.

El estudio se estructura en siete capítulos. En el primero, se aborda el reto de definir las ER, cuestión de cierta dificultad aún hoy en día, a pesar de los muchos avances en este sentido, y se presentan las iniciativas legislativas más importantes que se han producido en los últimos años sobre esta cuestión tanto en el contexto de la Unión Europea (UE) como en España, así como cuáles son los agentes sociales principales en el campo de las ER en estos contextos. Finalmente, el capítulo incluye un apartado que explica la transcendencia de la investigación –tanto biomédica como social– acerca de estas enfermedades para abordar mejor su diagnóstico, tratamiento e inclusión social de las personas que las tienen y sus familias.

En el segundo capítulo se explican los objetivos del estudio, así como la metodología y las técnicas de investigación que se han utilizado para conseguir esos objetivos.

El tercero se dedica a exponer los criterios de prevalencia e incidencia que se utilizan para estimar la presencia de las ER en las poblaciones, con el fin de establecer a continuación el universo (el conjunto total de personas con estas enfermedades en España) del que se ha partido y al que se han aplicado los

análisis del presente estudio, y se exponen los datos sociodemográficos generales –el perfil– de la muestra utilizada.

El capítulo cuarto se dedica al análisis de los datos obtenidos relativos a la atención sociosanitaria de las personas con EPF en España. Se exponen aquí los datos y las impresiones de los participantes en el estudio acerca de la atención por parte del Sistema Nacional de Salud (SNS), el diagnóstico y el tratamiento, el uso de medicamentos y productos sanitarios y su cobertura por parte de la sanidad pública, la investigación, la discapacidad y la dependencia, y los apoyos, ayudas y prestaciones que se requieren –y los que se reciben realmente– para abordar las consecuencias, tanto orgánicas o fisiológicas como psicológicas y sociales, de tener una enfermedad de este tipo.

En el capítulo quinto se exponen los datos y valoraciones de los participantes acerca de las cuestiones que tienen que ver con la inclusión y la participación de las personas con estas enfermedades y sus familias en la vida social. En primer lugar, se analiza la situación y adaptación de la vivienda, la situación educativa y laboral, así como el impacto en el presupuesto familiar que supone tener una ER. En segundo lugar, se expone de forma pormenorizada la percepción subjetiva que tienen las personas con EPF acerca de su situación económica, laboral, de la vivienda, de relaciones sociales y familiares, educativa, su acceso a los recursos públicos, de la salud y de atención a su enfermedad, de ocio y tiempo libre, de calidad de vida. En tercer lugar, se realiza un análisis acerca de la percepción de discriminación en todos estos aspectos de la vida social y relacional. Finalmente, el capítulo incluye un apartado específico sobre las personas sin diagnóstico confirmado, que reúne los datos principales que se extraen del presente estudio acerca de estas personas y sus familias.

El capítulo seis se dedica a explicar la situación de las asociaciones de personas con EPF y su evolución en los últimos años, especialmente en lo que se refiere a las prioridades que tienen estas entidades y las actividades que realizan, así como los recursos con los que cuentan para hacerlo. En este apartado también se incluye un análisis del funcionamiento y evolución en los últimos años del Servicio de Información y Orientación (SIO) de FEDER, que constituye un catalizador de las demandas tanto de las personas con EPF como de las propias entidades, de manera que se ha constituido en un elemento fundamental del movimiento asociativo de estas enfermedades en España.

CAPÍTULO 1: ¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES RARAS?

1.1. El reto de definir las enfermedades raras

En la UE y sus Estados Miembros, España entre ellos, se denominan ER o EPF aquellas enfermedades cuya prevalencia está por debajo de 5 por cada 10.000 habitantes. Son, por tanto, enfermedades que, consideradas una a una, afectan a muy pocas personas, pero que, tomadas en su conjunto, implican a una gran parte de la ciudadanía y sus familias. Según el conocimiento actual de estas enfermedades, se estima que puede haber más de 7.000, la mayoría son genéticas, muchas de ellas son congénitas, lo que significa que se nace con ellas, en muchos casos van acompañadas de una diversidad funcional –a veces muy severa–, y en no pocas ocasiones conllevan un riesgo sobre la propia vida de la persona que las tiene.

Desde el punto de vista lingüístico, se las denomina “raras” por su escasa frecuencia. Este es el sentido que tenía el término “raro” cuando empezó a utilizarse en el ámbito epidemiológico y sanitario de los Estados Unidos a principios de los años ochenta, cuando se acuñó este término (“Rare Diseases”) para referirse a aquellas enfermedades que afectaban a menos de 200.000 personas en todo el país, lo que venía a ser algo menos de 7,5 personas por cada 10.000 habitantes. En aquel momento, el término tenía un sentido “porcentual” y se refería a aquellas enfermedades “menos frecuentes” o “minoritarias”.

Escapa a las competencias específicas de este estudio discutir en profundidad el concepto mismo de “enfermedad”, lo que se considera o no una enfermedad en un contexto social específico, pero es pertinente hacer unas consideraciones básicas que contribuyan a comprender que este concepto, su polisemia, y la falta de acuerdo para utilizarlo en la descripción de algunas condiciones genéticas, es un elemento que dificulta la definición de las ER.

El diccionario de la Real Academia Española define enfermedad como “alteración más o menos grave de la salud”, y a esta como “estado en que el ser orgánico ejerce normalmente todas sus funciones”. De manera que sitúa la cuestión en un terreno puramente biológico. La Organización Mundial de la Salud (OMS), por su parte, define enfermedad como “alteración o desviación del estado fisiológico en una o varias partes del cuerpo, por causas en general conocidas, manifestada por síntomas y signos característicos, y cuya evolución es más o menos previsible”, al tiempo que, ya en el preámbulo de su Constitución, define la salud como “un estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades”.¹ Con lo que deja la enfermedad en el ámbito de lo fisiológico, pero asocia la salud al concepto más general de bienestar.

Se trata, en definitiva, de conceptos que adquieren sentidos muy distintos en cada contexto histórico y geográfico. De modo que algunas condiciones han sido consideradas como enfermedades en determinados contextos y no lo han sido en otros. Es, por otra parte, perfectamente posible poner en cuestión la calificación de enfermedad para algunas condiciones genéticas que, aun suponiendo una diversidad funcional, por ejemplo, no implican procesos propios de la enfermedad como los tratamientos, en cuanto que no tienen cura.

En conclusión, es un reto definir qué son las enfermedades y, más en concreto, cuáles son las ER. Y, por tanto, es de una gran dificultad determinar cuántas personas están afectadas por una de ellas. Por otra parte, las ER son un conjunto de enfermedades de una gran diversidad en su etiología (su origen), sus síntomas, la complejidad que supone su tratamiento o su gravedad o nivel de amenaza que suponen para la vida de las personas que las tienen. Con todo, sin embargo, determinadas características comunes como que aproximadamente el 80% son de origen genético y que dos tercios se manifiestan antes de cumplir los dos años de vida, su alto índice de morbilidad y mortalidad, su elevado grado de diversidad funcional y dependencia, su cronicidad, la mencionada complejidad etiológica y diagnóstica y que, en muchos casos, son potencialmente mortales, permiten la consideración de las personas afectadas como un colectivo con necesidades sociosanitarias específicas. (Seco y Ruiz-Callado, 2016).

Al respecto, en el primer estudio ENSERio se señaló que el vínculo que une a todas las personas que tienen una ER tiene su origen en el entorno social y se concreta en 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” (FEDER, 2009: 19). Es, por tanto, un colectivo con una gran diversidad interna, pero que comparte, a pesar de ello, la necesidad de enfrentar, por una parte, las carencias estructurales del sistema social para

¹ http://www.who.int/governance/eb/who_constitution_sp.pdf

atender sus demandas y, por otra, el desconocimiento y aislamiento (o dispersión) y el rechazo social.

1.2. Las enfermedades raras como fenómeno social

1.2.1. El ámbito de las enfermedades raras en Europa

Las ER se consideraron un asunto prioritario en la actuación en materia de salud pública en la UE por primera vez en la Comunicación de la Comisión de 24 de noviembre de 1993 sobre el marco de actuación en el ámbito de la salud pública², que definió los ámbitos prioritarios de acción en esta área, con lo que sentó las bases para el primer programa plurianual en materia de salud pública y para sus sucesores, entre los que ya se incluían las ER, con el objetivo de construir una base de datos de la Unión, intercambiar información y facilitar la detección precoz de estas enfermedades.

Para abordar este reto, el 29 de abril de 1999 se aprobó la **Decisión 1295/1999/CE**, que establecía un programa de acción comunitaria contra las enfermedades poco comunes, incluidas las de origen genético, para el período comprendido entre el 1 de enero de 1999 y el 31 de diciembre de 2003, dentro del marco de acción en el ámbito de la salud pública.³ A efectos del programa, se consideraban enfermedades raras, incluidas las de origen genético, las enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, con una prevalencia tan baja que es necesario aunar esfuerzos de modo especial para velar por evitar una morbilidad o mortalidad perinatal o precoz importante, o una disminución considerable de la calidad de vida o del potencial socioeconómico de la persona.

En 2008 la Comisión Europea adoptó la **Comunicación «Las enfermedades raras: un reto para Europa»**⁴, en la que presentaba una estrategia general para apoyar a los Estados Miembros en el diagnóstico, el tratamiento y el cuidado de la ciudadanía de la UE con EPF. La Comunicación se centró en tres ámbitos principales: mejorar el reconocimiento y la visibilidad de las ER; apoyar las políticas relativas a estas enfermedades en los Estados miembros; y desarrollar la cooperación, la coordinación y la regulación europeas en relación con ellas.

Además de esta Comunicación, se adoptó una **Recomendación del Consejo relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras**⁵, que insta a los Estados miembros a que elaboren estrategias nacionales. La Recomendación se centró, por su parte, en la definición, la codificación y el inventario de las ER; la investigación; el desarrollo de las redes europeas de referencia; recabar

² <http://aei.pitt.edu/5792/>

³ <https://boe.es/doue/1999/155/L00001-00006.pdf>

⁴ COM (2008) 679 final, de 11 de noviembre de 2008.

https://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf

⁵ DO C 151 de 3.7.2009, pp. 7-10.

<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:es:PDF>

conocimientos especializados a escala de la UE; la responsabilidad de las organizaciones de pacientes; y la sostenibilidad.

Desde la adopción de la Comunicación de la Comisión en 2008 y la Recomendación del Consejo en 2009, la UE ha avanzado en la cooperación a fin de mejorar la vida de quienes tienen una EPF. Ambos documentos han servido para reforzar la cooperación entre la UE, los Estados Miembros y el conjunto de las partes interesadas. La Comisión ha contado, además, desde diciembre de 2010, con la asistencia de un **Comité de Expertos** de la UE sobre ER, cuyo cometido es asesorar sobre la aplicación de la Comunicación de la Comisión y de la Recomendación del Consejo. Por otra parte, se estimuló la organización de un **Día Europeo de las Enfermedades Raras** (el 29 de febrero) y la convocatoria de conferencias europeas para sensibilizar a los profesionales y al público en general.

En los últimos años, las iniciativas más importantes en el conjunto de la UE que intentan llevar a la práctica este objetivo de reforzar la cooperación y de desarrollar conjuntamente en el entorno europeo las propuestas de los dos documentos mencionados –la Comunicación de la Comisión de 2008 y las Recomendaciones del propio Consejo de 2009– son, por una parte, las Conferencias **EUROPLAN** y, por otra, el desarrollo de las **Redes Europeas de Referencia**.

El **Proyecto Europeo para el Desarrollo de Planes Nacionales de Enfermedades Raras (EUROPLAN)**, responde a la decidida apuesta de crear políticas nacionales sobre ER en los Estados miembros antes de 2013, pero de tal manera que estas políticas o estrategias Estatales estén armonizadas entre sí. Para realizar este objetivo, la primera Conferencia EUROPLAN (2008-2011) desarrolló 15 conferencias nacionales, es decir, diferentes grupos de trabajo en 15 países de la Unión, para evaluar sobre el terreno la situación de las ER en cada uno de ellos a la luz de las recomendaciones del Consejo y del mencionado Comité de Expertos, y hacer propuestas concretas para su implementación en cada uno de los contextos.

En España, que –como se verá más adelante– tiene una Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud desde 2009, la primera Conferencia EUROPLAN, organizada por FEDER y realizada en el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), convocó a más de 150 expertos representantes de todos los agentes sociales implicados: las Administraciones Nacional y Autonómicas, la comunidad científica, profesionales sociosanitarios, la industria, y las organizaciones de pacientes, que se dividieron, a su vez, en nueve grupos de trabajo para las acciones recomendadas por la Unión para cada área, indicando su viabilidad dentro de la Estrategia Nacional de ER.

Para la segunda Conferencia EUROPLAN (2012-2015), la European Rare Disease Organization (EURORDIS), que representa a las entidades de personas con estas enfermedades en el contexto de la Unión, coordinó 25 conferencias nacionales, incluyendo cinco países no comunitarios. En España, reunió en la

sede del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI) a más de 140 personas en 10 grupos de trabajo. El efecto seguramente más llamativo de las Conferencias EUROPLAN es que en 2014 eran 16 los Estados miembros de la Unión que contaban con planes nacionales en materia de ER, frente a los cuatro de 2008.

Pese a ello, sin embargo, aún queda mucho camino por recorrer para garantizar que las personas que padecen estas enfermedades puedan obtener el diagnóstico adecuado y un tratamiento óptimo en toda la UE. Por ello, la acción en esta materia ocupa un lugar destacado en el nuevo Programa de Salud de la Unión y en el llamado Programa Horizonte 2020, el actual programa de investigación e innovación de la UE.

Respecto a las **Redes Europeas de Referencia**, se adoptó en marzo de 2014, con el apoyo unánime de los Estados Miembros, el marco jurídico para la creación y la evaluación de estas redes (ERN: European Reference Networks), que deriva de la Directiva de la UE relativa a los derechos de los pacientes en la asistencia transfronteriza (2011);⁶ la Decisión Delegada (2014), que dispone los criterios que deben cumplir las redes, así como los centros especializados que quieran pertenecer a una de ellas;⁷ y la Decisión de Ejecución (2014), que establece los criterios para crear y evaluar estas redes y sus miembros.⁸ Los objetivos de estas redes son:

- Mejorar el acceso de los pacientes a una atención sanitaria altamente especializada, segura y de gran calidad.
- Facilitar la cooperación europea en materia de asistencia sanitaria sumamente especializada.
- Mejorar el diagnóstico y la atención sanitaria en enfermedades donde el conocimiento es escaso.
- Ayudar a los Estados Miembros con un número insuficiente de pacientes a prestar servicios altamente especializados.
- Poner en común el conocimiento, difundir las innovaciones en el campo de la ciencia médica y de las tecnologías sanitarias.
- Fomentar la formación y la investigación.

Finalmente, en 2016 se abrió la convocatoria para que los centros presentaran sus candidaturas a formar parte de las ERN, a la que se presentaron 370 hospitales y casi 1.000 unidades especializadas de 26 países. A finales de año el Consejo de Redes Europeas de Referencia de los Estados Miembros aprobó

⁶ Directiva 2011/24/UE del Parlamento Europeo y del Consejo:

<http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:ES:PDF>

⁷ Decisión Delegada de la Comisión Europea, de 10.3.2014:

http://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/?uri=OJ%3AJOL_2014_147_R_0006

⁸ Decisión de Ejecución de la Comisión Europea de 10.3.2014

http://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/?uri=OJ%3AJOL_2014_147_R_0007

las primeras de estas ERN.⁹ Actualmente existen 24 redes y España participa en 17 de ellas.¹⁰

EURORDIS

EURORDIS es una alianza no gubernamental dirigida por organizaciones de pacientes y personas individuales activas en el ámbito de las ER, dedicada a mejorar la calidad de vida de las personas que las tienen, en el contexto europeo. Su misión, en consecuencia, es construir una fuerte comunidad paneuropea de organizaciones de pacientes y personas que viven con EPF. En este momento representa a 745 organizaciones de pacientes en 65 países.

Una de las prioridades de EURORDIS es compartir información de temas en torno a las ER, al tiempo que busca concienciar sobre estas enfermedades. Dicha información es elaborada a través de documentos de posicionamiento, diversas publicaciones, memorias de sus actividades y hojas informativas. De esta forma, estas personas se erigen como participantes activas en el proceso de elaboración de políticas. Para ello, las fichas informativas creadas por EURORDIS se centran en las políticas de ayuda a pacientes y asociaciones de EPF, así como en una mejor defensa de los asuntos de importancia con los diseñadores de políticas nacionales y/o europeos.¹¹

Orphanet

Por su parte, **Orphanet** es una plataforma digital especializada en información acerca de ER fundada por el Instituto Nacional Francés de la Salud y de la Investigación Médica (INSERM) en 1997. En 2000 se convirtió en un objetivo europeo, apoyado por subvenciones de la Comisión, y desde su creación ha crecido hasta constituir un consorcio de 40 países en Europa y en todo el mundo. Tiene por objeto proporcionar información sobre ER y garantizar un acceso equitativo al conocimiento a todas las partes interesadas (información, diagnóstico, atención y tratamiento).

Mantiene la nomenclatura Orphanet sobre ER (número ORPHA), esencial en la mejora de la visibilidad de estas enfermedades en los sistemas de información sanitarios y de investigación. Además, elabora informes en los que muestra datos agregados que abarcan temas relevantes de todas las ER. Incluye un listado de estas, informes sobre datos epidemiológicos, sobre medicamentos huérfanos, registros en Europa, así como un listado de infraestructuras de investigación útiles en Europa sobre esta temática. Asimismo, facilita un listado de personal experto que contribuye a los datos de la organización.¹²

⁹ <https://www.msssi.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/RedesEuropeas.htm>

¹⁰ <http://www.enfermedades-raras.org/index.php/redes-europeas-de-referencia>

¹¹ <http://www.eurordis.org/es/content/red-europea-de-lineas-de-ayuda-de-enfermedades-raras-0>

¹² La web de Orphanet es: <http://www.orpha.net>. La de Orphanet España es: <http://www.orpha-net-espana.es/national/ES-ES/index/inicio/>

1.2.2. El contexto de las enfermedades raras en España

1.2.2.1. El movimiento asociativo

Génesis y evolución del movimiento asociativo

Además de la vertiente sanitaria y la vivencia de la enfermedad en el ámbito personal y familiar, las ER implican también consecuencias en el ámbito social, en las relaciones con los otros miembros de la comunidad, que influyen en la calidad de vida de las personas con estas enfermedades. De ahí la importancia que tiene para las personas con EPF encontrar otras personas con la misma enfermedad, con las que compartir experiencias, conocimientos, sentimientos y expectativas.

En este sentido, las entidades –asociaciones de pacientes y familiares, pero también fundaciones y federaciones de asociaciones– interpretan un papel fundamental porque pueden ayudar a estas personas y sus familias a adquirir conocimientos muy útiles, así como una perspectiva más positiva y sosegada para afrontar la enfermedad y sus síntomas o dotarles de ámbitos de “respiro” que contribuyan a mejorar la calidad de vida de los pacientes y de las personas de su entorno más próximo. Además, estas entidades, y el movimiento social que suponen, son de hecho, y sobre todo, el motor fundamental de los cambios sociales que van produciéndose conforme van afrontándose las dificultades que implican estas enfermedades.

En España se ha vivido en los últimos años uno de los ejemplos más notorios de movimiento asociativo de pacientes que lucha por el cumplimiento de sus derechos y por la mejora de la esperanza y la calidad de vida de estos, y precisamente es el que ha acompañado a las EPF. Según Tizón, en 2009 entre los grupos de enfermedades más representados por asociaciones destacaban las siguientes: alzhéimer, enfermedades mentales, cáncer, enfermedades reumáticas, diabetes y ER (Tizón, 2009: 18-19). En concreto, un 7,1% del total de asociaciones de pacientes estaban relacionadas con las ER (Tizón, 2009: 20).

Este movimiento empezó a finales del siglo pasado con un pequeño grupo de pacientes y familiares y ha ido creciendo y afianzándose hasta convertirse en uno de los fenómenos asociativos más importantes del contexto español. Con capacidad para aglutinar y coordinar asociaciones pequeñas y grandes, de dar cabida a las reivindicaciones de los pacientes y familiares y, en parte, de resolver sus necesidades. En este sentido, el movimiento asociativo interpreta un importante papel a la hora de orientar, apoyar y mediar entre las personas con EPF y la sociedad. Ya en el primer estudio ENSERio se indicaba que: “Es constatable que las asociaciones de atención especializada y apoyo mutuo favorecen el bienestar emocional de las personas afectadas por enfermedades raras” (FEDER, 2009: 130).

Pero, por otra parte, y en un sentido más general, este movimiento asociativo, con su fuerza negociadora, motivadora, movilizadora y de visibilización

de todos los sectores implicados en la detección, tratamiento y atención en todos los ámbitos de estas enfermedades y, sobre todo, de las personas que han de convivir con ellas, está, sin duda, en la base de los grandes cambios legislativos y sociales que se han producido en España en los últimos años en relación con estas enfermedades.

No puede olvidarse, por ejemplo, que FEDER y el movimiento que esta federación representa ha impulsado –o, en todo caso, ha estado implicada en, y casi siempre desde el principio– procesos o cambios como el trabajo que cristalizó en el Informe de la ponencia del Senado encargada de analizar la especial situación de las personas con enfermedades raras (2007) y la posterior Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (2009), de las que se hablará más adelante, y que son las auténticas bases sobre las que se han establecido todas las acciones sociales en este terreno desde su aprobación. Pero también ha formado parte de –o ha impulsado y organizado– iniciativas como las discusiones de las Conferencias EUROPLAN, la discusión y aprobación de muchos planes autonómicos sobre ER, o la instauración de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) en el marco de las redes europeas especializadas de atención a estas enfermedades.

Finalmente, este movimiento también ha sido un agente fundamental en la motivación y orientación de la investigación sobre EPF, tanto en el ámbito biomédico –a través de las propias entidades, de la Fundación FEDER o de sus relaciones con el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)–, como social. En sus años de historia –apenas dos décadas– este movimiento ha conseguido que estas enfermedades formen parte en España del debate público, de las propuestas legislativas, de las discusiones institucionales en el ámbito sanitario y educativo, de las iniciativas de solidaridad y, en general, de la vida social.

FEDER

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) es una organización de ámbito estatal sin ánimo de lucro creada en 1999 y está constituida en la actualidad por **más de 320 asociaciones**. Esta organización cuenta con representación en toda la geografía española y trabaja de forma conjunta con el movimiento **europeo, iberoamericano y mundial** para mejorar la calidad de vida de las personas con EPF y la de sus familias, cuyos problemas están directamente relacionados con las dificultades de acceso a diagnóstico y a tratamiento.

Dado que la investigación es necesaria para el conocimiento de las causas de las ER, así como para su tratamiento y efectos en la vida de las personas que las tienen, desde la **Fundación FEDER** se impulsa la investigación.

Además, FEDER pone a disposición de cualquier persona su **Servicio de Información y Orientación** (SIO). Se trata de un servicio gratuito que tiene como objetivo mejorar la calidad de vida de las personas con una EPF y sus

familias, facilitando el acceso a información de calidad, así como acogiendo, apoyando y orientando a las personas que lo consultan. Desde el SIO se fomenta la creación e impulso de redes de afectados, familiares y profesionales y se facilita información a las administraciones para que se mejore la atención de las personas con EPF. El SIO cuenta con la colaboración de un Comité Asesor especializado y técnicos con amplia experiencia para ayudar a todas las personas que necesiten orientación. Actualmente esta es la única línea de atención integral para las personas con EPF en España.

1.2.2.2. Las iniciativas públicas sobre las enfermedades raras en España

Las mencionadas propuestas europeas y el propio movimiento asociativo en España, liderado por FEDER, han determinado que desde hace algo más de una década se hayan emprendido algunas importantes iniciativas desde las instituciones públicas del Estado y, posteriormente, las CC. AA. para afrontar la situación de las personas con EPF. En este apartado se recuerdan las más importantes y, sobre todo, aquellas que se han producido desde 2009.

El Informe de la Ponencia del Senado

Desarrollada durante el año 2006, en febrero del 2007, por acuerdo del pleno del Senado, se aprobó el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de pacientes con EPF y especialmente las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyeran a un adecuado tratamiento para las personas enfermas y para sus condiciones de vida. Los Ministerios de Sanidad y Consumo, de Trabajo y Asuntos Sociales, y de Educación y Ciencia, en coordinación con las CC. AA. y las sociedades científicas, y con la participación de FEDER, deciden elaborar un plan de acción con objetivos precisos para abordar los retos que plantean estas enfermedades.

La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud

La Comisión Europea adoptó el 11 de noviembre de 2008 la Comunicación COM(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, así como una proposición de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras, en las que se define una estrategia comunitaria global destinada a ayudar a los Estados Miembros en materia de diagnóstico, de tratamiento y de atención a las ER.

Como ya se ha indicado antes, uno de los objetivos que proponía la Recomendación del Consejo de Europa relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras aprobada en 2008 es apoyar las políticas relativas a

las enfermedades raras en los Estados Miembros, y aconsejaba que estos establezcan estrategias organizadas en torno a distintos elementos entre los que se planteaba la elaboración de planes nacionales de acción intersectorial para estas enfermedades.

Partiendo de las indicaciones realizadas por el informe de la mencionada ponencia del Senado y con el consenso del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, las CC. AA., las sociedades científicas relevantes en la materia y las asociaciones de pacientes, el Consejo Interterritorial del SNS aprobó el 3 de junio de 2009¹³ la Estrategia en Enfermedades Raras, actualizada en 2014¹⁴, que se concretaba en siete líneas de trabajo:

- Información sobre ER y recursos disponibles
- Registros sanitarios.
- Clasificación y codificación de ER.
- Prevención y detección precoz.
- Atención sanitaria.
- Terapias.
- Atención sociosanitaria.
- Investigación.
- Formación.

La Estrategia en Enfermedades Raras del SNS establece un conjunto de objetivos, acciones y recomendaciones, que ayuda a mejorar la calidad de las intervenciones y resultados de los servicios y de la atención sanitaria, en relación con las ER. A su vez, están basados en la información y evidencia científica disponible y en las buenas prácticas en los ámbitos de la promoción, la prevención, el manejo clínico, la rehabilitación y la reinserción social, los sistemas de información y la investigación. Se proponen acciones en función de los recursos disponibles y del ámbito de las competencias de las CC. AA.

Planes autonómicos de enfermedades raras

En 2007 la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía, con la colaboración de miembros de FEDER, editaba el *Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras (2008-2012)*.¹⁵ En él se definían las características generales de las ER priorizando la calidad de vida relacionada con la salud y realizando una aproximación a los costes de la enfermedad. El Plan se marcaba como objetivo general asegurar una adecuada planificación y gestión de los re-

¹³ <http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>

¹⁴ http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf

¹⁵ <http://www.juntadeandalucia.es/export/drupaljda/PlanAndaluzEnfermedadesRaras2088-2012.pdf>

cursos sanitarios destinados a la atención de las personas con EPF y sus familias, de manera que pueda garantizarse su alta calidad y su accesibilidad en condiciones de equidad.

A partir de este primer Plan, otras muchas CC. AA. han trabajado para establecer uno propio o de similares características. Así, en los últimos años se han aprobado Planes autonómicos de ER en las CC. AA. de Madrid, Andalucía, Extremadura, País Vasco y Murcia. En el resto de las CC. AA., dentro de los distintos Planes Autonómicos de Salud o planes de actuación integrales para personas con discapacidad, se tratan directamente aspectos relacionados con las ER.

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)

La Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia facilitó el Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD) que integra, de forma coordinada, centros y servicios, públicos y privados, que persiguen objetivos y planteamientos comunes. Bajo su amparo, el Ministerio de Sanidad y Política Social configuró y reguló por Orden SAS 2007/2009 de 20 de julio, el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos, dependiente del IMSERSO. El CREER nace con el objetivo estratégico de mejorar la autonomía, conseguir una mejor atención y la calidad de vida de las personas que tienen ER y sus familias.

Para la consecución de sus objetivos, el CREER ha desarrollado diferentes servicios y programas: los Servicios de Referencia y Promoción de Autonomía Personal, y los de Atención Especializada.

Los Servicios de Referencia son recursos especializados en la investigación, estudio y conocimiento de las enfermedades raras y en la formación de los profesionales que atienden a las personas afectadas y a sus familias o que trabajan en este sector, así como recursos expertos en la gestión del conocimiento, la generación y difusión de buenas prácticas y la información y el asesoramiento técnico. Los Servicios de Atención Especializada son servicios específicos que se desarrollan a través de distintos programas de atención sociosanitaria dirigidos a personas con una EPF y a sus familias. Por su parte, el Servicio de Atención Multidisciplinar consta de programas de atención individualizada especializados: fisioterapia, entrenamiento en actividades de la vida diaria (AVD), psicología, atención educativa, logopedia, atención social, etc. Este servicio ha atendido hasta el momento a unos 2.150 usuarios.

Durante el periodo estival se realiza el Programa de Respiro Familiar, al que acuden personas con EPF en estancias de 12 días. Este programa se creó con el objetivo de servir de soporte a las familias en las tareas de atención y cuidado, permitiéndoles desarrollar una vida familiar y social satisfactoria. Se

realizan cinco turnos por grupos de edad. En las 8 ediciones del programa han participado 539 personas.

El Programa de Encuentros está dirigido a Asociaciones, personas afectadas, familias y profesionales. Este programa permite el intercambio de experiencias, el apoyo mutuo, la promoción de la información y el conocimiento. Se han realizado 280 encuentros organizados con diferentes asociaciones de ER y por ellos han pasado más de 12.000 participantes desde el 2009.

Por su parte, la Actividad Formativa del CREER pretende favorecer la gestión del conocimiento en ER y fortalecer el movimiento asociativo, promover la autonomía personal e implicar a los profesionales mediante cursos, jornadas, prácticas universitarias y colaboraciones con universidades, FEDER y otras entidades implicadas en los ámbitos social, sanitario y educativo. Se cuentan ya desde su comienzo 6.328 participantes.

El Servicio de Información y Asesoramiento (SIA) es un servicio de atención pública atendido por profesionales del CREER y tiene como finalidad informar sobre los servicios, programas y actividades que se desarrollan en el Centro y atender a las demandas de información, orientación y asesoría relacionadas con las enfermedades raras. El SIA ofrece información actualizada sobre recursos existentes, apoyo y promueve la creación de asociaciones y redes de intercambio y ayuda mutua. Ha tenido ya 4.200 participantes.

El Programa de Sensibilización y Difusión desarrolla actividades que permiten sensibilizar, dar visibilidad, acercar la realidad de las consecuencias de vivir con EPF y ampliar el conocimiento de la población en general para favorecer la inclusión de las personas afectadas y sus familias en la sociedad.

Para desarrollar las acciones de Promoción y Apoyo a la investigación, el CREER ha establecido alianzas y convenios de colaboración con diferentes universidades, Administraciones, entidades públicas y privadas y asociaciones que permiten la promoción, innovación y desarrollo de proyectos y estudios.

El Registro Estatal de Enfermedades Raras

En 2015 se aprobó el Real decreto 1091/2015 de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras.¹⁶ El Registro se integra en el Sistema de Información Sanitaria previsto en el artículo 53 de la Ley 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del SNS, con el fin de garantizar la disponibilidad de la información y la comunicación recíproca entre las administraciones sanitarias. Atendiendo, así, a las finalidades que establece el real decreto, el citado artículo, junto con el artículo 8.1 de la Ley 14/1986, de 25 de abril, otorgan al tratamiento y cesión de datos previstos en el mismo la cobertura legal suficiente para la aplicación del artículo 7.3 de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal, siendo conforme a lo exigido en la misma.

¹⁶ https://www.boe.es/diario_boe/txt.php?id=BOE-A-2015-14083

El *Registro* pretende proporcionar información epidemiológica sobre las ER, sobre la incidencia y prevalencia de estas y sobre sus factores determinantes asociados. Paralelamente también busca facilitar la información necesaria para orientar la planificación y gestión sanitaria y la evaluación de las actividades preventivas y asistenciales en el ámbito de las ER. Por otra parte, se plantea proveer los indicadores básicos sobre ER que permitan la comparación entre las CC. AA. y con otros países.¹⁷

En la detección y tratamiento de las ER un desafío importante es mejorar la información sobre ER y los recursos disponibles para su atención. Esta información permitirá dar una mejor respuesta a las necesidades planteadas por pacientes, profesionales sanitarios, investigadores y responsables de las administraciones sanitarias y de servicios sociales. En este marco, se encuadran los Registros de ER. El Registro Estatal unifica los datos contenidos en los registros de las diferentes CC. AA. y ciudades con Estatuto de Autonomía, con el fin de optimizar su utilidad.

El objeto de este Registro es mantener actualizado un censo, fiable y lo más completo posible, de pacientes que tengan una EPF, con la finalidad de cubrir las necesidades informativas sobre ER. Asimismo, el Registro contribuye al conocimiento de estas enfermedades proporcionando indicadores que posibiliten la comparación de la situación entre las diferentes CC. AA. y también con otros países.¹⁸

1.3. La Investigación sobre las enfermedades raras

1.3.1. Investigación biomédica de las enfermedades raras en España

Si bien en los últimos años ha aumentado el interés por este tipo de enfermedades, tanto en el ámbito político como en el de la investigación biomédica y la asistencia sanitaria en general, lo cierto es que perdura un gran desconocimiento respecto de la etiología de estas enfermedades y, por tanto, de su tratamiento más adecuado.

Y persisten problemas médico-asistenciales –que conllevan otros de índole psicosocial– que las personas que tienen una de estas enfermedades han de afrontar demasiadas veces con sus propios –y muy frecuentemente escasos– medios: la ausencia de diagnóstico, el retraso de este cuando se produce, el peregrinaje por el sistema sanitario en busca de soluciones clínicas o la necesidad de asumir gran parte de los costes que comportan los tratamientos.

A pesar de todo ello, las ciencias biomédicas han realizado en los últimos tiempos avances en la comprensión de estas enfermedades y es una convicción generalizada que la obtención de respuestas válidas desde el punto de vista clínico es cuestión de tiempo y de recursos. El problema, en este ámbito, es que

¹⁷ <http://www.webenfermedadesraras.org/2015/12/el-registro-estatal-de-enfermedades.html>
<https://www.msssi.gob.es/gabinete/notasPrensa.do?id=3861>

¹⁸ <https://registroraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx>

los recursos son, precisamente, lo que no tienen la mayoría de las personas con EPF y, al mismo tiempo, lo que la Administración pública no cubre en su totalidad.¹⁹

Sin duda, en estos avances han tenido un papel de gran relevancia tanto la investigación realizada por parte de los laboratorios farmacéuticos privados como del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III, que son las dos grandes instancias catalizadoras y coordinadoras de la investigación biomédica sobre estas enfermedades en España.

Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)

Precisamente por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III, y con el propósito de impulsar la investigación de excelencia en áreas prioritarias de Biomedicina y Ciencias de la Salud que se realiza en el SNS y en el Sistema de Ciencia y Tecnología, en el año 2006 se crearon los Centros de Investigación Biomédica en red (CIBER).

El área temática de ER (CIBERER) tiene por objeto servir de referencia, coordinar y potenciar la investigación sobre las ER en España. Formada por 62 grupos de investigación (y 20 vinculados) ligados a 29 instituciones consorciadas, constituye la unidad básica de funcionamiento agrupada dentro de siete Programas de Investigación. Su estructura en red facilita sinergias entre grupos e instituciones punteras en diferentes áreas y disciplinas dentro del campo de las ER.²⁰

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) pertenece a la Subdirección General de Servicios Aplicados, Formación e Investigación (SGSAFI), del Instituto de Salud Carlos III. Entre sus actividades de servicios destacan el Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER), que trabaja en colaboración con la Plataforma de Biobancos del ISCIII, así como en las redes europeas Eurobiobank y RD-CONNECT; la unidad de diagnóstico genético; o el Sistema de consultas de pacientes y organizaciones, donde se atienden más de 700 consultas al año. En relación con las líneas de investigación, el IIER lleva a cabo investigación básica y traslacional en el ámbito de las ER, del síndrome del aceite tóxico y de los trastornos del espectro del autismo.

¹⁹ Según un informe realizado por la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU), pasan más de 12 años de media desde la síntesis de un fármaco hasta su comercialización y el coste medio de precomercialización de un nuevo tratamiento supera los 1.500 millones de euros de media”
<http://aelmhu.es/docs/DossierPrensaAELMHU2015-octubre.pdf>

²⁰ Véase www.ciberer.es; y <http://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/ciberer>

También conviene destacar el desarrollo del Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR) y la continuidad de los trabajos del SpainRDR, ahora ya solo desde el ISCIII y orientados a los registros de pacientes. Y el sistema de información que almacena todos los datos sobre las mutaciones encontradas en pacientes españoles afectados por EPF y cáncer, SpainMDB²¹, base de datos de mutaciones de línea germinal.

1.3.2. Investigación social de las enfermedades raras en España

En el contexto de las ciencias sociales, por su parte, se ha observado tradicionalmente escaso interés por el estudio de las ER y sus consecuencias. Si bien es cierto que estas enfermedades tienen una enorme repercusión sobre la salud física de las personas y que ponen muchas veces en peligro la propia vida, van acompañadas en la mayoría de los casos de procesos psicológicos y sociales de gran relevancia que, a su vez, influyen, casi siempre de forma negativa, en el bienestar de estas personas: procesos de estigmatización, exclusión y discriminación –afectiva, laboral, económica o mediática, por ejemplo–, de baja autoestima, de soledad.

Los primeros análisis macrosociológicos

La primera iniciativa para realizar una aproximación sistemática, exhaustiva y rigurosa a la situación de las personas con EPF en España, más allá de sus condiciones y necesidades puramente sanitarias, fue el trabajo que llevó por título *Enfermedades raras: Situación y demandas sociosanitarias*, editado por el IMSERSO en 2001.²² Esta investigación establece, de hecho, la estructura básica de los que se han realizado posteriormente, fundamentalmente los estudios ENSERio.

La especificidad de aquella investigación, sin embargo, radica en que su aproximación es estrictamente cualitativa, es decir, no se basó para sus análisis en técnicas cuantitativas como la encuesta o el análisis de las mediciones ya existentes, sino que trabajó directamente sobre el ámbito de las opiniones, percepciones, recuerdos y expectativas de los agentes sociales implicados, principalmente personas con EPF y sus familiares, así como profesionales sociosanitarios. Para ello, se recogieron cuatro historias de vida y se realizaron seis grupos de discusión, cuatro entrevistas en profundidad y ocho entrevistas abiertas.

En el estudio ya se señalaban las principales dificultades para la obtención del diagnóstico (desconocimiento o inhibición de algunos médicos de cabecera y/o pediatras y especialistas, el peregrinaje de unos a otros especialistas, con el consiguiente transvase del sistema de sanidad público al privado; los incidentes con muestras y pruebas de laboratorio y los desplazamientos geográficos con

²¹ <http://spainmdb.isciii.es>

²² http://www.sis.net/documentos/Digitalizados/113568_Enfermedades%20raras.pdf

costes elevados para las familias), así como la importancia de la comunicación médico-paciente-familia y el impacto de la comunicación del diagnóstico. Y se concretaban las dificultades de acceso a los especialistas y a los productos sanitarios, así como a aspectos colaterales del tratamiento como la estimulación precoz, la fisioterapia o el apoyo psicológico. Finalmente, indicaba las principales consecuencias de estas enfermedades en el ámbito sociopersonal, familiar, laboral, educativo, etc.

En el año 2009 se publicó el primer *Estudio sobre Situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España* (estudio ENSERio), impulsado por FEDER, con el patrocinio de Caja Madrid Obra Social.²³ Este documento recogía, por primera vez en el contexto español, datos de diagnóstico y atención sociosanitaria (de ámbito nacional), apoyos y asistencia por motivos de discapacidad, inclusión social y laboral, así como percepción por parte de las personas afectadas de su realidad cotidiana.

El estudio indicaba que prácticamente la mitad de las personas con EPF había tenido que viajar en los últimos dos años fuera de su provincia a causa de su enfermedad y que, de ellas, cerca del 40% se habían desplazado 5 o más veces mientras que el 17% no lo había podido hacer, aunque lo había necesitado. En referencia a los tratamientos disponibles, se constataba el exceso de orientación de estos hacia los síntomas, al tiempo que la descoordinación entre especialistas y la ausencia de un sistema viable de recursos de referencia adecuados. En este sentido, los datos indicaban que sólo el 47% de las personas con ER afirmaban disponer del tratamiento que precisaban, mientras que un 42% aseguraba no disponer de tratamiento o que consideraba que no era el adecuado; así como que el 36% de las personas con EPF no accedía a los productos sanitarios que necesitaba o lo hacía con dificultad.

Las consecuencias económicas para las familias (el coste del diagnóstico y tratamiento de la enfermedad suponía cerca del 20% de los ingresos anuales), la difícil relación con la actividad laboral, no sólo de quienes tienen la enfermedad, sino también del núcleo familiar –en un 41% de los casos se habían perdido oportunidades laborales–, y los obstáculos para la inclusión educativa –un 37% habían perdido oportunidades de formación–, fueron otros tantos focos de atención del ENSERio. Se constataba, además, que las familias vivían consecuencias graves en su bienestar emocional y en su capacidad para mantener vínculos y relaciones sociales: de hecho, el 76% de las personas con EPF indicaban haberse sentido discriminadas en alguna ocasión por motivo de su enfermedad.

Con la voluntad de resolver, o en su caso aminorar, los patentes efectos que las ER generaban en las personas que tenían la enfermedad y su entorno, no sólo en el terreno de la salud, sino también en el ámbito sociolaboral y familiar, el estudio planteaba 22 recomendaciones (FEDER, 2009: 156-159):

²³ https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf

Recomendaciones del estudio ENSERio (2009)

- Avanzar en la detección y tratamiento precoz de las ER como mecanismo de prevención.
- Facilitar el acceso a los recursos especializados.
- Mejorar el registro e intercambio de información entre personas afectadas y profesionales.
- Aplicar la cobertura de los tratamientos (más allá de los medicamentos: adquisición de otros materiales, servicios y recursos necesarios).
- Incorporar criterios de especificidad en el diseño de los servicios de apoyo.
- Atención integral en educación, con los apoyos necesarios dentro y fuera del entorno escolar.
- Incorporar la perspectiva de género en el apoyo a los afectados y afectadas por EPF, dado que la principal carga de atención a personas con EPF muy dependientes recae sobre las mujeres, perjudicando sus posibilidades de desarrollo personal, social y laboral.
- Mejorar la información sobre el Sistema de Atención a la Dependencia.
- Identificar servicios, centros y profesionales de referencia.
- Establecer pautas protocolizadas y sistemáticas de coordinación entre sistemas y servicios para la actuación con las ER.
- Reforzar servicios de apoyo psicológico y emocional a las personas cuidadoras.
- Generalizar la formación e información sobre las ER y las pautas más apropiadas de relación y atención.
- Fortalecer el movimiento asociativo.
- Generar iniciativas de atención a la problemática de los pacientes aislados.
- Mejorar los canales de transmisión de información, tratamiento y prescripciones.
- Prevenir la inactividad laboral.
- Adaptar los recursos de apoyo.
- Facilitar los procesos de baja en enfermedades con síntomas no visibles o difíciles de contrastar.
- Mejorar la información sobre financiación de adaptaciones en el hogar.
- Garantizar, generalizar y hacer permanentes los tratamientos de rehabilitación.
- Establecer mecanismos efectivos de garantía de derechos en el uso de servicios públicos.
- Fomentar iniciativas de sensibilización social e información pública sobre ER, frente al desconocimiento y la incompreensión.

Este enfoque sociológico iniciado por los dos estudios mencionados se ha aplicado posteriormente a objetivos más específicos, como por ejemplo, a valorar concretamente los costes de las EPF para las personas que las tienen y sus familias –es el caso de la investigación titulada *Los costes socioeconómicos y la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con enfermedades raras*

en España, que se publicó en 2012²⁴—, o a detectar y analizar las necesidades sociosanitarias de las personas con una determinada patología, como en los casos del *Estudio diagnóstico sobre la situación, necesidades y demandas de las personas con EBH y sus familias*, publicado ese mismo año.²⁵

En 2013 se publicó el segundo informe ENSERio: *Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas. Estudio ENSERio 2* y que una vez más FEDER impulsó, con el apoyo de la Fundación Caja Madrid y Fundación ONCE.²⁶ El trabajo partía de la siguiente pregunta: ¿cómo tendría que ser el sistema sanitario en una Comunidad Autónoma española para que cada persona con una EPF tuviera acceso a la atención que necesita?, y se centra en las CC. AA. de Madrid, Cataluña, Andalucía, Comunidad Valenciana, Extremadura, y Comunidad de Murcia. La investigación utilizó para responder a esta cuestión una metodología cualitativa mediante grupos de trabajo inspirada en el funcionamiento de las discusiones del EUROPLAN.

El informe identifica las necesidades sanitarias prioritarias, reconoce los recursos del sistema sanitario en relación con la identificación de necesidades, establece protocolos de actuación y diseña estrategias de actuación y buenas prácticas.

En concreto, el ENSERio 2 abordaba la propuesta de un modelo asistencial sanitario básico de las personas con EPF, preparado y adaptado en cada una de las CC. AA. participantes en el proyecto, a partir de los recursos y servicios ya existentes. Se planteaba que dicho proyecto contase con una unidad coordinadora y de asesoramiento de la atención a las ER. Sus funciones, además de coordinar la atención sanitaria de personas afectadas entre la atención primaria y la hospitalaria (especializada), serían el asesoramiento a profesionales que atienden a las personas con EPF, así como a los organismos de las restantes áreas de atención de las ER, e informar a personas afectadas y familiares. De igual forma, se encargaría de coordinar la información con las asociaciones y FEDER; asesorar, ayudar y difundir la investigación sobre ER, al tiempo que potenciar y colaborar en los eventos de difusión relacionados con ER (FEDER, 2013: 34-35).

²⁴ El objetivo de esta investigación era “estimar el impacto económico (costes directos e indirectos) y la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con distrofia muscular de Duchenne, epidermólisis bullosa, esclerodermia, fibrosis quística, hemofilia, histiocitosis, síndrome de Prader-Willi y síndrome X Frágil”, mediante un estudio epidemiológico observacional de tipo transversal que contó con la participación de 593 pacientes. Se le conoce como proyecto BURQOL por formar parte de esta iniciativa europea.

http://www.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/010_167idi.pdf

²⁵ El estudio, realizado por ASEBI (Asociación Bizkaia Elkartea Espina Bífida e Hidrocefalia) se puede consultar aquí:

[http://www.fundacionede.org/ca/archivos/investigacionsocial/Estudio diagnostico sobre la situacion necesidades y demandas.pdf](http://www.fundacionede.org/ca/archivos/investigacionsocial/Estudio_diagnostico_sobre_la_situacion_necesidades_y_demandas.pdf)

²⁶ http://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio2_FEDER_DEF.pdf

Respecto de las Unidades de Referencia (que se encargan de la investigación en el diagnóstico y tratamiento de las ER), se les asignaba una serie de funciones encaminadas a una mejor distribución de los recursos:

- Atención integral de equipos multidisciplinares del sistema sanitario público.
- Designación de especialistas para cada enfermedad o grupo de enfermedades, configurados en grupos de excelencia.
- Acceso a un consejo genético y diagnóstico genético específico para cada paciente.
- Establecer protocolos de atención sanitaria para cada enfermedad, unificando criterios.
- Disponer de historiales clínicos y establecer el derecho a una segunda opinión.
- Atención psicológica y orientación a personas con EPF, a familiares y a quienes se encargan del cuidado.
- Garantizar la disponibilidad de medicamentos huérfanos.
- Diseñar estrategias a fin de reducir los plazos de experimentación de fármacos, facilitando el acceso a ellos por parte de las personas usuarias. (FEDER, 2013: 35-36).

El modelo de atención sanitaria contaría, además, con una serie de elementos complementarios como la Comisión Asesora en ER, el apoyo en la formación específica en ER, la inclusión de un Registro de ER en la sanidad pública; considerar estas enfermedades como crónicas y la participación de las asociaciones en la definición de las políticas de salud pública en relación con las ER, entre otros elementos.

Además de estas aproximaciones más “macro-sociológicas”, desde principios de siglo se han venido realizando en España otras más específicas en distintos ámbitos, entre los que destaca el de la comunicación mediática y del discurso público (Bañón 2007a y b; Bañón, Fornieles, Solves y Rius, 2011).²⁷ Esta línea de investigación emergente coincide con el hecho de que, desde el ámbito propiamente sanitario y asistencial se insiste en la importancia de abordar estas enfermedades no sólo como una preocupación biomédica (Posada, 2008a y b).

El Observatorio sobre Enfermedades raras (OBSER) de FEDER

Se estaba produciendo el afianzamiento del análisis de estas enfermedades desde las ciencias sociales en España, y más específicamente desde el punto

²⁷ Hay versión en inglés: *Communication Strategies and Challenges for Rare Diseases: Medical Research as a Referent* (Bañón et al, 2011), que puede ser consultado directamente desde la página de Orphanet.

de vista de la comunicación social. Un elemento importante en este proceso fue la creación del Observatorio sobre Enfermedades Raras (OBSER) de FEDER.

El objetivo principal del OBSER fue desde sus inicios, servir a la difusión del conocimiento sobre ER a través de la creación de un banco documental de libre acceso a todos los usuarios. De esta manera, recoge Informes, publicaciones, estudios, estrategias, recomendaciones y otros documentos de interés para el colectivo de personas con EPF, creados desde FEDER y desde otras entidades, con el importante propósito de responder a las necesidades de información, formación y consulta.

Durante los años 2013 y 2014, estuvo vinculado al Centro de Investigación Comunicación y Sociedad (CySOC) y al Grupo de Investigación ECCO de la Universidad de Almería, y contó con investigadores procedentes de la Universidad CEU Cardenal Herrera, de la Universidad de Valencia, de la Universidad de Barcelona, de la Universidad de Almería y de la Universitat Oberta de Catalunya (UOC). Posteriormente, para el período 2015-2016, tuvo su sede en la Universidad CEU Cardenal Herrera y amplió su equipo con profesores del área de Educación de la Universitat de les Illes Balears.

Otras aproximaciones

En los últimos años se han producido, además, algunas aproximaciones a otros ámbitos de la investigación social de las ER como la psicología, la logopedia, el ámbito laboral o la educación. En este último caso, el proyecto más ambicioso iniciado hasta el momento es el que está llevando a cabo el equipo INKLUNI, que intenta conocer la situación de la inclusión educativa de personas con EPF en España, y que ya ha realizado un diagnóstico de situación para el caso del País Vasco.²⁸

²⁸ https://addi.ehu.es/bitstream/handle/10810/18420/La%20Innovacion%20Escolar_libro.pdf?sequence=1&isAllowed=y. Véase también de este mismo grupo: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/libro?codigo=701625>

CAPÍTULO 2: METODOLOGÍA

2.1. Objetivos del estudio

El **objetivo principal** de este estudio es realizar una descripción de la situación y necesidades de las personas con EPF y sus familias. Se trata de un análisis que utiliza fuentes diversas de información, basado fundamentalmente en conocer la perspectiva de las personas que constituyen el mundo de las ER en España en este momento: ese ha sido el recurso principal para entender lo que les sucede, cómo lo conciben y perciben, y qué hacen al respecto.

Este objetivo principal se concreta en objetivos más específicos que, necesariamente, han de partir de los que intentó cubrir el primer ENSERio. Dichos **objetivos específicos** son:

- Analizar las necesidades sociosanitarias de las personas con EPF y sus familias, por CC. AA, por edades y por grupos de enfermedades.
- Conocer los recursos y servicios de los que hace uso este colectivo, así como los apoyos personales y productos de apoyo que necesitan y con los que efectivamente cuentan.
- Identificar los aspectos que facilitan la inclusión social de las personas con ER, así como aquellos otros que conforman obstáculos y/o barreras para esa inclusión.
- Comparar, en todo caso, los resultados obtenidos por la presente investigación con los de las investigaciones anteriores, sobre todo con los resultados destacados por el primer ENSERio, para determinar la evolución de la situación analizada.

Los mencionados objetivos deben ampliarse, necesariamente, para el presente trabajo, por cuanto se trata de, por una parte, actualizar los datos de la situación que se analiza y su evolución en los años transcurridos desde 2009,

pero también porque es necesario complementar las observaciones del primer ENSERio con aproximaciones más desarrolladas en aquellos aspectos que no pudieron ser abordados entonces.

Fundamentalmente, este trabajo pretende incidir en aquellos elementos relacionados con las “nuevas realidades” que han emergido en la sociedad española que, de una o de otra manera, tienen que ver con el objeto de estudio, y, por otra parte, en aquellos aspectos que fueron nuevos para aquel primer ENSERio y que ya pueden ser analizados hoy día con una cierta perspectiva. Entre los primeros, se puede destacar la importancia de la inclusión de menores con EPF en el ámbito educativo, un aspecto que, sin ser nuevo, ha tenido en los últimos años un mayor desarrollo. Entre los segundos, destacan los efectos de la crisis económica desde 2008 o la evolución de la aplicación de la llamada Ley de la Dependencia.

2.2. Técnicas de investigación aplicadas

2.2.1. Obtención y análisis de fuentes primarias: personas con una enfermedad poco frecuente, familiares y entidades

Para alcanzar los objetivos planteados 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 estos), siguiendo el modelo metodológico del primer ENSERio.

En concreto, por una parte, se han utilizado técnicas de investigación cuantitativas para la obtención de datos primarios (encuestas a las personas con EPF y sus familias, así como también a entidades representativas de un gran número de enfermedades); y, por otra, técnicas cualitativas para el análisis de las impresiones o percepciones (entrevistas en profundidad y grupos de discusión con personas afectadas, familiares, profesionales, especialistas y responsables de políticas sociosanitarias).

Sin embargo, en este caso se ha podido aumentar considerablemente el número de encuestas, grupos de discusión y entrevistas en profundidad para así tener una visión más específica y fidedigna de las necesidades sociosanitarias de las personas afectadas por una EPF. El presente estudio cuenta con una muestra de 1.576 encuestas, más del doble de las que se obtuvieron en 2009 (715 en total) y ocho grupos de discusión (el doble que en el primer ENSERio). Por su parte, las personas entrevistadas en profundidad han aumentado de diez a catorce.

Además, y como también ocurriera con el primer ENSERio, 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 cuantitativas

Encuesta a personas (pacientes y familias)

La encuesta que se ha aplicado a personas con EPF (o a informantes, en el caso de menores de edad o de personas con grandes limitaciones), constituye la principal fuente de información primaria del estudio.

Dimensiones del cuestionario a personas

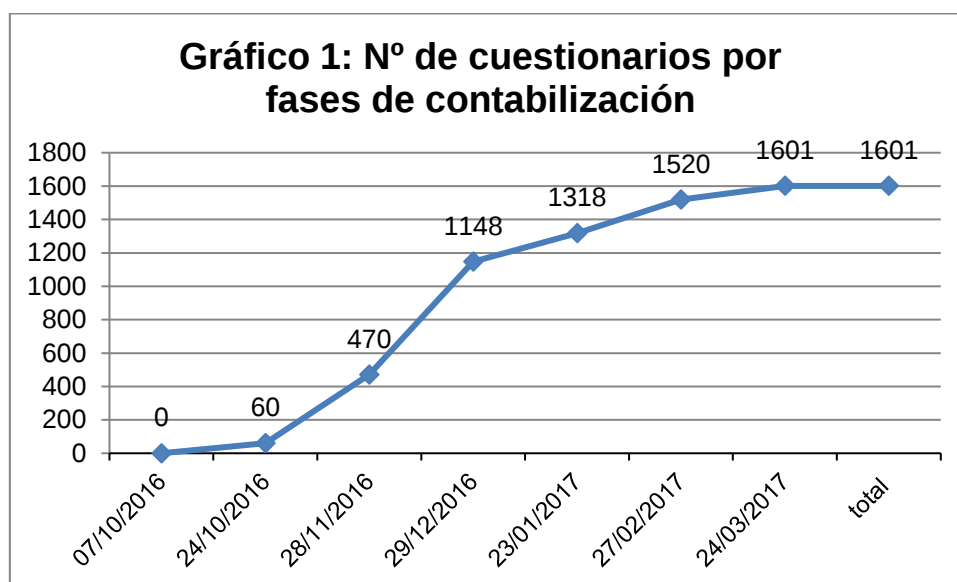
- Datos sociodemográficos
 - o Básicos: Edad, sexo, nacionalidad...
 - o Específicos: Diagnóstico y tipo y grado de discapacidad
- Apoyos, asistencia personal y ayudas técnicas
 - o Áreas, frecuencia y personas de apoyo
 - o Necesidad y uso de ayudas técnicas
 - o Valoración de dependencia y uso de prestaciones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

Mediante la aplicación de este cuestionario se recoge abundante información sobre la situación y necesidades de las personas con EPF, que responde a

las dimensiones que se analizaron en el primer ENSERio, aunque se han añadido algunas variables para atender las cuestiones antes mencionadas.

El cuestionario se aplicó entre octubre de 2016 y marzo de 2017. Para conseguir una muestra adecuada y representativa, se utilizaron los recursos de FEDER, del CREER y del SpainRDR del Instituto de Salud Carlos III, a través de sus redes corporativas, pero también de comunicaciones en reuniones, congresos y asambleas.

En este punto es importante destacar que un gran número de personas participantes –aunque no se puede determinar exactamente su cuantía– provinieron del grupo de pacientes registrados del SpainRDR del Instituto de Salud Carlos III (que son aproximadamente 5.000). Se puede hacer esta observación teniendo en cuenta que uno de los aumentos más significativos en el número de cuestionarios cumplimentados a través de la herramienta telemática dispuesta para ello coincidió con una comunicación realizada por el proyecto SpainRDR en la que se invitaba a la participación.



Fuente: Elaboración propia

El cuestionario se aplicó a través de una herramienta telemática, mediante un enlace, que se distribuyó a través de las webs de las entidades antes mencionadas y de las redes sociales de FEDER, notas de prensa, a través de las alianzas de FEDER, su boletín de socios, talleres específicos, etc., y también de distintas asociaciones. Esta fue la fuente principal de recogida de cuestionarios (1.552 encuestas). El resto hasta 1.601, se recogieron mediante cuestionarios en papel (que se habían enviado por correo electrónico o postal, o se entregaron en reuniones, asambleas y congresos del movimiento asociativo), y por teléfono a las personas que lo solicitaron (43 y 6 cuestionarios, respectivamente). Finalmente, se descartaron un total de 25 cuestionarios por no cumplir los criterios de inclusión en la muestra, con lo que el conjunto total de cuestionarios analizados ha sido de 1.576.

Como ya se hizo en el primer ENSERio, y con el objetivo de posibilitar la mejor y más extensa comparación de los datos con los obtenidos en 2009, se ha realizado, en primer lugar, un análisis descriptivo de los datos obtenidos, a partir de las variables del cuestionario, para observar las grandes tendencias de la situación y de las necesidades de las personas con EPF en España, para lo cual se han utilizado la distribución de frecuencias y el análisis de estadísticos univariados.

Posteriormente, se ha desarrollado, para cada variable, un análisis explicativo (causal) mediante el estudio de las correlaciones bivariadas: es decir, se ha analizado la relación entre pares de variables para observar el grado de correlación entre ellas y, consecuentemente, si existen entre ellas relaciones de causa-efecto o si, al menos, podría apuntarse esta relación atendiendo a dicho grado de correlación. Para este tipo de análisis se ha optado por el índice denominado Chi cuadrado (χ^2). La aplicación de un índice estadístico distinto al del primer ENSERio no implica grandes diferencias en los resultados y aplicar el Chi cuadrado en vez del R de Pearson –como se hizo en aquel estudio– da más opciones y verosimilitud en el momento de valorar la relación entre variables tanto cuantitativas como cualitativas.

Ficha técnica

El universo del presente estudio son las personas detectadas a través de sus diversas fuentes de información por los registros autonómicos de ER de España y centralizadas por el SpainRDR, e incluye la península, Baleares, Canarias y las ciudades autónomas de Ceuta y Melilla. La muestra total seleccionada es de 1.576 personas, aunque esta muestra varía en algunas variables por la no respuesta, es decir: en algunas variables no todas las personas informantes dieron respuesta a la pregunta y esto determina el número total de respuestas. Según estos parámetros sociodemográficos, para un nivel de confianza del 95,5%, y una previsión máxima de heterogeneidad ($P=Q=50$), el margen de error para el conjunto de los datos es de $\pm 2,58\%$.

Ficha Técnica de la encuesta

Universo: personas con EPF de todo el territorio español, que incluye península, Baleares, Canarias y las ciudades autónomas de Ceuta y Melilla. Muestra total: 1.576 personas. Margen de error para datos globales del $\pm 2,58\%$, para un nivel de confianza del 95,5% y una relación $P=Q=50$.

Como ya se ha indicado, esta investigación aspira a presentar los resultados de manera que ofrezcan información fidedigna de la situación y las necesidades de las personas con EPF en España, teniendo en cuenta la distribución territorial y la edad de la población con estas enfermedades, y considerando en

todo momento que cada grupo de enfermedades ofrece sus propias particularidades en relación con el diagnóstico, el tratamiento, uso de medicamentos, educación, empleo, etc.

En lo que se refiere a la distribución territorial de la muestra, el error muestral por CC. AA. varía mucho por el tamaño poblacional de cada una de ellas – siempre según los datos del SpainRDR– y, por supuesto, de las encuestas que se corresponden con cada una de las CC. AA., de las personas que la han contestado en cada una de ellas. Para las de mayor tamaño de población (Andalucía, Madrid, Cataluña, Comunidad Valenciana y Castilla y León) este error va del 5,67% de Madrid al 8,84% de Castilla y León. Para el resto, oscila entre el 10,41% de Galicia y el 23,52% de La Rioja. El error de Ceuta y Melilla es tan elevado que no se pueden ofrecer datos fiables de estas circunscripciones. Obviamente, esta estimación de grado de error determina la seguridad de las afirmaciones, correlaciones o inferencias que podamos hacer a partir de los datos de la encuesta. Así, se han podido extraer conclusiones estadísticamente representativas de los datos obtenidos en las CC. AA. de mayor tamaño y, lógicamente, se ha de proceder de manera más cautelosa con los datos correspondientes al resto.

Y ocurre algo similar con otras dos variables sociodemográficas básicas: la edad de la persona que responde la encuesta (o de aquella a la que se representa por ser un familiar el que contesta), y el grupo de enfermedades al que corresponde el diagnóstico.

En el caso de la edad, la muestra del presente estudio tiene márgenes de error relativamente satisfactorios (entorno al 5%) en todos los grupos, excepto en el de personas con 65 o más años, cuyo error muestral está algo por encima del 10%. La causa principal de este error más elevado reside en la confluencia de dos factores. El primero es que, según los datos del SpainRDR, este grupo de personas representa el porcentaje mayor de la población con EPF en España, en concreto, supone el 45,79% de esa población, es decir, casi la mitad. Hay un dato complementario que se debe tener en cuenta por su transcendencia: según los mismos datos del SpainRDR, las personas con EPF que tienen 75 años o más suponen el 31,77%, es decir, casi un tercio, de la población total de personas con EPF en España. El otro factor para comprender este elevado error muestral es que precisamente estas personas –las más mayores–, por sus propias características (más dificultades físicas debidas a la edad, un menor conocimiento de las tecnologías de la comunicación, una mayor dificultad para acceder a la información, etc.), son las que menos han respondido la encuesta del presente trabajo. En consecuencia, y como ocurriera con los datos distribuidos por CC. AA., se debe proceder con más cautela a la hora de extraer conclusiones a partir de las correlaciones de los datos correspondientes con este grupo de edad.

Finalmente, los datos por tipos de enfermedades presentan también algunas limitaciones que han de destacarse en este apartado. La primera de ellas tiene que ver con el hecho de que no existe –como se señala más adelante– un consenso unánime acerca de qué enfermedades deben situarse en cada uno de

los grupos o, dicho a la inversa, acerca de cuál es el grupo al que corresponde cada enfermedad. El criterio para situar las enfermedades que finalmente forman parte de la muestra en los grupos correspondientes ha sido el del CIE-10. Además, se ha creado un grupo para las personas que todavía no tienen un diagnóstico confirmado, dada la importancia de incluir en este estudio un análisis de la situación y las necesidades particulares de estas personas.

El resultado de la participación en la encuesta es que no se constatan datos del grupo correspondiente a las enfermedades perineales ni a al de lesiones y envenenamientos, de manera que no se podrán ofrecer resultados acerca de estas enfermedades, y que los errores muestrales por grupos son muy dispares: están entorno al 5% los datos acerca de las nerviosas y sensoriales y los de las anomalías congénitas; por debajo del 10% los de las endocrinas, metabólicas e inmunes; y los de las musculares, esqueléticas y conectivas; y algo por encima del 10% los datos de las de la sangre y hematopoyéticas y de las infecciosas y parasitarias. Las enfermedades cuyos datos ofrecen un mayor error muestral son las respiratorias, de manera que, en la mayoría de los casos, no se incluirán datos sobre ellas en el análisis.

Cuestionarios a entidades

Para complementar los datos obtenidos mediante la encuesta a personas, se ha procedido al análisis de la encuesta que FEDER realiza anualmente a sus entidades asociadas. Esta encuesta, que en su origen fueron dos encuestas separadas (una sobre necesidades sociosanitarias y otra sobre necesidades de gestión y recursos), se encuentra actualmente, y desde hace unos años, unificada. En todo caso, mantiene los objetivos de aquellas y ha conservado una cierta homogeneidad en su cuestionario a lo largo del tiempo, de manera que es posible comparar sus datos fundamentales con los obtenidos y destacados por el primer ENSERio, objetivo muy importante para la presente investigación, por cuanto es uno de sus fines analizar la evolución de dichos datos desde 2009 hasta la actualidad.

Para el presente análisis, se han utilizado las encuestas recogidas por FEDER durante los ejercicios 2013 a 2016 y, en aras de una mejor comparación y comprensión de las grandes tendencias de los datos, se partirá de la media de estos cuatro años para cada variable, ya que lo que interesa en este trabajo no es tanto la evolución de los datos entre el 2013 y el 2016, sino la comparación de los datos que arrojan este conjunto de encuestas con los resultados del primer ENSERio.

Dimensiones del cuestionario a entidades

En su parte de necesidades sociosanitarias, el cuestionario utilizado consulta a las entidades acerca de diferentes dimensiones de la realidad de las personas con EPF en España, con preguntas acerca de los siguientes ítems y variables:

- 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

En la parte de necesidades de gestión y recursos, el cuestionario recopila datos específicos de las asociaciones que representan a las personas con EPF en España, atendiendo a las siguientes dimensiones:

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

Respecto del número de asociaciones que respondieron a la encuesta, fueron 96 en 2013, 152 en 2014, 178 en 2015 y 220 en 2016. En total, 646 encuestas contestadas. La dificultad metodológica en este ámbito ha sido interpretar los datos en su sentido diacrónico –en sus aspectos evolutivos–, por cuanto durante los cuatro años analizados han cambiado algunas de las preguntas o la forma de preguntar acerca de estos aspectos en el cuestionario utilizado por FEDER. No obstante, esta dificultad, se ha intentado unificar el tipo de respuestas de los distintos cuestionarios y equiparar las categorías para cada una de las variables, de manera que el análisis que se ofrece sea suficientemente significativo.

Técnicas de investigación cualitativas: entrevistas y grupos de discusión

Como también ocurriera en el primer ENSERio, y continuando con su planteamiento, se ha llevado a cabo un trabajo de campo basado en técnicas cualitativas, concretamente, en entrevistas y grupos de discusión, con el objetivo de completar la información de los cuestionarios, así como para consultar a especialistas en el tema desde el ámbito sociosanitario.

Estas técnicas son imprescindibles si se quiere conocer la realidad de forma completa y comprensiva, es decir, más allá de los datos cuantitativos, más rígidos y estandarizados. Mediante estas técnicas se pretende que las personas expresen con libertad sus percepciones y subjetividades, esto es, buscan recoger su discurso sin restringir esta expresión y dando cabida a cuestiones que no habían sido previstas por el personal investigador. Por tanto, estas técnicas, aunque se aplican a partir de un guion o esquema previo que intenta destacar las cuestiones que se consideran prioritarias para la conversación, sea individual o en grupo, permiten que la persona se exprese con fluidez sin restringir mediante ítems estandarizados de respuesta ninguna cuestión que pueda surgir.

Lo que se pretende con ello no es, por tanto, obtener datos numéricos (cuantitativos), sino que surja espontáneamente el discurso, que fluya la comunicación y que la realidad se muestre de manera franca. Por eso, la muestra se selecciona mediante el criterio del cumplimiento de “perfiles sociales”, es decir, “tipos” de sujetos (cuyo discurso coincidiría hipotéticamente con el de otros perfiles similares). En definitiva, no se trata con estas técnicas de acumular grandes cantidades de datos que puedan gestionarse estadísticamente, sino de profundizar en la comprensión de lo que nos muestran los datos mediante una aproximación a la comunicación personal, libre y abierta. Estas técnicas ofrecen la posibilidad no sólo de “complementar” e “ilustrar”, mediante testimonios directos, las grandes tendencias señaladas por los datos de las encuestas a las personas con EPF y sus familias y a las entidades, sino detectar y subrayar cuestiones que no surgieron en las técnicas cuantitativas por sus características más “cerradas”, que no pueden prever todas las respuestas posibles de los agentes sociales. En el caso de este estudio –como ya se ha indicado–, se utilizarán dos técnicas cualitativas específicas: los llamados grupos de discusión y las entrevistas semiestructuradas en profundidad.

Grupos de discusión

Los grupos de discusión son reuniones de entre 5 y 9 personas en las que se dialoga acerca de una cuestión en la que todas estas personas están implicadas o en la que su opinión, convicciones, discurso y percepciones, pueden ser interesantes. Con esta técnica no se pretende, por tanto, recoger datos, sino aproximarse a la vivencia personal y, a partir de la conversación, a lo que podríamos llamar representaciones sociales, el discurso social producido de forma colectiva.

Para este estudio se han realizado 8 grupos de discusión, con el siguiente perfil de participantes:

- 2 grupos de familiares de niños y niñas con EPF (hasta 16 años)
- 2 grupos de familiares de personas adultas con EPF
- 2 grupos de personas adultas con EPF
- 2 grupos de profesionales de atención a personas con EPF.

Los grupos se realizaron entre enero y abril de 2017, en Madrid, Valencia y Murcia. Estuvieron formados por entre 5 y 9 personas. La idea de doblar el número de grupos con respecto a los que se realizaron en el estudio de 2009 responde a la impresión de que un solo grupo por cada perfil puede ofrecer una imagen limitada de las argumentaciones que finalmente se extraigan de la investigación. Es necesario garantizar que dichas argumentaciones, afirmaciones, demandas, necesidades, etc., extraídas de la discusión, se demuestren reiteradas, es decir, que no sean casos “excepcionales”.

Entrevistas semiestructuradas en profundidad

Por otra parte, las entrevistas en profundidad se realizan mediante la conversación entre quien entrevista y un informante clave seleccionado previamente, sobre un tema definido en el marco de la investigación. El mínimo marco pautado de la entrevista es un guion temático, que recoge los objetivos de la investigación y focaliza la interacción. En total se han realizado 14 entrevistas: a pacientes, a representantes de asociaciones, a profesionales sociosanitarios y a representantes de las distintas administraciones. Como en el caso de los grupos de discusión, se realizaron más entrevistas en profundidad que las que se llevaron a cabo en el primer ENSERio, para garantizar la continuidad y reiteración de los argumentos, demandas, necesidades o carencias expresados por las personas informantes.

Los perfiles entrevistados fueron los siguientes:

- 4 personas adultas que tienen una EPF
- 4 familiares de niños y niñas con alguna EPF
- 4 profesionales sociosanitarios
- 2 responsables de políticas sociosanitarias

Una vez realizados los grupos de discusión y las entrevistas se transcribieron literalmente y, a continuación, se han extraído y analizado los temas que surgieron en el flujo comunicativo de la interacción y se ha realizado un análisis del discurso subyacente, buscando el valor simbólico, el sentido, de lo expresado.

2.2.2. Análisis de fuentes secundarias: estadísticas y bibliográficas

Para complementar, reforzar y contrastar en algunas ocasiones todos los análisis de esta investigación, de la información primaria, es decir, las encuestas a personas y entidades, los grupos de discusión y las entrevistas en profundidad, se han utilizado otras fuentes secundarias, entre las que se encuentran las propiamente bibliográficas y estadísticas generales.

Entre las primeras, han sido una fuente ineludible para este trabajo los estudios y reflexiones que se han producido en los años que han transcurrido desde la publicación del primer ENSERio, como, por ejemplo, el estudio *Desafíos*

y estrategias comunicativas de las Enfermedades Raras: la investigación médica como referente (Bañón et. al., 2011), el Estudio ENSERio 2 (2013), el trabajo FEDER, la fuerza del movimiento asociativo (Carrión et. al., 2015), el volumen *Ética en la investigación de las enfermedades raras*, (Ayuso et. al., 2016) o el artículo “Las enfermedades raras en España. Un enfoque social” (Seco Saucedo y Ruiz-Callado, 2016), entre otros. Respecto de las fuentes estadísticas generales, el presente estudio se ha servido básicamente de las que ya se utilizaron en el primer ENSERio, como la Encuesta de Población Activa (EPA) o el Padrón de población del INE.

Además de estas fuentes, la propuesta para este análisis ha sido incorporar, en la medida de lo posible, los datos obtenidos y analizados por FEDER a través del OBSER a partir de una serie de estudios que se han llevado a cabo en los últimos años, entre los que destacan los siguientes:

- **El estudio “Políticas sociales y enfermedades poco frecuentes”.** Realizado en 2013 y publicado en 2014, en este informe se presenta un análisis de opinión de la ciudadanía española, en general, y de las personas con EPF, en particular, desde distintos aspectos de las políticas sociales. Se recurrió en este punto a encuestas y análisis para elaborar el cuadro de necesidades y demandas específicas en este ámbito. Asimismo, en el estudio se expone una serie de propuestas para la mejora de las políticas sociales en España que se correspondan, de la forma más fidedigna posible, con las necesidades sociales de las personas con EPF. Esta investigación concluía con cuatro recomendaciones o demandas: 1) la elaboración de análisis continuados sobre la opinión pública de la ciudadanía española y las necesidades de las personas con EPF que ayuden a definir y establecer políticas sociales acordes a las demandas; 2) la exigencia de implicación y organización de las administraciones, estatal, autonómica y municipal mediante planes integrales o transversales que aborden las políticas sociales dentro de sus competencias; 3) la formación, sensibilización y coordinación sociosanitaria de profesionales para construir unos servicios sociales especializados que respondan a la diversidad de necesidades de las personas con EPF; y 4) la coordinación y apoyo mutuo entre las distintas administraciones públicas y las entidades del tercer sector.
- **El informe “Educación y Enfermedades Poco Frecuentes. Análisis y propuestas de trabajo”.** En este informe, que se realizó entre 2013 y 2014, se presentan diversos documentos, iniciativas de las propias asociaciones de pacientes y proyectos de sensibilización en el ámbito escolar desarrollados por FEDER. Y se muestran los obstáculos que se dan actualmente en este ámbito de la educación y las ER, que son, principalmente, la falta de conocimiento sobre estas enfer-

medades en los centros educativos o la carencia de formación, de información y de coordinación entre todos los actores implicados en la inclusión del alumnado con EPF.

- **El “Mapa de Políticas sociosanitarias sobre ER en España”.** Durante los años 2015 y 2016, FEDER a través del OBSER ha realizado un exhaustivo análisis de la legislación de diversa índole que influye en las personas con ER y sus familias, tanto desde la perspectiva propiamente sanitaria como desde la educativa y laboral. Este mapa se ha presentado en dos formatos, uno textual y otro interactivo para su consulta por los usuarios interesados en la legislación estatal y por CC. AA., con un acceso a la información de manera rápida y sencilla. El mapa se ha vertebrado como un documento vivo que se actualiza de forma periódica y que compara la legislación por territorios y temáticas.
- **El “Informe sobre el Servicio de Información y Orientación (SIO) de FEDER”.** A finales del 2015 FEDER presentó la primera versión de un informe acerca de la base de datos del Servicio de Información y Orientación de FEDER, que analiza mediante técnicas de estadística multivariable y de “big data” los datos que este servicio ha recogido en las tres últimas anualidades. Este análisis se actualizó a lo largo del 2016, de manera que a finales de año se incorporaron los datos de la última anualidad.
- **El informe sobre el movimiento asociativo.** Para el primer semestre del 2016, FEDER realizó un informe acerca de la situación y necesidades del movimiento asociativo, que partió de la encuesta sobre esta cuestión utilizada por la Federación en los últimos tres años. Como ya se ha indicado, estos datos se han utilizado para complementar el capítulo sobre el movimiento asociativo del presente estudio. En este informe se constata la escasa dotación de las entidades, así como su poca profesionalización, al tiempo que se destaca su compromiso en el soporte de las necesidades de los pacientes y en el fomento de la investigación en EPF en España.

CAPÍTULO 3: LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES POCO FRECUENTES EN ESPAÑA

3.1. Prevalencia e incidencia

Desde el punto de vista poblacional, la presencia de las ER se estima mediante dos criterios. El primero de ellos es el de la “prevalencia”, es decir la estimación de la población que suponen estas enfermedades en un momento determinado. El segundo es la “incidencia”, o sea, los casos nuevos de personas que tienen una determinada enfermedad o un grupo de enfermedades que van apareciendo y que se van detectando en un período preestablecido en una población concreta.

En el caso de la **prevalencia**, la UE estableció en su normativa 141/2000 sobre Medicamentos Huérfanos que una ER es aquella que afecta a menos de 5 personas por cada 10.000,²⁹ criterio que –como ya se ha indicado previamente– se utiliza en España. Este criterio o umbral llevó a la propia Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores de la UE a indicar que “con los actuales conocimientos científicos, se considera que entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras distintas afectan a hasta un 6% de la población total de la UE en algún momento de la vida”, y a hacer la estimación de que “alrededor de 15 millones de personas en la Unión Europea (Europa de los Veintisiete) están o se verán afectadas por una enfermedad rara”.³⁰ Trasladada esta estimación a

²⁹ “Conviene definir criterios objetivos de la declaración de los medicamentos huérfanos; dichos criterios deben basarse en la prevalencia de la afección que debe diagnosticarse, prevenirse o tratarse; una prevalencia que no supere cinco casos por cada diez mil personas se considera, por norma general, el límite adecuado”. <http://boe.es/doue/2000/018/L00001-00005.pdf>

³⁰ Dirección C - Salud pública y evaluación de riesgos. C2 - Información sobre la salud. Consulta pública. Las enfermedades raras: un desafío para Europa. Se puede consultar en: http://ec.europa.eu/health/archive/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_es.pdf

la actual población de la UE, las personas afectadas en este momento o que lo estarán a lo largo de su vida previsible rondarían los 30 millones.

Sin embargo, no todos los países de la UE utilizan el mismo umbral para establecer la prevalencia de las ER. Así, por ejemplo, Suecia establece el límite en 1 persona por cada 10.000 y Reino Unido en 1 por cada 50.000. Y esto teniendo en cuenta únicamente la UE. Fuera de ella, el criterio de prevalencia para delimitar estas enfermedades también es de una gran variabilidad. En Australia, por ejemplo, es de 1 por 10.000 (como en Suecia), en Japón es de 4 por 10.000, y en EE. UU. se establece que una ER es aquella que afecta a menos de 200.000 personas en todo el país, lo que supone alrededor de 7,5 personas por cada 10.000 habitantes. Por tanto, el criterio de la prevalencia no es homogéneo y ofrece un grado relativo de fiabilidad.

Como ya se ha indicado, el otro criterio para establecer el tamaño de una población afectada por una patología o por un conjunto de enfermedades (como, por ejemplo, las ER) es la **incidencia**. Es decir, los casos nuevos que se dan en un periodo de tiempo previamente determinado.

Estos datos se pueden obtener mediante diversas fuentes, como pueden ser los sistemas de cribado y diagnóstico de los centros de salud de atención primaria y de los hospitales (de los ingresos y altas), el registro de mortalidad, algunos registros específicos como el de metabolopatías, etc.

Se requiere tener un registro fiable y centralizado que recoja toda la información dispersa sobre pacientes con alguna EPF en un país concreto. Y ese ha sido el objetivo en España desde que se propuso, ya a principios del actual siglo, crear este registro centralizado (Zurriaga et al., 2006). Sin embargo, el trabajo para conseguir ese objetivo ha estado plagado de dificultades. En primer lugar, en España las competencias de Salud están transferidas a las CC. AA. y, en consecuencia, cada una de ellas ha afrontado este reto con sus propias dificultades, ritmos y opciones. Por otra parte, no existe una completa unanimidad acerca de las fuentes de información con las que hay que contar y que hay que utilizar para obtener el mejor registro autonómico posible, al tiempo que cada Comunidad Autónoma se ha encontrado con dificultades específicas para acceder a dichas fuentes, problemas de financiación y sostenibilidad, etc. Y, finalmente, las propias metodologías de obtención y gestión de los datos son diversas, de manera que todas ofrecen ventajas e inconvenientes palpables, lo que conlleva que sea difícil establecer protocolos completamente consensuados.

A pesar de todas estas dificultades, en España se han desarrollado muchos esfuerzos en la última década para conseguir que exista un Registro Estatal de ER –del que ya se ha hablado anteriormente– y para equiparar las fuentes y metodologías de gestión de la mencionada información. Ese Registro, que actualmente forma parte del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, todavía no posee datos completos y definitivos, de manera que en este estudio se utilizan los datos de los registros autonómicos centralizados por el proyecto SpainRDR, que permiten la aproximación al objeto de estudio del presente análisis.

Y esta es una de las ventajas de este trabajo respecto del primer ENSE-Rio: contar con un registro poblacional relativamente fiable de personas con EPF en España; lo que significa poseer una aproximación fehaciente al universo poblacional que constituye el objeto de este estudio. Como se verá también más adelante, este dato no resuelve algunos de los problemas metodológicos que plantea la investigación que ahora se presenta, pero es un punto de partida indiscutiblemente importante, ya que otorga información actualizada de la población total que supone este colectivo hoy en día.

Por ejemplo, hay circunstancias que pueden reducir la prevalencia o la incidencia de una enfermedad en un determinado contexto, como la mejora en los diagnósticos y los tratamientos. Así, ocurre que una cierta enfermedad no tiene la misma prevalencia en todos los países: es decir, existen enfermedades que son raras en unos países o conjuntos de países –porque se ha afrontado su prevención, su diagnóstico y tratamiento, con los medios adecuados, de manera que apenas tienen presencia en la población–, pero son de una gran frecuencia en otros países o conjuntos de países.

Por el contrario, existen factores que producen que aumente la prevalencia o la incidencia de una enfermedad concreta. Fundamentalmente, estos factores son el aumento o la mejora de los conocimientos acerca de algunas enfermedades, lo que permite detectarlas y, por tanto, diagnosticarlas, y el aumento de la esperanza de vida, tanto en la población general (lo que incide en que aumente la probabilidad de contraer determinadas enfermedades), o en la población que ya tiene una determinada ER, que se puede tratar de manera más adecuada, ampliando sus años de vida y, por tanto, aumentando correlativamente la presencia de dicha enfermedad en la población.

Estos factores dificultan también el consenso en torno a qué enfermedades son raras y cuáles no. De hecho, no existe una lista oficial y consensuada de las mismas. De manera que, en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) de la OMS, que actualmente va por su décima edición (CIE-10) no se incluyen todas las enfermedades consideradas como raras por amplios sectores de la sociedad, al tiempo que muchas de ellas se incluyen, pero no con un código único (un solo código para una sola enfermedad), lo que dificulta su clasificación (Seco Sauces y Ruiz-Callado, 2016: 375).

3.2. Población con enfermedades poco frecuentes en España

Todas estas dificultades conceptuales, que van desde el crecimiento sostenido del número de las ER conocidas, hasta los problemas metodológicos y epistemológicos producidos por los criterios de la prevalencia y la incidencia de estas enfermedades, pasando por las controversias propias de los conceptos implicados en la discusión (fundamentalmente, el de enfermedad y el de salud, pero también otros colaterales), implican un problema importante a la hora de determinar cuántas personas hay con una EPF en España.

Para resolver este reto, en el primer ENSERio se utilizaron diversos indicadores “indirectos” como la prevalencia de las 230 ER más frecuentes (según los informes de Orphanet), la esperanza de vida en España, los datos sobre nacimientos año a año (entre 1941 y 2007) y los datos sobre población inmigrante aportados por el Instituto Nacional de Estadística (INE), y se estimó que la población con EPF en España debía estar entre las 787.007 y las 839.648 personas, lo que suponía alrededor del 1,8% de la población total. Extendiendo estos datos al conjunto de las familias, puesto que las ER no son, ni mucho menos, una cuestión individual, sino que, precisamente, se viven en el entorno más inmediato de manera siempre muy directa, el estudio estimó que estas enfermedades afectaban a 2.518.943 personas en España en aquel momento (2009).

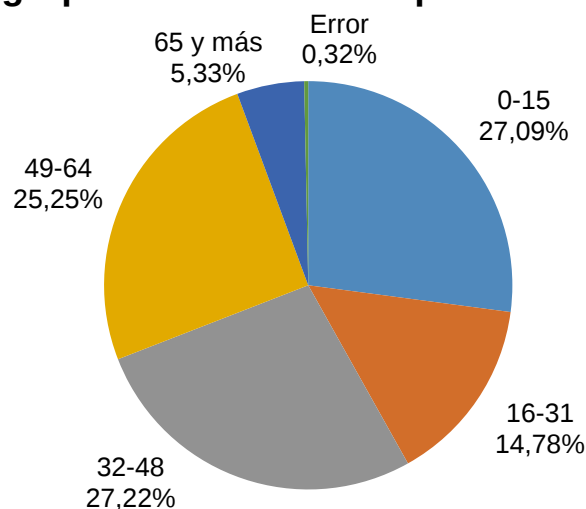
A pesar de que persisten algunos de los mencionados problemas conceptuales y, por tanto, metodológicos, hoy sí se cuenta con un Registro Estatal de ER que centraliza y gestiona los datos de los distintos Registros autonómicos y que, por tanto, puede estimar con exactitud cuántas personas con EPF existen en España. Es cierto que –como ya se ha indicado– las metodologías y los procedimientos de obtención y gestión de los datos, así como las fuentes de las que se extraen, requieren todavía uniformidad.

Según los datos preliminares del mencionado Registro de ER del Instituto de Salud Carlos III, centralizados por el proyecto SpainRDR, los casos comunicados para los años 2010-2012 fueron, en total, 882.106, lo que supone el 1,6% de la población general, cifras todas ellas muy cercanas a las de la estimación del primer ENSERio. Si se restan de esa cifra los 8.000 casos “no asignados” por el mencionado Registro a ninguna Comunidad Autónoma y se suma una estimación del 1,6% de la población actual de la Comunidad de Galicia (que no pudo comunicar sus datos de registro), la población con EPF en España vendría a ser de 919.949 personas. Teniendo en cuenta que, según el INE, el tamaño medio del hogar en España en 2015 era de 2,51 habitantes, las ER afectarían en este momento, directa o indirectamente, a 2.309.071 habitantes, entre personas afectadas y familiares.

3.3. Perfil de la muestra utilizada

A continuación, se realiza una exploración de los principales datos sociodemográficos de la muestra finalmente analizada. Como ya ocurriera en el ENSERio de 2009, las mujeres están más representadas que los hombres. Continúan siendo, al menos en ese sentido, más participativas: en la muestra analizada, el 60,53% son mujeres, frente al 39,40% de hombres.

Gráfico 2: Distribución de la muestra por grupos de edad. Datos porcentuales



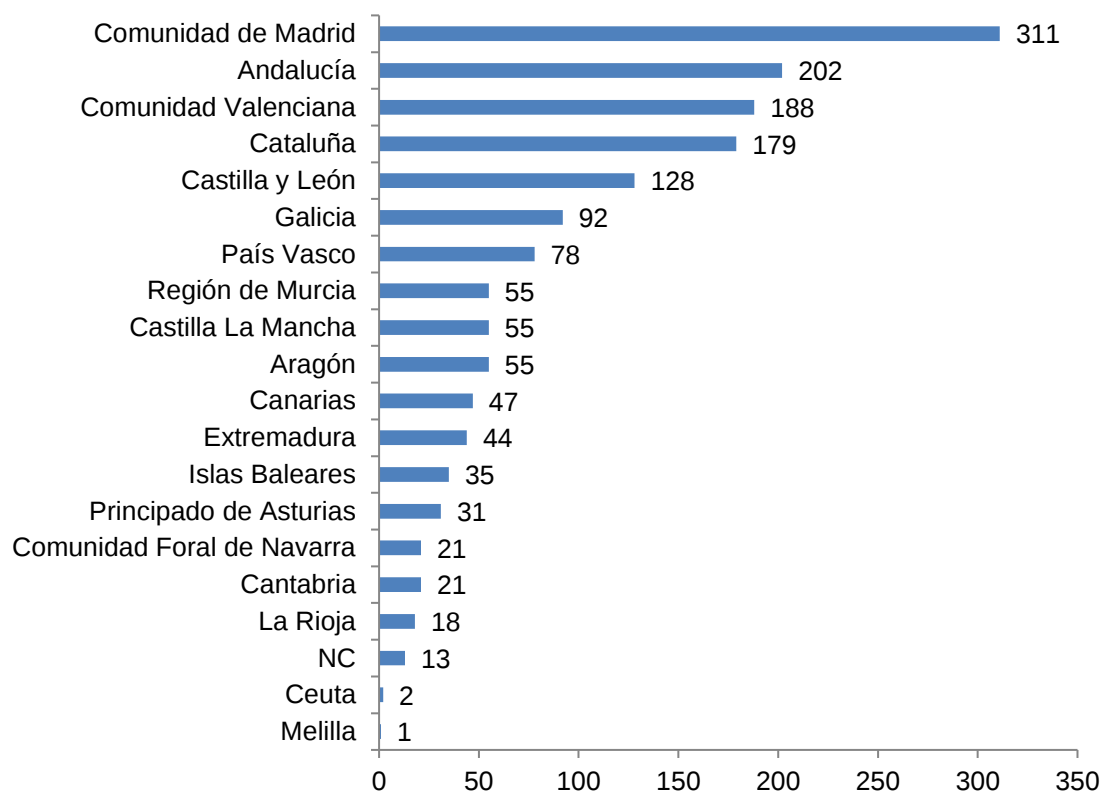
Fuente: Elaboración propia

Por grupos de edad, el 27,09% de la muestra tiene menos de 15 años, el 14,78% entre 16 y 31, el 27,22% tiene entre 32 y 48 años, el 25,25% entre 49 y 64, y el 5,33% tiene 65 años o más, es decir, son el grupo con menor representación en la muestra. En este punto es importante destacar que, según los datos del SpainRDR, y como ya se ha indicado, precisamente el grupo de edad de mayor tamaño en la población con ER en España es este último, es decir, el de las personas de mayor edad.

El 97,97% de la muestra es de nacionalidad española. Teniendo en cuenta que en este momento la población extranjera en España supone, aproximadamente, el 10% del total, es claro que esta parte de la población está infrarrepresentada en la muestra.³¹ Por CC. AA., existe representación en la muestra de todas las Comunidades y Ciudades Autónomas. La mayor participación se ha producido en la Comunidad de Madrid (19,73%), Andalucía (12,82%), Comunidad Valenciana (11,93%) y Cataluña (11,36%).

³¹ <http://www.ine.es/jaxi/Datos.htm?path=/t20/e245/p04/provi/l0/&file=0ccaa002.px>

Gráfico 3: Distribución de la muestra por CC. AA. de residencia. Datos absolutos

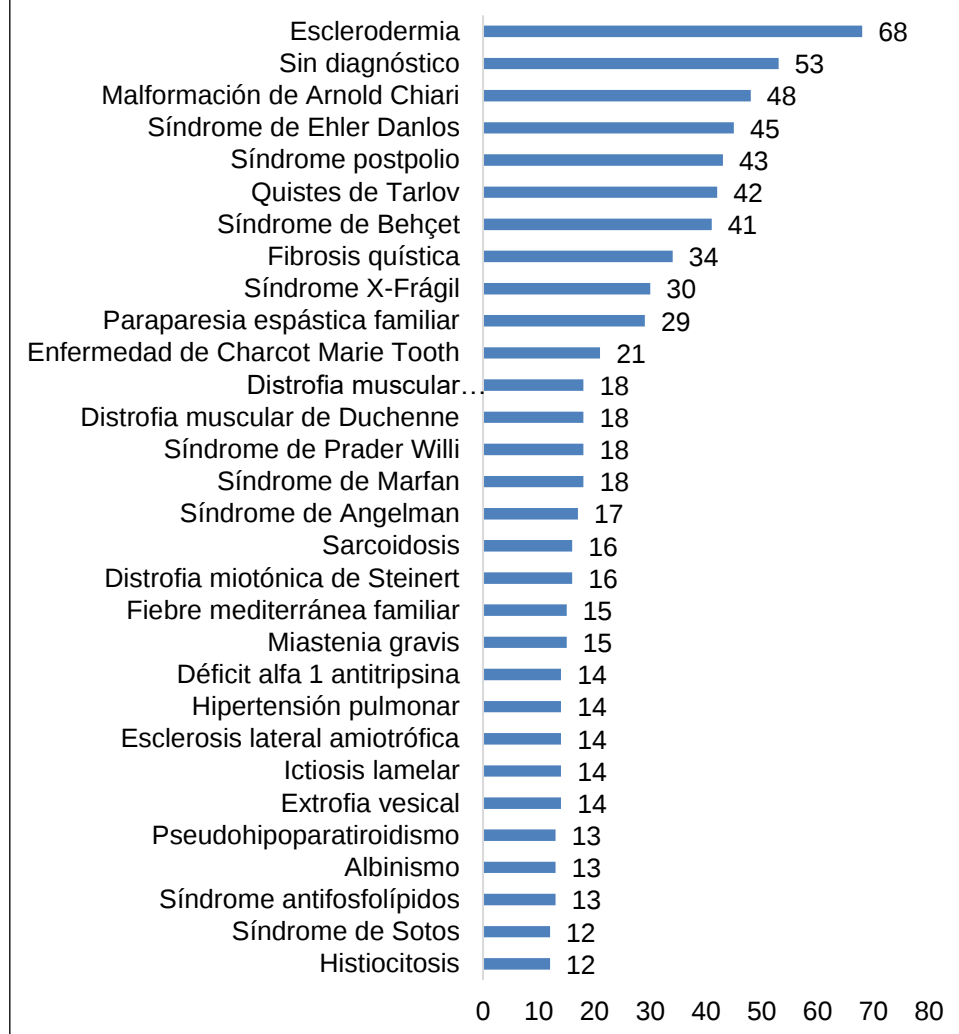


Fuente: Elaboración propia

En el 59,45% de los casos, fue la propia persona con una EPF la que respondió a la encuesta por sus propios medios y en el 1,90 fue la persona con ER con apoyo de un intérprete o un asistente. En un 34,96% fue su madre o su padre quien rellenó el cuestionario, lo que indica la presencia de un porcentaje similar de menores que participan en la encuesta a través de sus familiares, pero también de algunas personas adultas que no pueden rellenarlo por sus propios medios. Finalmente, en un 3,68% de los casos fue otro familiar, el/la tutor/a, un/a cuidador/a, quien lo hizo.

En la muestra se reúnen más de **400 diagnósticos diferentes**. Pero es muy importante destacar que el segundo grupo más numeroso de respuestas, tras la de Esclerodermia (que suma 68 personas encuestadas), fue el de personas **sin diagnóstico** confirmado, que suman 53 casos en el total de la muestra. Por otra parte, algunas personas (un total de 9) indicaron que tienen más de una ER diagnosticada, de manera que la encuesta recoge, finalmente, 1537 diagnósticos. Por enfermedades, como ya se ha indicado, la de mayor presencia en la muestra es la esclerodermia (con 68 casos), seguida de la malformación de Arnold Chiari (48 casos), síndrome de Ehlers-Danlos (45), síndrome de postpolio (43), quistes de Tarlov (42), síndrome de Behçet (41), fibrosis quística (34) y síndrome X-frágil (30).

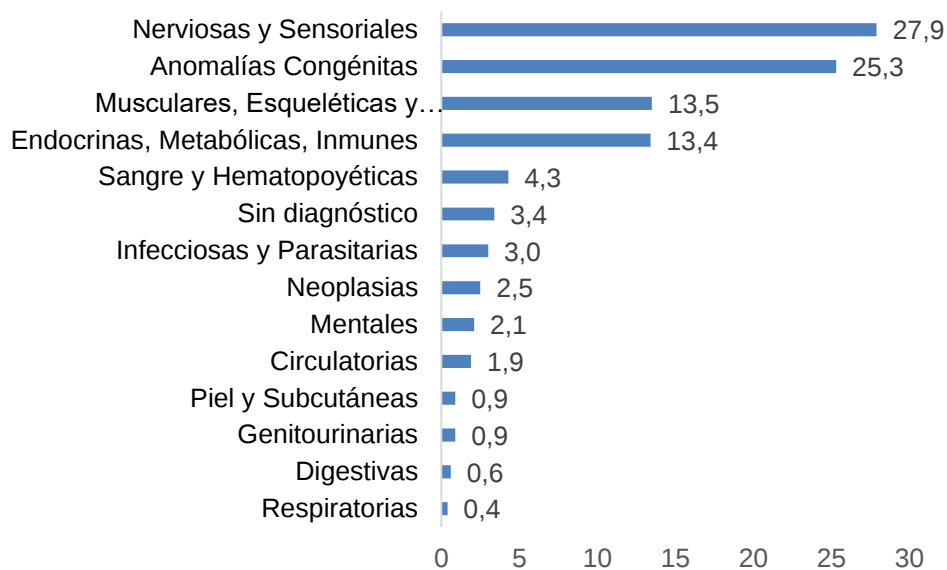
Gráfico 4: Distribución de la muestra por principales diagnósticos.
Datos absolutos



Fuente: Elaboración propia

Para un conocimiento más específico de las necesidades y de la situación de estas enfermedades y las personas que conviven con ellas, y como también ocurriera con el primer ENSERio, se han utilizado los grupos de enfermedades que propuso la Ponencia del Senado sobre ER, y que son los que utiliza también el SpainRDR. Es cierto que no existe un consenso generalizado acerca de dónde situar algunas de las enfermedades, que pueden clasificarse en varios de los grupos propuestos. Atendiendo en este aspecto a la clasificación del CIE-10, las enfermedades con más representación en la muestra analizada son las nerviosas y sensoriales (el 27,9%), seguidas de las anomalías congénitas (el 25,3%) y, a una considerable distancia, las musculares, esqueléticas y conectivas (el 13,5%) y las endocrinas, metabólicas e inmunes (el 13,4%). No se registraron casos para los grupos de las lesiones y envenenamientos o de las perinatales.

Gráfico 5: Distribución de la muestra por grupos de enfermedades.
Datos porcentuales



Fuente: Elaboración propia

En el 82,93% de los casos, las personas que respondieron la encuesta son las únicas con una ER en su hogar. Sin embargo, hay un 11,10% que convive con otra persona con una ER y un 3,74% que declaran que en su casa hay 3 personas con una ER.

CAPÍTULO 4: ATENCIÓN SOCIOSANITARIA

La atención sociosanitaria influye de manera determinante en la calidad de vida de las personas con una EPF. Por eso es tan importante evaluar cuáles son realmente los servicios o apoyos que tienen estas personas en ese ámbito, así como la calidad con que se ofrecen al usuario. En este capítulo se abordan los aspectos principales del diagnóstico y el tratamiento de las ER, las necesidades y demandas de las personas con EPF en estos ámbitos; las relaciones con el personal sanitario (médicos, enfermería, auxiliares, etc.); la situación de discapacidad y dependencia de estas personas, así como su reconocimiento oficial; el acceso a los medicamentos y a los productos sanitarios imprescindibles para atender las necesidades que acompañan a estas personas por causa de su enfermedad; y las ayudas que requieren y si son cubiertas por el Sistema Nacional de Salud.

4.1. La satisfacción con la atención sanitaria

El 40,42% de las personas de la muestra analizada indica que **no están satisfechas**, en términos generales, **con la atención sanitaria** que han recibido y/o reciben.

El cuestionario pedía que se especificara el grado de satisfacción con el abordaje multidisciplinar de estas enfermedades, esto es, con la coordinación entre los distintos servicios sanitarios (entre los médicos de atención primaria y los especialistas, entre los ambulatorios y los hospitales, entre los distintos servicios hospitalarios y entre los CSUR, en su caso); la coordinación entre los servicios sanitarios y los servicios sociales; y entre los servicios sanitarios y los centros educativos. Los datos indican que la mayoría de los encuestados no cree que esta coordinación entre los distintos servicios que se encargan de su atención –es decir, el abordaje interdisciplinar de esa atención– sea la adecuada.



Fuente: Elaboración propia

En concreto, el 50,14% de las personas encuestadas perciben que el abordaje **multidisciplinar de las ER** es bastante malo o muy malo y un cuarto (el 26,06) cree que es bueno o muy bueno.



Fuente: Elaboración propia

No hay un médico de referencia al que poder acudir, sino que son especialistas que se centran en la zona que la enfermedad afecta y no como visión general, con los años se va aprendiendo y hemos acabado acudiendo también a otros que se preocupan de revisiones periódicas pero siempre cada uno en su especialidad y no tratando la enfermedad en su conjunto. El único sitio de referencia que nos ha orientado un poco al principio fue el hospital de referencia, al que al principio ni siquiera nuestra Comunidad nos quería derivar para un estudio **(Cuestionario a personas con EPF).**

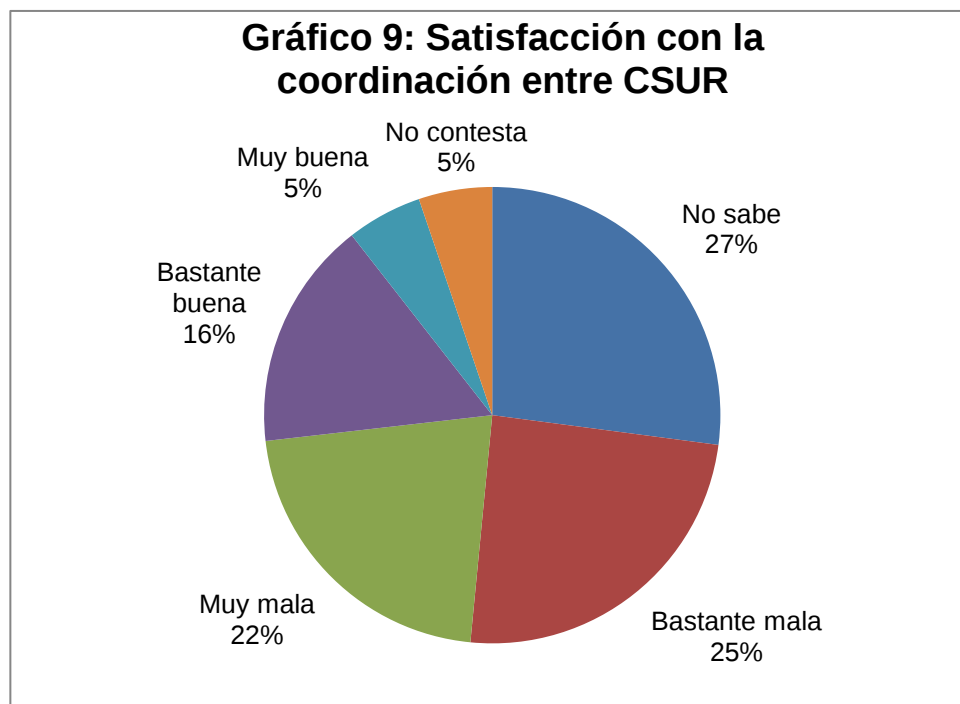
La **coordinación entre los distintos servicios sanitarios** (atención primaria, especializada, hospitales, etc.) la percibe como bastante mala o muy mala el 59,14% de la muestra, al tiempo que casi un tercio (el 29,41%) cree que es buena o muy buena.



Fuente: Elaboración propia

Más específicamente, la coordinación entre los distintos CSUR la percibe el 47% como mala o muy mala y el 21% como buena o muy buena.

No se hace un seguimiento suficiente del paciente y su evolución, las citas son demasiado espaciadas (hay saturación), casi un año entre revisiones, trato poco personalizado y no existe una centralización de todos los servicios que se necesitarían para los distintos aspectos de la enfermedad, cada cosa funciona de manera aislada de las demás (tratamiento médico, psicología, logopedia, fisioterapia, etc.) **(Cuestionario a personas con EPF).**



Fuente: Elaboración propia

En cuanto a la **coordinación de estos servicios sanitarios con otras instancias**, casi la mitad de la muestra (el 49,6%) considera bastante o muy mala la coordinación entre los servicios sanitarios y los centros educativos, y bastante o muy mala (el 55,5%) la coordinación entre los servicios sanitarios y los servicios sociales. En este sentido, respecto de los profesionales de los servicios sociales, casi el 60% (el 58,98%) no cree que conozcan las ER y sus consecuencias y un porcentaje muy similar (el 59,27%) no consideran que estén preparados para hacerles frente.

Lo que hay que hacer es informar y formar, que haya sensibilización del profesional de atención primaria, tanto del paciente como de su familia. En esa línea estamos trabajando con que los sistemas de información faciliten este trabajo en red y permitan que, independientemente, que trabajes en un ambulatorio, la información se unifique. Estamos también trabajando en una posible historia sociosanitaria común, de interés común, para evitar el trasiego del paciente. Es como crear una ventanilla única. Muchos de estos pacientes tienen varios órganos afectados al principio, empiezas con un especialista, “no tiene nada”, vuelves, te vas a otro... Yo creo que ahí un generalista, un médico internista, es importante, ya que ahí tienes en cuenta al paciente y no al órgano. **(Responsable de políticas sociosanitarias)**

En lo que se refiere a la **comunicación entre los pacientes y el personal sanitario**, se considera como bastante o muy buena por parte del 62,54% de la muestra, aunque casi el 30% (el 29,76%) continúa calificándola de bastante o muy mala.

Por variables, existe relación entre el grado de satisfacción con la atención sanitaria y el hecho de vivir en **las distintas CC. AA.**³² Tomando únicamente la respuesta positiva a la pregunta sobre la satisfacción con el sistema sanitario, la media de satisfacción por Comunidades es del 47,90%. Por encima de la media están Cantabria (66,66%), Cataluña (57,54%), Extremadura (56,81%), Castilla La Mancha (56,36%), Comunidad de Madrid (54,66%), Islas Baleares (51,14%), Aragón (50,90%), y Comunidad Valenciana (50,53%).

También existe relación entre la satisfacción con la atención y **el sexo** de la persona encuestada³³. Las mujeres se muestran algo menos satisfechas con la atención recibida (el 49,37% están satisfechas) que los hombres (el 54,75% están satisfechos con esa atención). Sin embargo, no existe relación estadísticamente significativa entre el grado de satisfacción con la atención sanitaria y la **edad** de la persona con una EPF³⁴. Respecto del **tipo de discapacidad**, las personas más satisfechas con la atención sanitaria que han recibido son las que tienen una discapacidad física³⁵ (el 51,32%) y visual³⁶ (el 46,93%).

Este grado de satisfacción con la atención recibida por parte del Sistema Sanitario también varía si se relaciona con los distintos **grupos de enfermedades**³⁷. Los pacientes que responden en mayor proporción estar insatisfechos con esa atención sanitaria son los que carecen de diagnóstico (un 62,26%) y los de las enfermedades infecciosas y parasitarias (un 61,70%). Por el contrario, los que muestran menos grado de insatisfacción con esa atención recibida son las personas con neoplasias (el 17,95%), seguidas de las personas con enfermedades de la sangre y hematopoyéticas (el 29,41%).

Satisfacción con la atención sanitaria Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

En 2009 se constataba que el 47,3% se mostraba, en términos generales, insatisfecho con la atención sanitaria recibida. En 2017 ese porcentaje de insatisfacción es del 40,4%. Teniendo en cuenta que en el cuestionario del presente estudio se daba la opción de no responder a esta pregunta, cosa que no ocurría en el primer ENSERio, se puede concluir que **los porcentajes finales son similares, de manera que esta situación de insatisfacción no ha mejorado o lo ha hecho en muy poca medida.**

³² [(χ^2 95, N=1576)=197,236 p<,000]

³³ [(χ^2 10, N=1576)=24,821 p<,006]

³⁴ [(χ^2 405, N=1576)=437,331 p<,129]

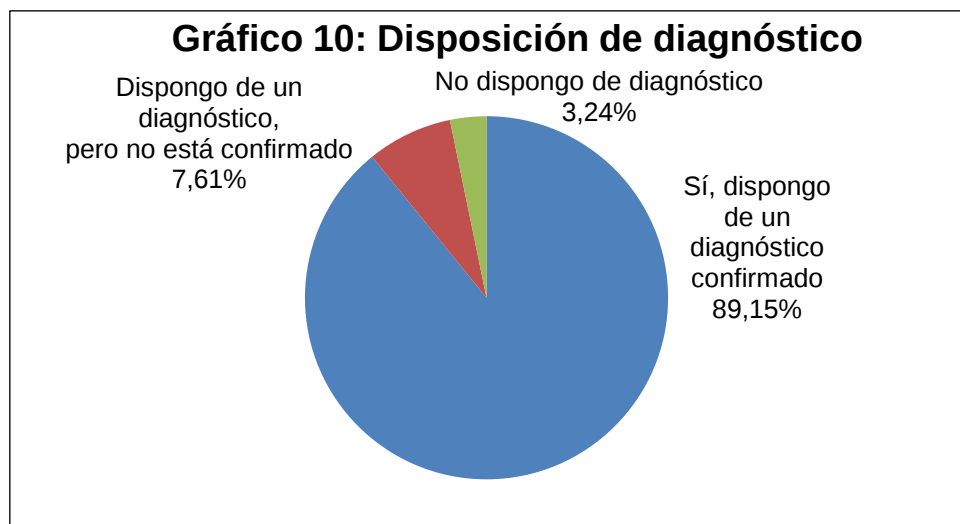
³⁵ [(χ^2 30, N=1576)=1601,047 p<,000]

³⁶ [(χ^2 10, N=1576)=54,704 p<,000]

³⁷ [(χ^2 39, N=1576)=92,908 p<,000]

4.2. Diagnóstico

Según los datos de la muestra analizada, **el 89,15% dispone de un diagnóstico confirmado** y un 7,61% está pendiente de confirmación. Por el contrario, el 3,24% de los encuestados declaran carecer de diagnóstico.



Fuente: Elaboración propia

Estos datos sobre el diagnóstico, sin embargo, deben matizarse a la luz de dos factores. El primero es un posible sesgo debido a que el presente estudio prima, probablemente, la participación del sector más sensibilizado y movilizado del colectivo de personas con EPF en España, aquel que forma parte de asociaciones, accede a los recursos en línea a través de Internet, etc. Puede haber personas que todavía no sean conscientes de tener una EPF que no han podido participar en este estudio.

El otro factor que ha de considerarse para valorar adecuadamente estos datos es **la demora del diagnóstico**, que se analizará a continuación. Dicho de otro modo, aunque el porcentaje de personas con diagnóstico sea muy elevado, ha de analizarse en profundidad el proceso que llevó hasta este diagnóstico, es decir, el tiempo que tardaron estas personas en conseguirlo y el cúmulo de circunstancias que acompañan a esta búsqueda del diagnóstico.

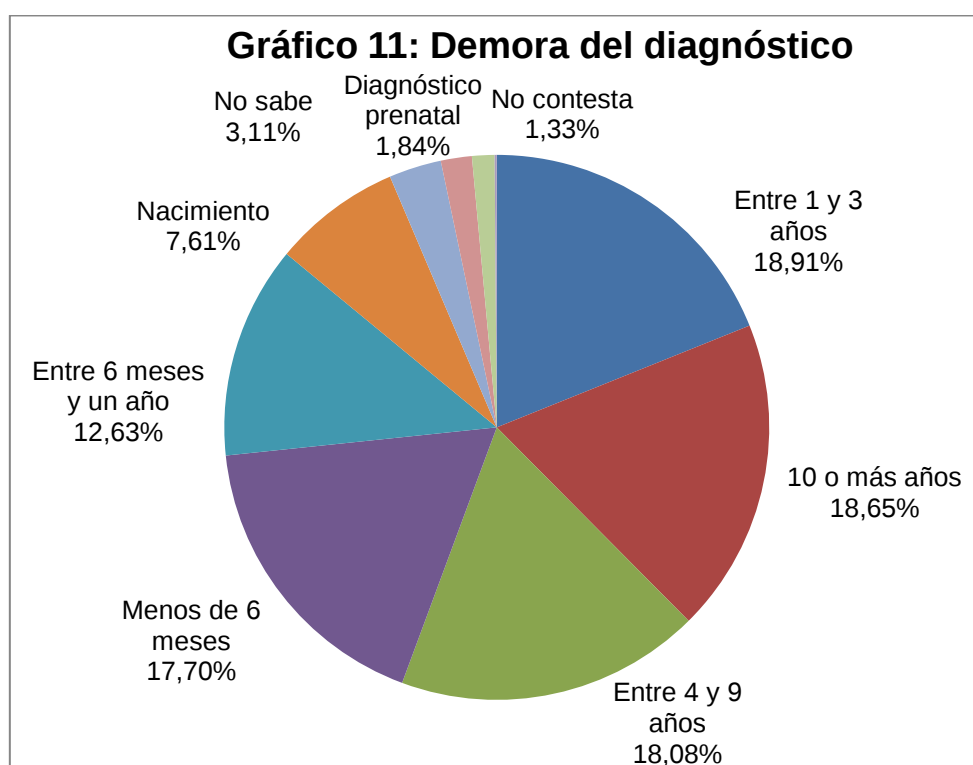
Por variables, hay una relación estadísticamente significativa entre la posesión o no del diagnóstico y el **tipo de enfermedad** de que se trate³⁸. Según las personas que respondieron la encuesta, están diagnosticadas todas las de los grupos de las enfermedades de la piel y subcutáneas, las genitourinarias y las respiratorias; y únicamente están por debajo del 90% con un diagnóstico confirmado las de las enfermedades nerviosas y sensoriales (el 89,09%) y las de las digestivas (que están diagnosticadas en el 80%).

³⁸ [(χ^2 26, N=1576)=1533,919 p<,000]

4.2.1. El retraso del diagnóstico

Los datos indican que casi la mitad de los encuestados (el 49,68%) han sufrido retraso en su diagnóstico; **casi una de cada cinco personas con EPF (el 18,65%) han tardado más de 10 años, y un porcentaje similar (el 18,08%) entre 4 y 9 años.**

Por otra parte, el 39,78% tuvieron un diagnóstico antes del primer año de vida (incluido el 1,84% que tuvo un diagnóstico prenatal). A pesar, por tanto, de las mejoras en los procedimientos y medios puestos al servicio del diagnóstico prenatal, parece que los problemas que conlleva detectar y diagnosticar algunas o muchas de las ER dificultan que mejore esta situación.

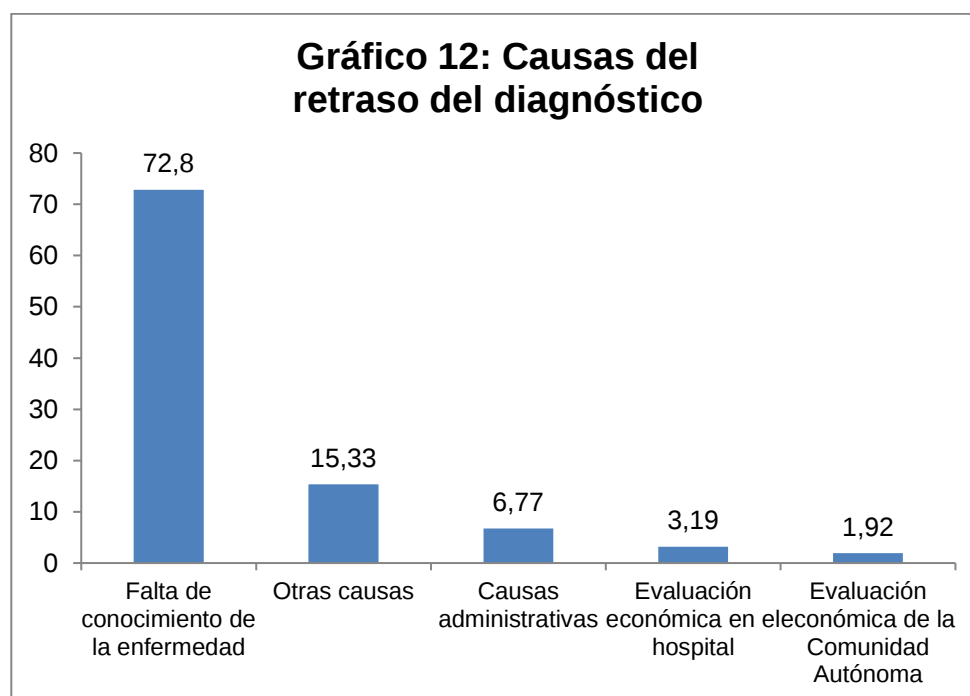


Fuente: Elaboración propia

El proceso de diagnóstico de una EPF se caracteriza, entre otras cuestiones, por un largo periodo de espera entre la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico definitivo. Durante este periodo se produce un impacto emocional en el que es muy habitual que aparezcan sensaciones de incertidumbre, impotencia, angustia y temor, tanto en la persona afectada como en sus familiares. Sentimientos de incertidumbre debidos a la falta de información y conocimiento acerca de este tipo de enfermedades, así como de recursos de apoyo específicos. Y de impotencia ante la imposibilidad de hacer nada al respecto.

Existe una relación –en una escala decreciente muy constante– entre esa demora del diagnóstico y el grado de insatisfacción general con la atención sanitaria³⁹, que va desde el grado mayor de satisfacción (el 72,41%) expresado por las personas que tuvieron un diagnóstico prenatal, hasta el grado menor (el 37,41%), mostrado por las personas con una demora de su diagnóstico igual o superior a los 10 años. Los pacientes sienten esta demora como la causa de múltiples complicaciones de todo tipo, además de una situación psicológica de incertidumbre y desesperanza.

En cuanto a las **causas del retraso o demora en el diagnóstico**, la principal (en un 72,8% de los casos) es el desconocimiento de la enfermedad. Otras causas son las administrativas (en un 6,77%), la evaluación económica en el hospital (en un 3,19%) y, muy residualmente, la evaluación económica en la Comunidad Autónoma (en un 1,92% de los casos).



Fuente: Elaboración propia

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

Un 15,33% atribuye ese retraso a causas no especificadas. Algunos de los ejemplos son: que no había síntomas o que no se tuvieron en cuenta, percepción de falta de interés por parte de los médicos, la mala comunicación entre los departamentos del hospital, o un error en el primer diagnóstico.

Falta de investigación en España, así como registros ineficientes y burocráticos. Muchos de ellos muy asentados y con falta de iniciativas valientes. En estos tiempos, por supuesto que hay que dar la mejor calidad sanitaria, pero hay que apostar por las nuevas tecnologías ya que vivimos en un mundo global y

³⁹ [(x² 50, N=1576)=141,806 p<,000]

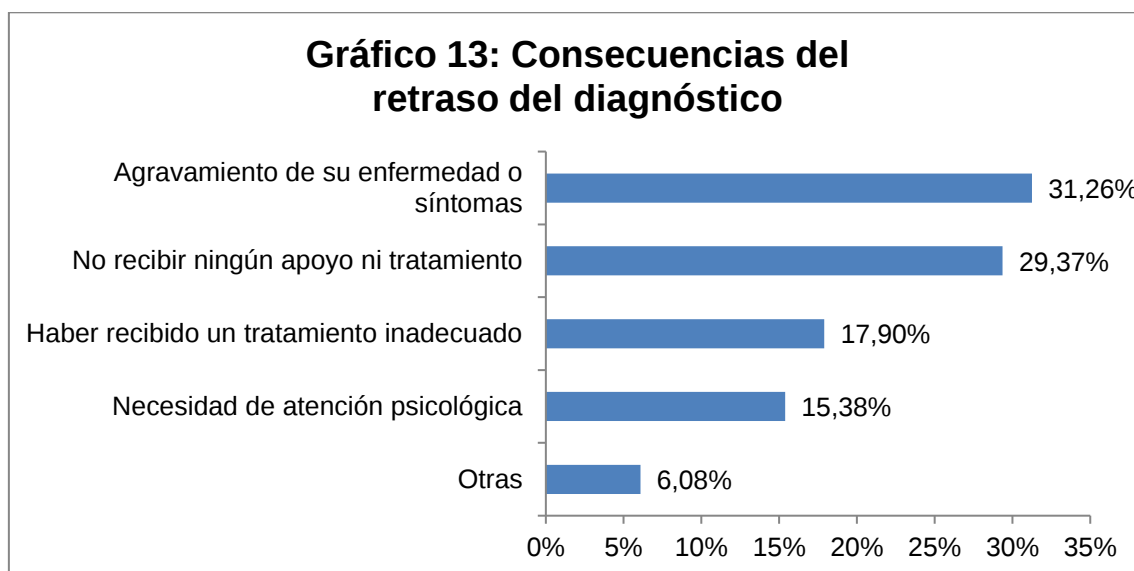
disponemos de herramientas de comunicación que hace veinte años no teníamos. Utilicémoslas y hagamos investigación traslacional **(Cuestionario a personas con EPF)**.

Mi Comunidad Autónoma se negó al traslado a otra en la que tratan mi enfermedad. Aquí no hay ningún especialista ni saben lo que es **(Cuestionario a personas con EPF)**

Como madre no me hicieron caso en la Seguridad Social al detectar los primeros síntomas **(Cuestionario a personas con EPF)**

4.2.2. Las consecuencias de la demora del diagnóstico

Por otra parte, la situación de **retraso del diagnóstico tiene graves consecuencias** sobre el curso de la propia enfermedad a nivel fisiológico, pero también influye sobre la situación psicológica y emocional del paciente. El 31,26% de las personas que contestaron la encuesta indica que el retraso del diagnóstico había producido un agravamiento de su enfermedad o de sus síntomas; el 29,37% que esta demora supuso no recibir ningún apoyo ni tratamiento; y el 17,90% que este retraso llevó a la aplicación de un tratamiento inadecuado. Por otra parte, el 15,38% de los encuestados expresa que esta demora del diagnóstico produjo la necesidad de una atención psicológica para afrontar las consecuencias emocionales de esa situación.



Fuente: Elaboración propia

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

Por variables, en lo que se refiere al **sexo**, las personas que necesitaron ayuda psicológica como consecuencia de la demora del diagnóstico fueron mujeres en un 70,45% y hombres en un 29,55%⁴⁰. Y específicamente, la consecuencia del agravamiento de la enfermedad por la demora del diagnóstico la han sufrido también más las mujeres (en un 67,04%) que los hombres (en un 32,96%)⁴¹. Es decir, que las mujeres vieron agravada su enfermedad en una proporción doble a la de los hombres por esta situación de retraso de su diagnóstico.

Por **nivel de ingresos**⁴², las personas que más ayuda psicológica requirieron fueron las de los tramos intermedios (entre 801 y 1.200€ mensuales, el 29,35%; entre 1.201 y 2.000€, el 20,90%; y entre 2.001 y 2.800€, el 20,40%), de manera que los porcentajes más bajos se concentran en los extremos: una posible explicación sería que las personas con menos ingresos ni siquiera se plantean optar a esta atención y las que tienen ingresos más altos sufren psicológicamente menos esta demora debido a las medidas paliativas a las que pueden optar para reforzar su estado anímico.

En relación con el **nivel de estudios**⁴³, los porcentajes mayores de personas que necesitaron atención psicológica en estas circunstancias están en la Formación Profesional, el Graduado Escolar y la Primaria; al tiempo que los más bajos están en el Bachillerato y el COU. Lo que apunta que, a mayor nivel formativo de los pacientes, menos necesidad de atención psicológica se observa.

Por **enfermedades**⁴⁴, esta necesidad de atención psicológica se manifiesta especialmente en las personas con enfermedades digestivas (el 50%), al tiempo que las personas que menos sienten o han sentido esta necesidad son las que tienen neoplasias (que han necesitado esa atención en el 5,13% de los casos) y las de las enfermedades de la sangre y hematopoyéticas (que únicamente la han requerido en el 2,94% de los casos).

También existe relación entre el hecho de no recibir ningún tratamiento como consecuencia de la demora del diagnóstico y los distintos tipos de enfermedades⁴⁵. Así, las personas que más han sentido este efecto negativo han sido las que tienen una enfermedad digestiva (el 57%) o infecciosa y parasitaria (el 46,81%); y las que menos, las que tienen una enfermedad de la piel o subcutánea, que dicen no haber recibido ningún apoyo o tratamiento en el 7,14% de los casos mientras esperaban un diagnóstico.

La consecuencia de haber recibido un tratamiento inadecuado también tiene relación significativa con el grupo de enfermedad que se tenga⁴⁶. De manera que las personas que más han sufrido esta consecuencia son las de las

⁴⁰ [(x² 4, N=1576)=12,085 p<,017]

⁴¹ [(x² 4, N=1576)=14,830 p<,005]

⁴² [(x² 24, N=1576)=55,943 p<,000]

⁴³ [(x² 24, N=1576)=37,263 p<,041]

⁴⁴ [(x² 13, N=1576)=42,844 p<,000]

⁴⁵ [(x² 13, N=1576)=44,904 p<,000]

⁴⁶ [(x² 13, N=1576)=25,897 p<,018]

enfermedades del grupo de las digestivas (el 50%), las de las infecciosas y parasitarias (el 25,53%) y las de las enfermedades mentales (en el 24,24% de los casos). Por el contrario, solo el 3,33% de las personas con enfermedades circulatorias dicen haber padecido esta consecuencia de la demora de su diagnóstico.

También existe relación entre el grupo de enfermedad que tenga cada paciente y su agravamiento como consecuencia de un retraso del diagnóstico⁴⁷. Así, el 60% de las personas con enfermedades digestivas, el 53,19% de las personas con una enfermedad infecciosa o parasitaria y el 42,86% de las que tienen una enfermedad genitourinaria declara que su enfermedad o sus síntomas se agravaron como consecuencia de la demora del diagnóstico.

Los datos indican que **el retraso del diagnóstico se reduce conforme disminuye la edad de los pacientes**. En este sentido, el primer Estudio ENSE-Rio afirmaba que “la demora diagnóstica se está reduciendo progresivamente para los nuevos casos de personas afectadas, como nos muestran los datos. Existe una correlación importante entre la edad y la demora diagnóstica [...], estadísticamente significativa, que nos viene a decir que el retraso diagnóstico era muy alto en el pasado, pero que se va reduciendo para las personas afectadas más jóvenes” (FEDER, 2009: 44). Los datos del presente estudio confirman esta tendencia⁴⁸: así, mientras que el 38,10% de las personas con edades entre 49 y 64 años han sufrido una demora del diagnóstico de 10 o más años, esta demora únicamente la han sufrido el 5,10% de aquellas que tienen menos de 16 años. Y esta misma tendencia se observa en las modalidades de diagnóstico más precoces: de manera que el diagnóstico prenatal se dio en el 6,90% de las personas entre 49 y 64 años, mientras que el 65,52% de las personas más jóvenes se han beneficiado de esta técnica; finalmente, mientras que el 61,67% de las personas de menor edad fueron diagnosticadas en el nacimiento, únicamente lo fueron entonces el 8,33% de las personas entre los 49 y los 64 años.

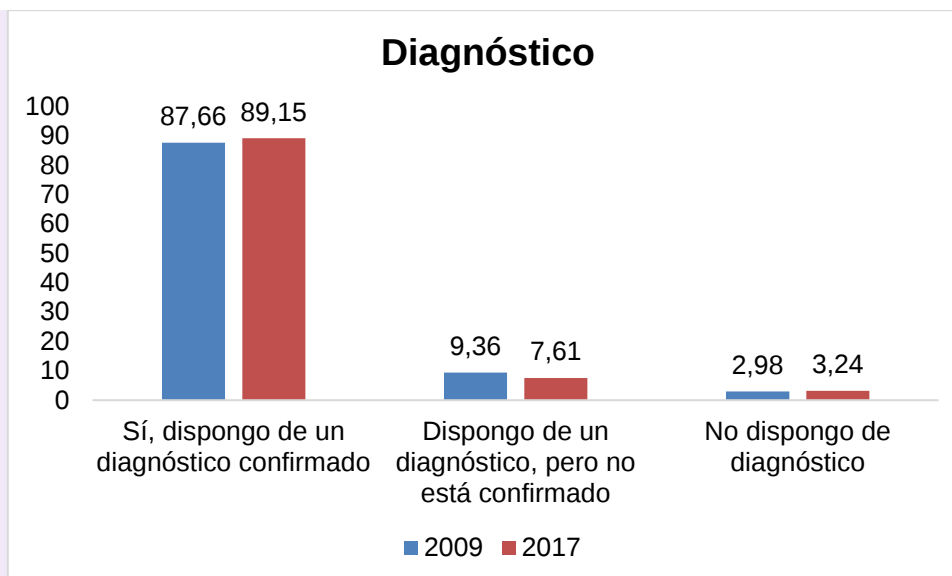
Diagnóstico

Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

En este momento, el 89,15% de las personas con EPF dispone de un diagnóstico confirmado y un 7,61% tiene uno pendiente de confirmación. En 2009, las personas con diagnóstico eran el 87,66% y las que no lo tenían confirmado eran el 9,36%. Por el contrario, actualmente el 3,24% declaran carecer de diagnóstico, frente al 2,98% que no lo tenían en 2009.

⁴⁷ [(χ^2 13, N=1576)=47,341 p<,000]

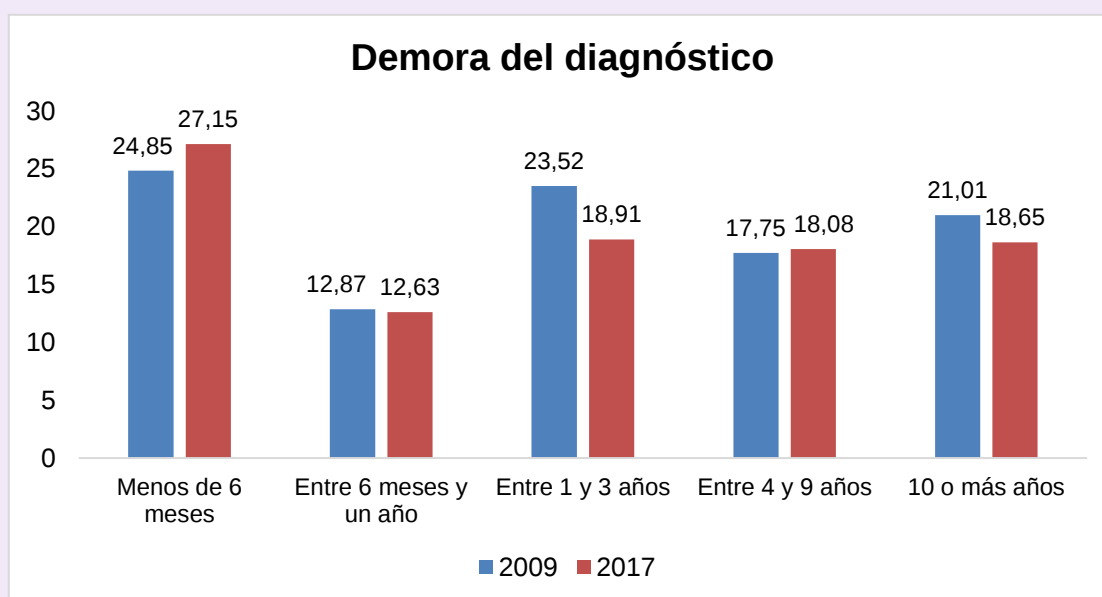
⁴⁸ [(χ^2 810, N=1576)=981,432 p<,000]



Fuente: Elaboración propia a partir de los datos de los estudios ENSERio 2009 y 2017

Aunque ha aumentado ligeramente el porcentaje de personas con diagnóstico confirmado, al tiempo que se han reducido en un porcentaje similar las que no lo tienen, se ha elevado el porcentaje de personas sin diagnóstico. En general, las cifras indican que continúa habiendo un importante porcentaje de personas afectadas por una EPF (un 10,95%) que carecen de diagnóstico y que, por tanto, pueden estar recibiendo un tratamiento inadecuado para su enfermedad o sin recibir ningún tratamiento.

Respecto a la **demora del diagnóstico**, casi la mitad de los encuestados (el 49,68%) han sufrido retraso en su diagnóstico; casi una de cada cinco personas con EPF (el 18,65%) han tardado más de 10 años en conseguirlo y un porcentaje similar (el 18,08%) entre 4 y 9 años. Si bien es cierto que se ha reducido el porcentaje de personas que tardaron más de 10 años en conseguir un diagnóstico –que fueron el 21,01% en 2009–, aumenta el de las que tardaron entre 4 y 9 años en conseguirlo, de manera que no se trata de una tendencia de mejora consolidada.



Fuente: Elaboración propia a partir de los datos de los estudios ENSERio 2009 y 2017

Diagnóstico temprano

Según los datos del presente estudio, el 39,78% tuvieron un diagnóstico antes del primer año de vida (incluido el 1,84% que tuvo un diagnóstico prenatal). En 2009, el porcentaje de personas que declararon haber conseguido un diagnóstico antes de un año, fue muy similar: el 37,72%. A pesar, por tanto, de las mejoras en los procedimientos y medios puestos al servicio del diagnóstico prenatal, parece que las dificultades que conlleva detectar y diagnosticar tempranamente algunas o muchas de las enfermedades denominadas raras dificultan que mejore sustancialmente esta situación.

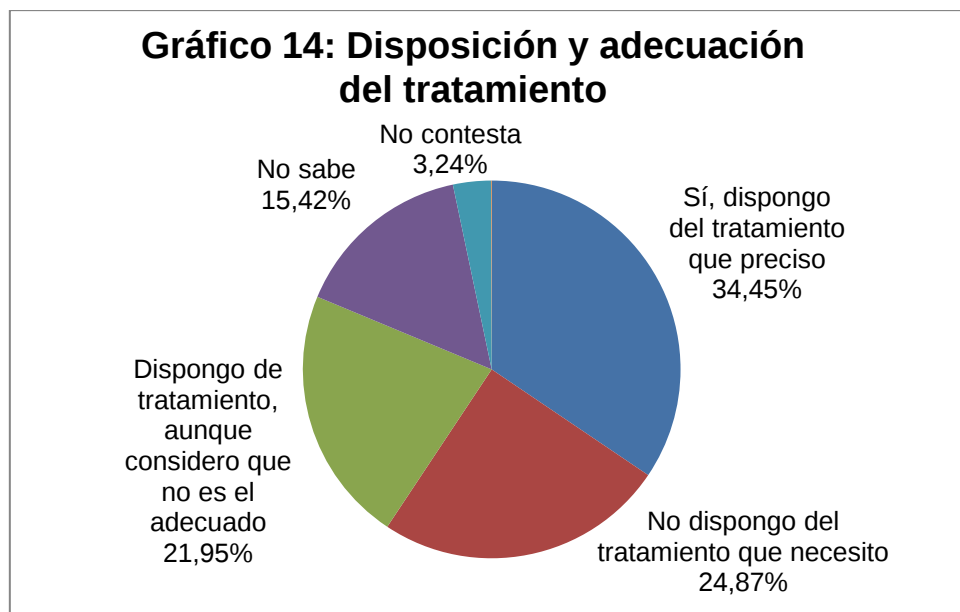
4.3. Tratamiento

Conseguir un diagnóstico es un objetivo prioritario para todos los pacientes con alguna EPF y de sus familias, porque se espera que sea la puerta de entrada a un tratamiento que pueda curar o, al menos, mejorar los síntomas y la evolución de la enfermedad. Esto es así porque muchas de estas enfermedades no tienen un tratamiento que pueda curarlas, pero sí que existen terapias que mejoran la calidad de vida del paciente. Sin embargo, en muchos casos, por el contrario, el diagnóstico va acompañado de la noticia de que, por el momento, no existen tratamientos curativos o, en muchas ocasiones, ni siquiera mejorar la enfermedad de que se trate. En otros casos, el obstáculo es principalmente económico: los tratamientos existentes implican la inversión de grandes cantidades de dinero.

Sí que veo que se ha avanzado mucho en el tema del diagnóstico. Lo que pasa es que tratamiento después, no existe, no. La familia está totalmente desbordada, no hay apoyo psicológico... El tema de tratamientos... No se aborda como se debe. **(Profesional perfil sociosanitario)**

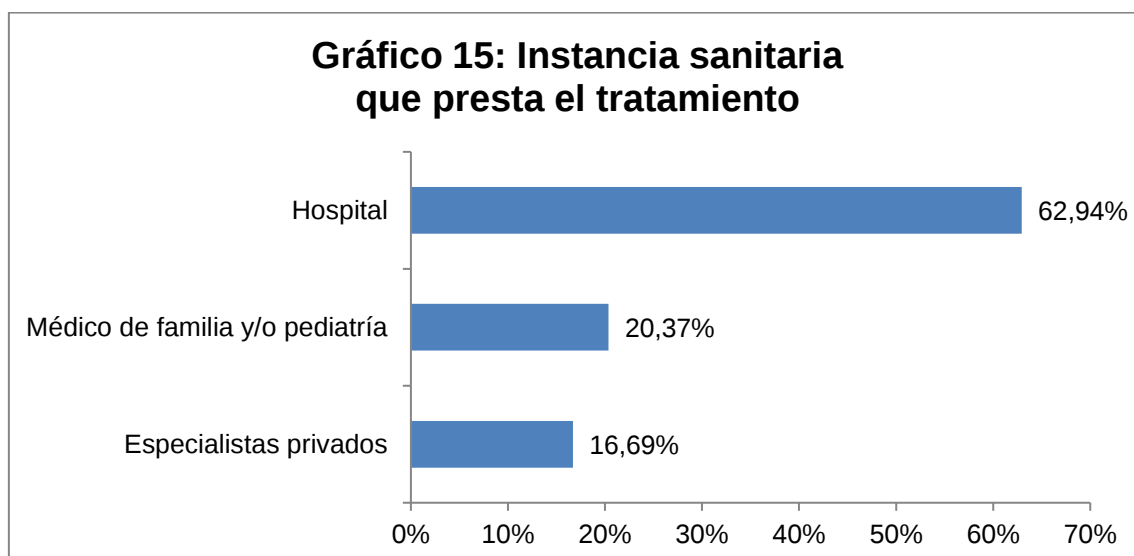
Los tratamientos que hay son carísimos, ¡carísimos!... mucha gente no puede... algunas cosas funcionan para una sintomatología y, encima es tan caro, que no... **(Familiar de persona adulta afectada)**

En la muestra analizada, el 34,45% de las personas con EPF declara tener el tratamiento que precisa, el 24,87% dice no tener dicho tratamiento y el 21,95% indica que dispone de un tratamiento, pero que lo considera inadecuado. Tomando en conjunto estas dos últimas magnitudes, **un 46,82% de la muestra todavía no dispone del tratamiento que precisa o considera que el que está recibiendo no es el adecuado.**



Fuente: Elaboración propia

Por **grupos de enfermedades**⁴⁹, las personas que en mayor proporción consideran que su tratamiento no es el adecuado son las del grupo de enfermedades de la piel y subcutáneas (el 50%). Por el contrario, las personas con enfermedades respiratorias (66,67%) y con neoplasias (56,41%) son las que declaran en una mayor proporción que reciben el tratamiento que precisan. Por **instancias sanitarias** que prestan ese tratamiento, el 62,94% lo recibe en un hospital, el 20,37% lo recibe por parte del médico de familia o del pediatra y el 16,69% por parte de especialistas privados.



Fuente: Elaboración propia

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

⁴⁹ [(x² 21, N=1576)=217,300 p<,000]

Por patologías, las personas que con mayor frecuencia acuden a un hospital para tratar su enfermedad son las del grupo de la piel y subcutáneas (el 71,43%); y las que menos las del grupo de las infecciosas o parasitarias (el 36,17%)⁵⁰. Por otra parte, las personas que más utilizan la atención primaria son las del grupo de las enfermedades mentales (el 24,24%) y las de las anomalías congénitas (en el 20,35% de los casos)⁵¹.

Sin embargo, cuando se habla de las ER, lo realmente importante no es tanto dónde se recibe el tratamiento, sino qué tipo de procesos implica: ¿se trata de tratamientos continuados o temporales?, ¿cuánto tiempo duran, en cada caso?, ¿qué pruebas requiere?, ¿supone acudir a los servicios de urgencias?, etc.

Según los datos de la encuesta, **la mayoría de los tratamientos (el 85,76%) son continuados y de larga duración** y únicamente el 11,1% son temporales u ocasionales. Este dato, por sí solo, da cuenta ya de una de las particularidades más comunes a las ER: se trata de su cronicidad, al menos en la mayoría de los casos; el hecho de ser enfermedades que acompañan gran parte de la vida de las personas que las tienen, con todo lo que eso conlleva: pruebas, consultas, medicamentos, etc.

En el caso de las **consultas médicas** a las que han tenido que acudir en los dos últimos años, casi la mitad de la muestra (el 47,40%) dice haber acudido a consulta de neurología; el 37,82% acudió a consulta de oftalmología, y el 34,45% afirma haber acudido a los servicios de urgencias.

Tabla 1: Consultas médicas en los 2 últimos años

	Consultas	%
Neurología	747	47,40
Oftalmología	596	37,82
Servicios de urgencias	543	34,45
Rehabilitación	491	31,15
Cardiología	450	28,55
Cirugía ortopédica y traumatología	390	24,75
Endocrinología	359	22,78
Genética	352	22,34
Neumología	344	21,83
Dermatología	329	20,88

Fuente: Elaboración propia

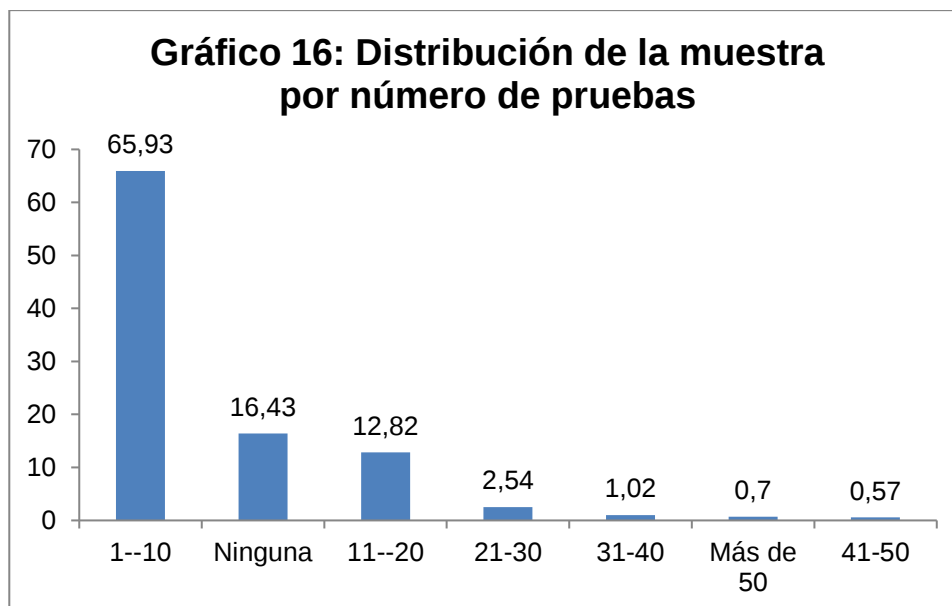
*Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Respecto a las pruebas, **el 65,93% de los encuestados indica que en los dos últimos años han tenido que realizarse entre 1 y 10 pruebas**; y un 12,82% que han tenido que pasar por entre 10 y 20 pruebas; el 64,28% no ha

⁵⁰ [(χ^2 13, N=1576)=115,287 p<,000]

⁵¹ [(χ^2 13, N=1576)=27,518 p<,011]

tenido que hospitalizarse ninguna vez en los dos últimos años, pero el 23,86% – casi uno de cada cuatro– ha tenido entre 1 y 2 hospitalizaciones en este período.



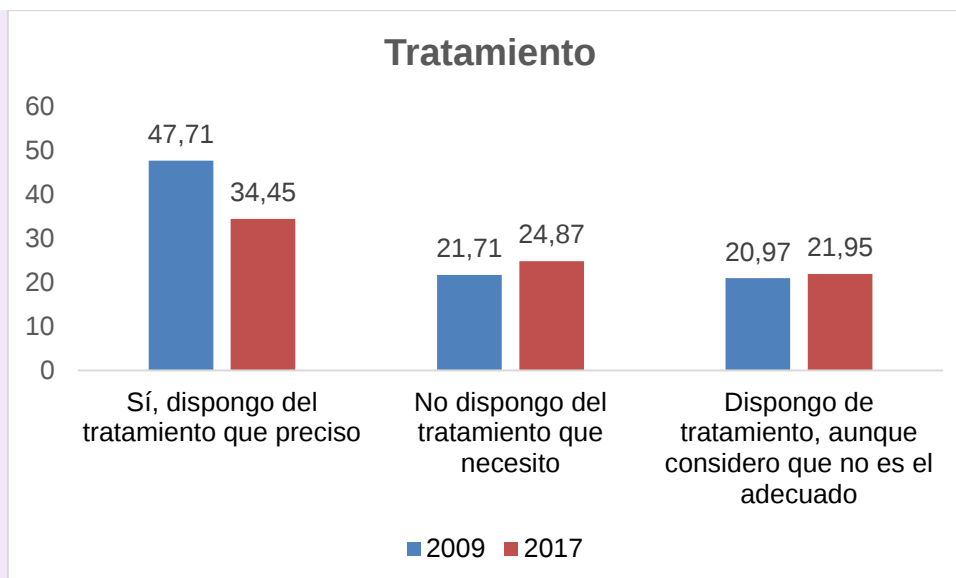
Fuente: Elaboración propia

Además, las personas con EPF necesitan acceder a **otros servicios** de atención sociosanitaria, algunos de los cuales están cubiertos por las distintas Administraciones públicas y otros no. Entre ellos, en los dos últimos años, más de la mitad de los encuestados (el 55,58%) han sido hospitalizados; el 51,02% necesitaron acudir a fisioterapia y el 33,31% a rehabilitación; por otra parte, el 33,06% requirió de atención psicológica; casi un tercio (el 29,25%) precisó servicios dentales y uno de cada cuatro gafas o ayudas ópticas (27,35%), y atención temprana (24,68%). Finalmente, un 45% tuvo que solicitar ayudas relacionadas con las dificultades de movilidad: para el transporte (23,10%) o silla de ruedas y adaptación de la vivienda (el 20,11%).

Tratamiento

Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

Una de cada tres personas con EPF (el 34,45%) dice tener el tratamiento que precisa, el 24,87% indica que no lo tiene y el 21,95% que dispone de un tratamiento, pero que lo considera inadecuado. Sumando estas dos últimas magnitudes, un 46,82% de la muestra se encuentra en una mala situación respecto de su tratamiento. **Estas cifras se han incrementado** en comparación con las que ofrecía el primer Estudio ENSE-Rio: en 2009, entonces las personas con tratamiento eran el 47,71% (más de 13 puntos por encima del resultado actual) y las personas sin tratamiento o con un tratamiento que consideraban inadecuado eran el 42,68% (más de 4 puntos por debajo de la situación actual).



Fuente: Elaboración propia a partir de los datos de los ENSERio 2009 y 2017

Pruebas y hospitalizaciones

El 64,28% de la muestra no ha tenido que hospitalizarse ninguna vez en los dos últimos años, pero el 23,86% –casi uno de cada cuatro– ha tenido entre 1 y 2 hospitalizaciones en este período. Este último dato es menor que en 2009, cuando el 38,87% de los encuestados dijeron haber tenido alguna hospitalización durante los dos últimos años.

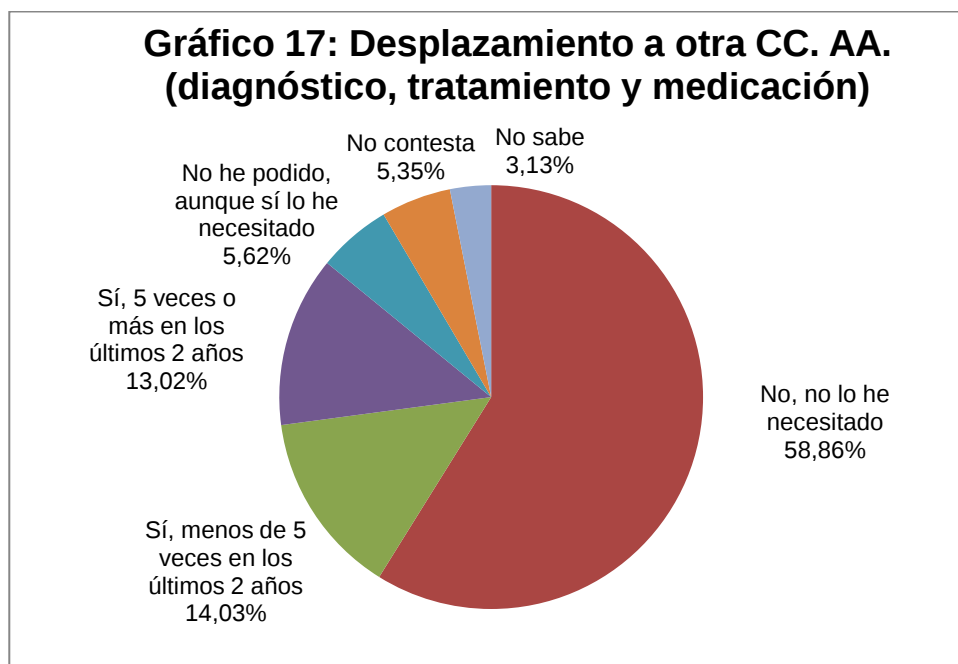
4.4. Desplazamientos

Las condiciones tan especiales que acompañan al diagnóstico y los tratamientos de estas enfermedades determinan que, en muchas ocasiones, los centros o los profesionales que pueden atender de la mejor manera a los pacientes no se encuentren cerca de su lugar de residencia. Esto produce que muchos pacientes hayan de trasladarse fuera de su provincia o incluso fuera de su Comunidad para acceder a un diagnóstico, tratamiento o un medicamento.

En la muestra analizada, **una de cada cuatro personas (el 24,61%) dice haber tenido que desplazarse fuera de su Comunidad Autónoma en los dos últimos años para conseguir un diagnóstico**; de ellas, el 41,24% indica que han tenido que hacerlo más de cinco veces en este período. En cuanto al acceso a un tratamiento, uno de cada cinco (el 20,24% de la muestra) dice haber tenido que desplazarse fuera de su Comunidad para conseguirlo; de entre ellas, más de la mitad (el 54,85%) cinco veces o más en los dos últimos años. Además, el 7,1% de la muestra total declara que no ha podido desplazarse, aunque sí que lo ha necesitado. Finalmente, el 6,15% de la muestra expresa haber necesitado trasladarse a otra Comunidad para conseguir acceder a un determinado medicamento; de estas personas, más de la mitad (el 53,6%) cinco o más veces en los dos últimos años. Y un 3,48% del total de la muestra dice que no ha podido

hacerlo, aunque sí que lo necesitaba para conseguir el acceso a ese medicamento.

En conjunto, si se suman los desplazamientos a otras CC. AA. por una de estas tres causas –es decir, acceso a un diagnóstico, un tratamiento o un medicamento específico– **en los dos últimos años, se observa que el 58,86% de la muestra no necesitó desplazarse; por el contrario, el 27,05% sí tuvo que hacerlo: de estas personas, el 13,02% tuvo que desplazarse 5 veces o más; el 14,03% tuvo que hacerlo menos de 5 veces; y finalmente, el 5,62% no pudo desplazarse, aunque necesitaba hacerlo.**



Fuente: Elaboración propia.

Los datos indican, por otra parte, que estos desplazamientos se dirigen, fundamentalmente, a las CC. AA. de mayor tamaño: la Comunidad de Madrid, Cataluña, Andalucía y la Comunidad Valenciana, por este orden, excepto en el caso del acceso a los medicamentos, en el que Andalucía pasa a ser la segunda Comunidad a la que se desplazan las personas con EPF para conseguir aquellos medicamentos de los que no disponen en su propia Comunidad de residencia.

En concreto, la Comunidad de Madrid es a la que se desplazan un mayor porcentaje de pacientes con EPF: el 33,90% para un tratamiento, el 34,18% para un diagnóstico, el 24,14% para acceder a un medicamento. La segunda en recibir pacientes de otras Comunidades es Cataluña, a la que se han desplazado el 22,51% para un tratamiento, el 25% para un diagnóstico y el 14,94% para un medicamento. Y, en tercer lugar, los desplazamientos se dirigen a Andalucía: el 10,54% para un tratamiento, el 9,44% para un diagnóstico y el 17,24% para un medicamento. Como se observa, la mayoría de los desplazamientos se concentran en Madrid y Cataluña, lo que indica un acusado desequilibrio territorial de la atención a estas enfermedades.

Desplazamientos a otras CC. AA. Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

En 2009 casi el 41% tuvo que desplazarse a otras CC. AA. para acceder a un diagnóstico, un tratamiento o un medicamento, mientras que ahora esta situación afecta al 27%, catorce puntos menos. Los datos de las personas que no han tenido que desplazarse porque no lo necesitan son algo mayores en la actualidad: el 50,48% en 2009 y el 58,86% en 2017. También ha bajado el porcentaje de personas que no han tenido que desplazarse a otra comunidad autónoma, pero que lo necesita (en 2009 era un 8,55% y en 2017 de un 5,62%).

4.5. Los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud (CSUR)

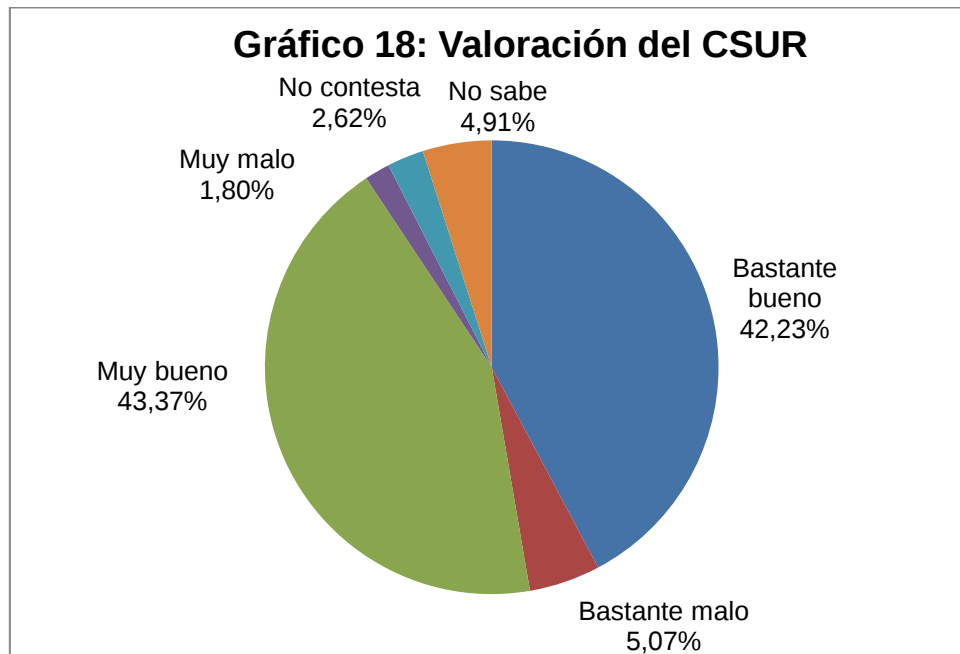
Estos centros y unidades se designan para grupos de enfermedades concretas y, en algunos casos, se especializan en ER, aunque algunas de ellas se tratan o pueden tratarse en algunos CSUR designados para algún aspecto que las afecta.⁵² No siempre es fácil que dichos centros o unidades se encuentren cerca del lugar de residencia de los pacientes, lo que podría explicar, al menos en parte, los desplazamientos a los que se ha hecho referencia. En este ámbito es fundamental que estos centros se desarrollen adecuadamente y que los pacientes puedan acceder a ellos de la manera más conveniente.

Lo que son los CSUR, al estar reconocidos a nivel nacional, están acreditados para atender cosas que en tu Comunidad Autónoma no puedas. Entiendo que esa figura para las enfermedades raras debiera ser una salida lógica. Como cada departamento quiere resolver lo suyo, pues cada Comunidad está en esa línea. Transferir el menor número de pacientes con el coste económico que esto supone. La coordinación entre CC. AA. debería aumentar más y el ejemplo del CSUR es uno de ellos. **(Responsable de políticas sociosanitarias)**

Es insostenible que el sistema sanitario tenga centros de referencia en toda España, es insostenible porque hay pocos casos. **(Padre de menor afectado)**

Hoy en día aún parece existir poco conocimiento de estos centros o unidades de referencia entre las personas con EPF. De hecho, el 42,51% de las personas de la muestra responde que no sabe si existe un CSUR que atienda su enfermedad; si se añade el porcentaje de las personas que indican la opción “No sabe” de la pregunta en cuestión (que en esta ocasión puede casi equipararse), el grado de desconocimiento de los CSUR se elevaría al 60,66% de la muestra. No obstante, de las personas que sí valoran el CSUR que se encarga de sus enfermedades, el 85,6% dice estar bastante o muy satisfecho con su funcionamiento y únicamente el 6,87% expresa estar bastante o muy insatisfecho.

⁵² Se puede consultar una lista completa de los CSUR designados en la siguiente página: <https://www.msssi.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/09mayo2016listaCSUR.pdf>



Fuente: Elaboración propia

Aunque el grado de **desconocimiento de los CSUR** es bastante homogéneo por CC. AA.⁵³, el conocimiento de los CSUR varía para cada **grupo de enfermedades**⁵⁴: los pacientes que más parecen estar al día de los CSUR que se encargan de sus EPF como centros de referencia son los del grupo de las enfermedades endocrinas, metabólicas e inmunes (el 54,50%) y circulatorias (el 53,33%), al tiempo que parecen ser los de las enfermedades de la piel y subcutáneas los que menos conocimiento tienen de la existencia de un CSUR especializado en su enfermedad (el 21,43%).

En la valoración de los CSUR también existe una relación entre el **grupo de enfermedades y el grado de satisfacción percibida**⁵⁵. Las personas que más satisfechas se muestran con su CSUR son las de enfermedades endocrinas, metabólicas e inmunes, que suman una satisfacción del 53,08%, las personas con enfermedades de la sangre y hematopoyéticas (45,59%) y con enfermedades circulatorias (43,33%). Por el contrario, las personas que se muestran menos satisfechas con sus CSUR son las de los grupos de enfermedades genitourinarias (con un 14,29% de satisfacción).⁵⁶

Este nivel de satisfacción –como se ha indicado– es alto en general entre las personas que conocen y usan los CSUR y es bastante homogéneo por CC. AA., aunque existen algunas leves diferencias⁵⁷. Si se suman los resultados de

⁵³ [(χ^2 114, N=1576)=139,025 p<,056]

⁵⁴ [(χ^2 39, N=1576)=100,520 p<,000]

⁵⁵ [(χ^2 78, N=1576)=152,636 p<,000]

⁵⁶ Para obtener estos valores se han sumado las opciones “Bastante bueno” y “Muy bueno” de la pregunta acerca del grado de satisfacción con el CSUR.

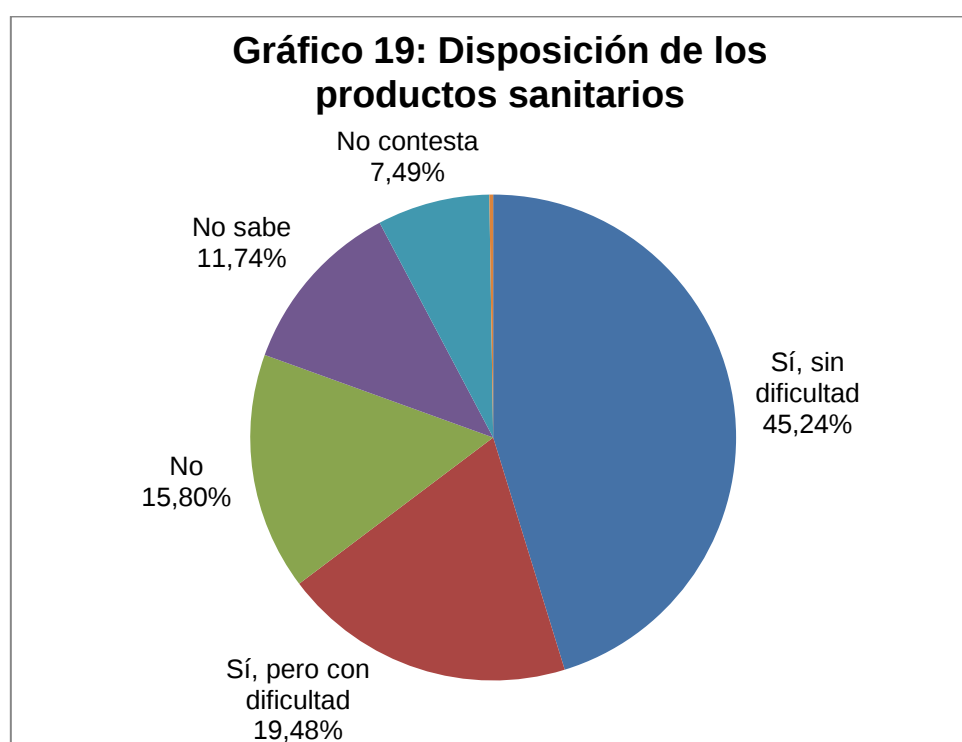
⁵⁷ [(χ^2 114, N=1576)=187,842 p<,000]

las valoraciones positivas –muy bueno y bastante bueno–, la media de satisfacción con los CSUR de las CC. AA. se sitúa en el 92,52%.

4.6. Acceso a los medicamentos y otros productos sanitarios

Productos sanitarios

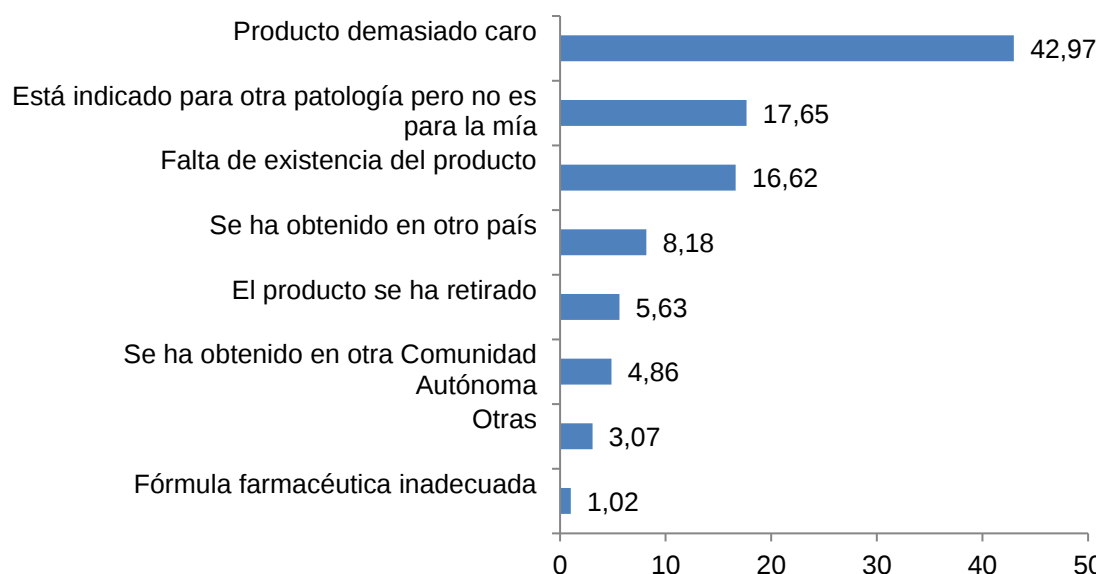
El 64,72% de los encuestados dice tener acceso a los **productos sanitarios** que necesita, aunque, de ellos, **únicamente el 45,24% lo hace sin ninguna dificultad**. De manera que uno de cada tres pacientes (el 35,28%) no tiene acceso a estos productos o este acceso es difícil.



Fuente: Elaboración propia

Respecto a las **causas de esas dificultades** para acceder a los productos sanitarios necesarios, el 42,97% de las personas que respondieron a esta pregunta indican que el producto es demasiado caro; el 17,65% que está indicado para una enfermedad distinta a la del paciente; el 16,62% la falta de existencia del producto; el 8,18% que ha de obtenerse en otro país; el 5,63% que el producto se ha retirado; y el 4,86% que ha de obtenerse en otra Comunidad Autónoma. Hay un 3,07% que indica que las causas de esas dificultades para acceder a los productos sanitarios necesarios son otras, entre las que se hacen constar, fundamentalmente, las que tienen que ver con la complejidad y el excesivo tiempo que implica la tramitación, demanda y recepción de los productos: “el largo proceso para pedirlos” o que “tardo mucho en realizar [el pedido] y recibirlo”.

Gráfico 20: Dificultades para la obtención de productos sanitarios



Fuente: Elaboración propia

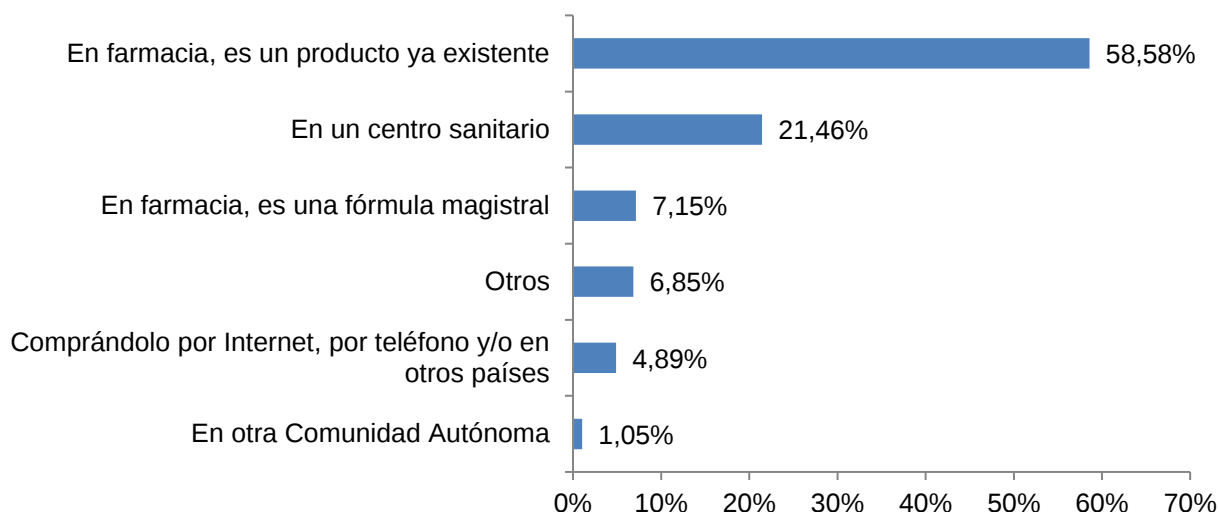
*Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Las dificultades para obtener estos productos tienen una relación estadísticamente significativa con los **grupos de enfermedades** de cada paciente⁵⁸. De manera que las personas que dicen tener menos dificultades en la obtención de estos recursos son aquellas con enfermedades del grupo de la sangre y hematopoyéticas (66,18%), con neoplasias (el 58,97%) y musculares, esqueléticas y conectivas (de las que el 55,87% no tienen ninguna dificultad para conseguirlos). Por el contrario, las que dicen no poder acceder en absoluto a ellos en mayor proporción son las personas con enfermedades infecciosas y parasitarias (en el 31,91% de los casos) y con enfermedades circulatorias (en el 26,67%).

En cuanto a la forma de adquirir estos productos, lo más habitual es que sea en una farmacia, porque es un producto ya existente (el 58,58% de las personas que responden esta pregunta) o porque se elabora para el caso en la farmacia (el 7,15%); el 21,46% los obtiene en un centro sanitario; el 6,85% en otros lugares (por ejemplo, supermercados, herbolarios, dentistas, ópticos, etc.); el 4,89% a través de Internet, por teléfono y/o en el extranjero; y el 1,05% en otra Comunidad a la de la residencia habitual.

⁵⁸ [(χ^2 52, N=1576)=130,029 p<,000]

Gráfico 21: Formas de obtención de productos sanitarios



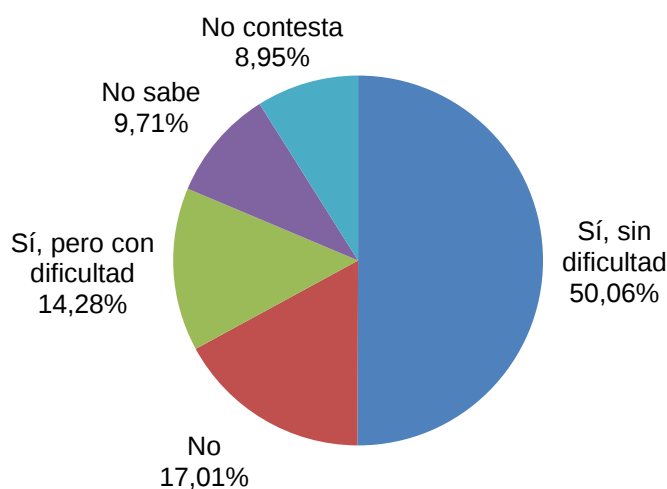
Fuente: Elaboración propia

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

Acceso a los medicamentos

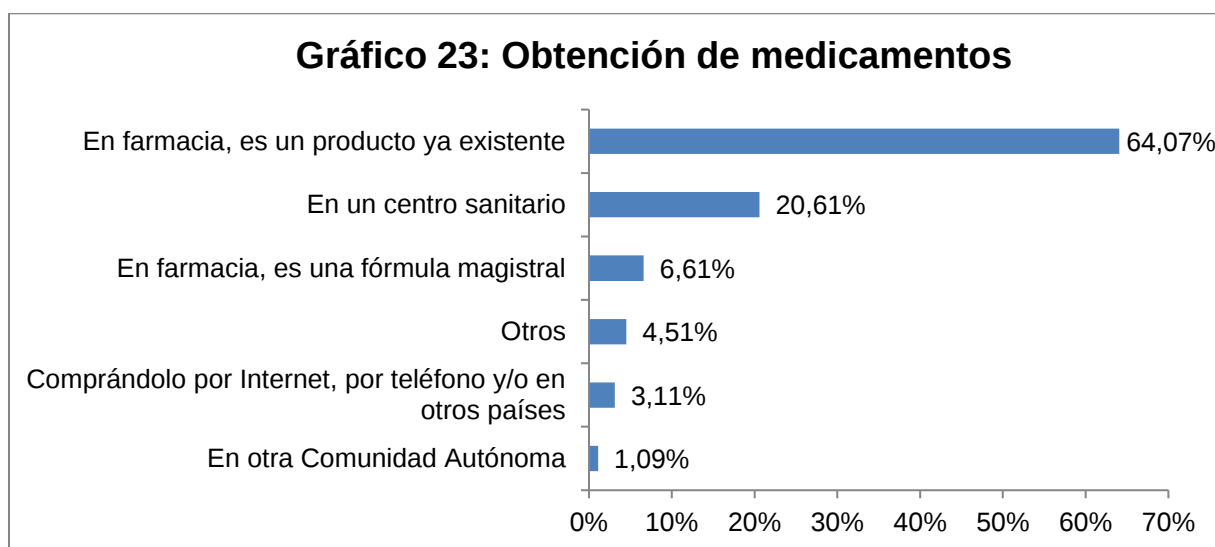
Si se observan específicamente los **medicamentos** que se necesitan para los tratamientos de las ER, la mitad de las personas que respondieron esta pregunta (el 50,06%) indica que tiene acceso a ellos sin ninguna dificultad, pero el 14,28% dice tener un acceso limitado (con dificultades) y el 17,01% que no tiene acceso a los medicamentos que necesita. Lo que supone que **casi un tercio de los pacientes (el 31,29%) no tiene un acceso garantizado a los medicamentos que requiere su ER.**

Gráfico 22: Disposición de los medicamentos



Fuente: Elaboración propia

Como ocurría con los otros productos sanitarios, la forma más habitual de obtener los medicamentos es la farmacia (en el 70,68% de los casos), bien porque es un medicamento que ya existe (64,07%) o porque es una fórmula magistral (6,61%). El 20,61% los obtiene en un centro sanitario, el 3,11% los compra a través de Internet, y el 1,09% en una Comunidad Autónoma distinta a la de su residencia.



Fuente: Elaboración propia

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

Pero las personas declaran que en muchas ocasiones tienen dificultades para obtener los medicamentos que requieren para su enfermedad. Las causas son muy diversas y el cuestionario utilizado solo previó algunas de ellas. En concreto, casi el 30% (el 29,38%) de las personas que responden esta pregunta indica que la causa de las dificultades para acceder a sus medicamentos tiene que ver con que el producto es muy caro. Este factor, el precio excesivo de los medicamentos, no presenta diferencias estadísticamente significativas por tipos de enfermedades⁵⁹, lo que significa que es una dificultad que afecta homogéneamente a todas las personas con una EPF, sea cual sea su enfermedad.

Por otra parte, el 14,58%, dice que estas dificultades tienen que ver con que el medicamento en cuestión está indicado para otra enfermedad; el 13,21%, que la causa es la falta de existencia del medicamento; el 6,61% que ha de obtenerse en otro país; el 4,01% que el producto se ha retirado; el 2,51% que es una fórmula farmacéutica inadecuada; y el 1,59% que ha de obtenerse en una Comunidad Autónoma distinta a la de su residencia.

⁵⁹ [(χ^2 13, N=1576)=21,938 p<,056]

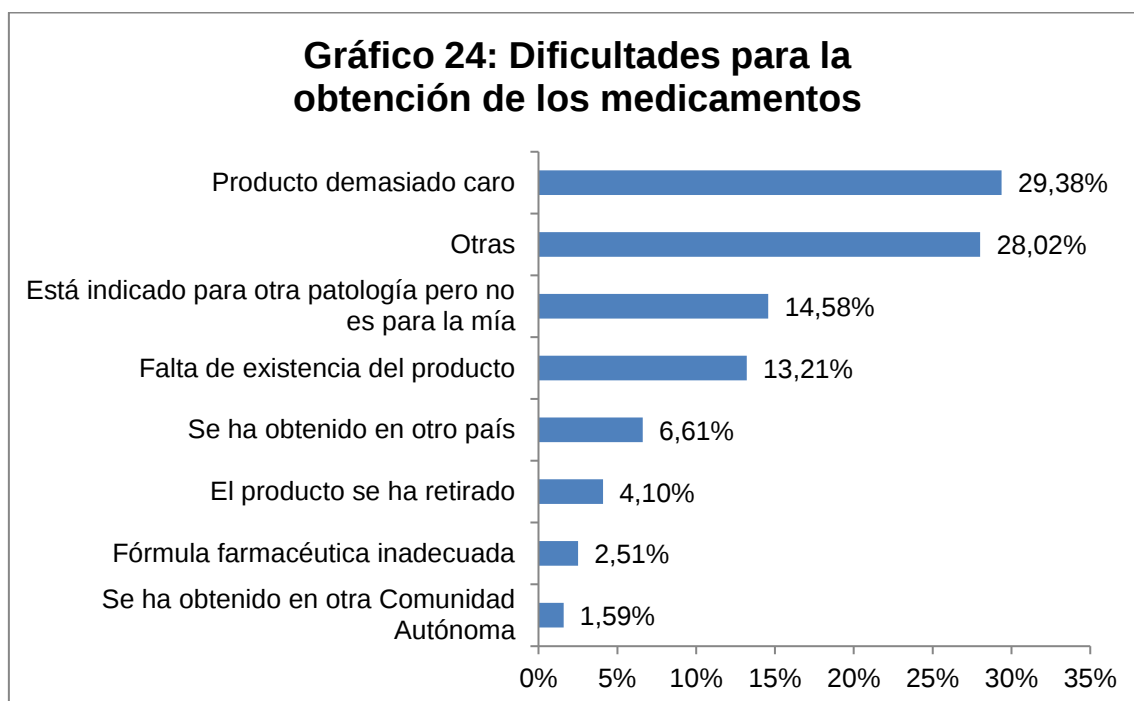
Estoy en paro, no puedo trabajar por mi enfermedad y me resulta difícil asumir los gastos que conllevan los medicamentos que necesito **(Cuestionario a personas con EPF)**.

Como para mi enfermedad no existe medicación, soy tratado con medicamentos para enfermedades más comunes parecidas. **(Cuestionario a personas con EPF)**

Finalmente, hay un 28,02% de las personas que contestan que indican que las causas de esas dificultades son otras. Entre ellas, se señala, por ejemplo, que el medicamento en cuestión es de uso hospitalario y trasladarse al hospital es un coste de tiempo y dinero excesivo, a veces por la distancia del domicilio; también se indican como causa de estas dificultades problemas burocráticos con los distintos seguros privados o con la inspección de la Seguridad Social.

En mi Comunidad no diagnosticaron mi enfermedad y dispongo de seguro privado. [...] Ir al pediatra, dejar receta a sellar, recoger a los tres días, llevar a la farmacia y esperar. A veces el inspector nos ha puesto problemas, he tenido que ir incluso en una ocasión a explicarle para que no rechazase las recetas **(Cuestionario a personas con EPF)**

El desplazamiento al centro hospitalario a veces es difícil por motivos de trabajo; me queda a 50 kilómetros **(Cuestionario a personas con EPF)**



Fuente: Elaboración propia

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

Estas dificultades para obtener los medicamentos que se requieren tienen una relación estadísticamente significativa con los distintos **grupos de enfermedades**⁶⁰. En concreto, las personas que tienen menos dificultades para obtener los medicamentos que necesitan son las del grupo de las enfermedades de la sangre y hematopoyéticas (el 72,06% dicen obtenerlos sin ninguna dificultad), las personas con neoplasias (el 58,97%) y las personas con enfermedades musculares, esqueléticas y conectivas (el 58,22% los obtienen sin problemas). Por el contrario, las personas que indican en un mayor porcentaje que no disponen de dichos medicamentos son las del grupo de las nerviosas y sensoriales (el 24,77%), las de las enfermedades mentales (el 24,24%) y las de las circulatorias (el 23,33%).

Medicamentos en situación especial

La especificidad de las enfermedades raras implica que algunos de estos medicamentos que se requieren para su curación o para el tratamiento de los síntomas tengan también ciertas características muy especiales. En concreto, es importante distinguir entre medicamentos de uso habitual, que son los que ya se han comentado más arriba, de los medicamentos huérfanos, medicamentos de uso compasivo y medicamentos *off label* o fuera de indicación. Además, hay que añadir una circunstancia que también se ha ido apuntando en los últimos apartados, y es el hecho de que muchos de los medicamentos que se requieren para el tratamiento de las ER han de adquirirse fuera de España y no se comercializan aquí, son los llamados medicamentos extranjeros.

Los medicamentos *huérfanos* son aquellos que, precisamente por estar indicados para el tratamiento de ER, es muy improbable que se desarrollen por parte de la industria farmacéutica en las condiciones normales de mercado. Lo que se hace en este caso por parte de algunas instituciones públicas es apoyar la investigación y producción, cofinanciarla o subvencionarla, de manera que sea posible fabricarlos a un coste menor para dichas industrias.⁶¹ Como ya se ha comentado, en el caso de la UE, la norma que estableció las características que han de cumplir estos medicamentos, así como el procedimiento que ha de seguirse para conseguir las mencionadas ayudas o subvenciones, fue el Reglamento (CE) número 141/2000.

Por su parte, el Real Decreto 1015/2009, de 19 de junio, por el que se regula la disponibilidad de **medicamentos en situaciones especiales** (BOE, 20

⁶⁰ [(χ^2 52, N=1576)=139,495 p<,000]

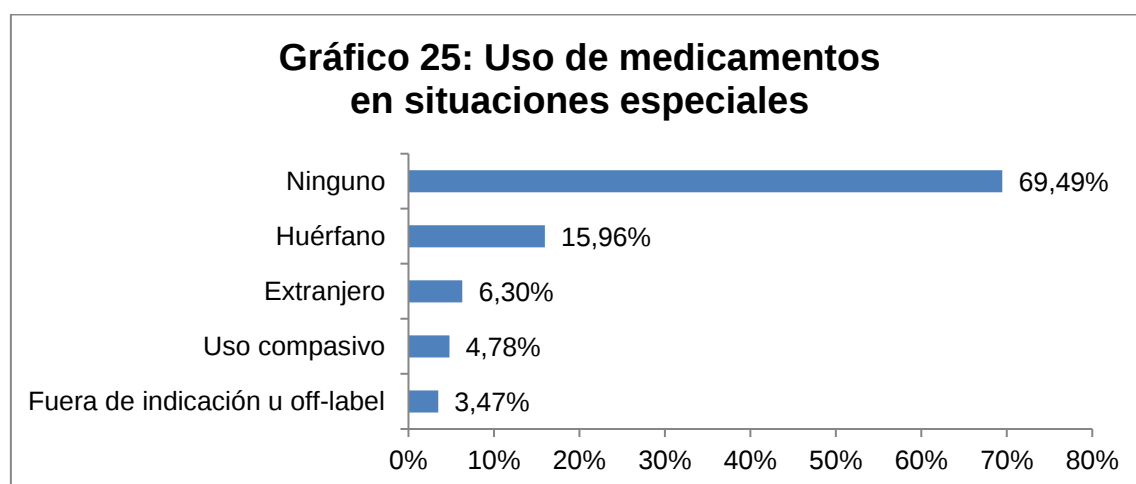
⁶¹ Según Dal-Ré, "A pesar del significativo efecto que estos incentivos han tenido en el desarrollo de medicamentos huérfanos, tan solo el 2% de las enfermedades raras tienen actualmente tratamientos autorizados (2016: 106). Entre el 2000 y el 2014 se han designado 1.406 medicamentos huérfanos, pero únicamente 84 estaban disponibles comercialmente en 2014. Por otra parte, En la UE, el 35% de los MH se autorizan bajo condiciones excepcionales o de forma condicional (2016: 107).

de julio), contempla tres posibles circunstancias: a) el uso compasivo, b) la prescripción de medicamentos autorizados cuando se utilicen en condiciones distintas a las autorizadas (*off label*), y c) el acceso a medicamentos no autorizados en España, pero legalmente comercializados en otros Estados.⁶²

El propio Real Decreto define el *uso compasivo* de medicamentos de este modo: “utilización de un medicamento antes de su autorización en España en pacientes que padecen una enfermedad crónica o gravemente debilitante o que se considera pone en peligro su vida y que no pueden ser tratados satisfactoriamente con un medicamento autorizado. El medicamento de que se trate deberá estar sujeto a una solicitud de autorización de comercialización, o bien deberá estar siendo sometido a ensayos clínicos”. Por su parte, describe el *uso fuera de indicación* (conocido en el ámbito anglosajón como *off label*) de la siguiente forma: “el uso de medicamentos en condiciones distintas de las incluidas en la ficha técnica autorizada”.

El *uso compasivo* de los medicamentos se produce, por tanto, cuando estos se administran al paciente, aunque no se haya aprobado su uso en España. Lo que determina que se le administre es que no existen tratamientos alternativos y la gravedad de la enfermedad no hace posible esperar a que los haya o a que se apruebe el uso del medicamento para la enfermedad concreta. El uso fuera de indicación se realiza cuando el medicamento está aprobado para otras enfermedades, pero no para la del paciente de que se trate, o cuando la dosis que se le administra no es la indicada, por ejemplo.

De las personas que han utilizado en alguna ocasión uno o varios de estos tipos de medicamentos, el 15,96% ha utilizado medicamentos huérfanos; el 4,78% ha utilizado alguna vez medicamentos de uso compasivo; y el 3,47% ha accedido a un uso fuera de indicación (*off label*) de algún medicamento. Finalmente, un 6,3% ha tenido que utilizar medicamentos extranjeros.



Fuente: Elaboración propia

⁶² <https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2009-12002>

Nuestro problema principal son los tratamientos, que no tenemos tratamientos específicos como la mayoría. Entonces tenemos un tratamiento bastante bueno para otras enfermedades que nos va bien, pero vale 12.000€ y es uno cada doce semanas; ¿qué pasa?, que por muy compasivo que sea el tratamiento la Administración te dice “no, no, prueba todo lo anterior primero”. Entonces, ¿qué ocurre...?, que hay CC. AA. que lo hacen un poco antes, hay otras que lo hacen después, pero mientras tanto tu salud se va deteriorando... y muchas veces es irreversible el daño que ha causado. **(Madre de menor afectado)**

4.7. Cobertura por parte de las Administraciones públicas de los costes de los tratamientos

Otra cuestión importante es si la Seguridad Social, o en general el SNS cubre, y en qué medida, los costes de los tratamientos, es decir, de los servicios, pruebas, productos sanitarios y medicamentos imprescindibles para afrontar las consecuencias de una determinada ER.



Fuente: Elaboración propia

En el anterior gráfico se detalla el porcentaje de personas de la muestra que requiere cada uno de los servicios o productos sanitarios que se incluyeron en el cuestionario para valorar dichas necesidades, así como en qué medida son cubiertas por la sanidad pública. Como muestran los datos, durante los dos últimos años, la mayoría de las personas con EPF han requerido tratamientos y medicación en general (el 56,79%), así como pruebas y evaluaciones (el 55,58%), pero también otros recursos como la fisioterapia, que es necesaria para algo más de la mitad de la muestra total del presente estudio: en concreto, el 51,02% requiere de esta técnica terapéutica.

Ahora bien, ¿cubren las distintas Administraciones públicas estas necesidades, estos recursos, servicios o atenciones?

Tabla 2: ¿Cubre el SNS las necesidades de los pacientes?

	Está cubierto por el SNS	No, pero lo puedo asumir	No y es difícil de asumir	No y no puedo asumirlo	Está cubierto por una asociación
Atención temprana	48,59	19,79	17,48	10,8	3,34
Audífonos	11,54	21,15	26,92	40,38	-
Enfermería domiciliarios	41,03	19,66	8,55	29,06	1,71
Cuidados dentales	10,20	29,50	40,78	18,66	0,87
Fisioterapia	15,55	24,13	34,45	16,65	6,22
Gafas, lentillas / ayuda visual	3,02	48,03	38,98	9,28	0,70
Intervención quirúrgica/cirugía	67,88	13,94	8,18	9,39	0,61
Inyecciones / perfusiones	67,22	19,87	5,96	5,63	1,32
Logopedia	21	19,67	38	15,34	6
Prótesis internas, externas	27,49	23,22	36,49	11,85	0,95
Psicología	26,10	21,11	25,91	16,21	10,36
Psicomotricidad	16,67	17,89	37,80	21,14	6,50
Reeducación visual /orto-óptica	12,94	28,24	21,18	30,59	7,06
Rehabilitación	32,19	17,71	25,90	20	4,19
Terapia ocupacional	25,34	13,57	30,32	21,72	9,05
Citas profesionales de la salud	73,16	21,07	-	4,77	1,01
Admisiones de hospital	74,63	14,68	4,73	4,97	1,00
Pruebas y evaluaciones	66,21	17,92	8,79	5,83	1,26
Tratamiento y medicación	53,07	24,69	15,75	5,47	1,01
Atención domiciliaria	31,17	16,23	16,88	30,52	5,19
El cuidado de relevo	3,06	16,33	28,57	49,92	2,04
Transporte	13,19	37,09	32,69	16,76	0,27
Apoyos (silla de ruedas, adaptación de vivienda...)	21,45	19,87	33,12	24,61	0,95

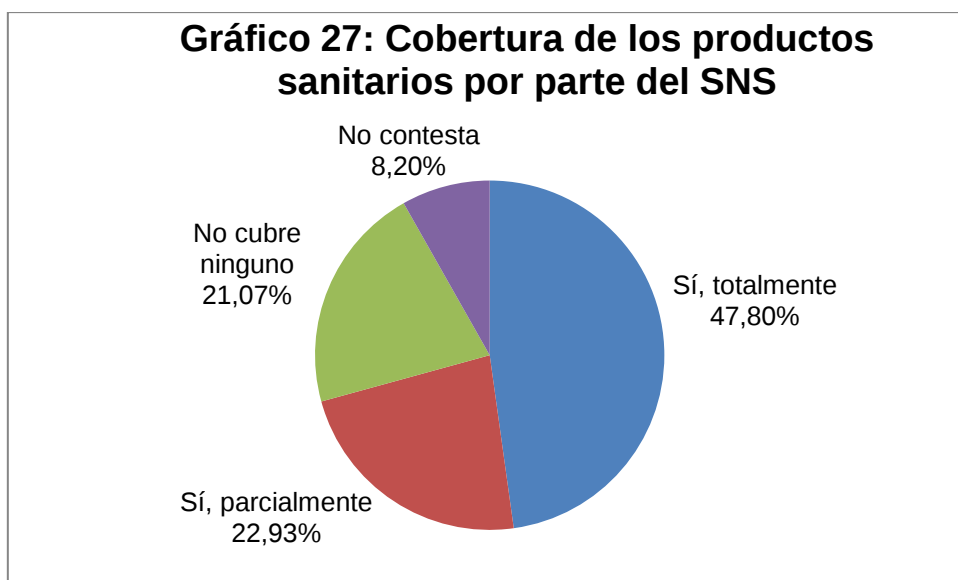
Fuente: Elaboración propia

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

En la tabla 2 se muestra el porcentaje de cada uno de estos recursos que son cubiertos por parte del SNS y aquellos que no, detallando en cada caso si la persona que los requiere puede cubrirlos por sus propios medios, si le resulta difícil o si no puede hacerlo, y, finalmente, si los cubre una asociación de pacientes.

Los servicios que el SNS cubre en un porcentaje mayor de los casos son las admisiones en un hospital (74,63% de los casos) y las citas o consultas con profesionales de la salud (en el 73,16%), así como las intervenciones quirúrgicas (en el 67,88%), las inyecciones y perfusiones (el 67,22%) o pruebas y evaluaciones (en el 66,21% de los casos). Por el contrario, hay servicios que se cubren mucho menos, como los audífonos (para el 11,54% de los pacientes que los necesitan) o los cuidados dentales (para el 10,20%); y algunos de manera casi excepcional: las gafas, lentillas y ayudas visuales (para el 3,02% de las personas que las requieren), o el cuidado de relevo (para el 3,06% de los casos).

En relación con los **productos sanitarios** en particular, casi la mitad de las personas que responden a esta pregunta (el 47,8%) indican que, efectivamente, la sanidad pública cubre totalmente el coste de dichos productos. El 22,93% indica que lo cubre parcialmente y el 21,07% que no lo cubre en absoluto. Los datos indican, pues, que **el 44% de los pacientes no tiene totalmente cubiertos los costes de los productos sanitarios que necesita** para su ER.



Fuente: Elaboración propia

La cobertura de los productos sanitarios no presenta una relación estadísticamente significativa con las distintas CC. AA. de residencia⁶³, lo que significa que esta cobertura es bastante homogénea en el conjunto del Estado. Pero sí que hay relación entre la cobertura de estos productos por parte de la sanidad pública y el **tipo de enfermedad**⁶⁴. Así, las personas que mejor ven cubiertas

⁶³ [(χ^2 114, N=1576)=122,587 p<,275]

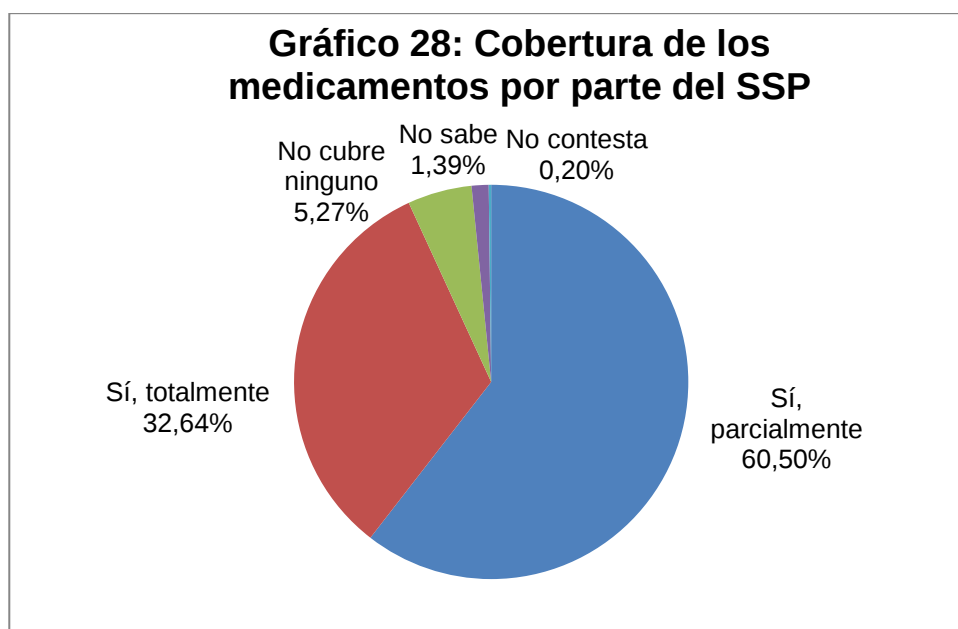
⁶⁴ [(χ^2 52, N=1576)=87,850 p<,001]

estas necesidades de adquirir productos sanitarios porque los cubre totalmente el SNS son las del grupo de las enfermedades circulatorias (el 50%), al tiempo que son las que tienen enfermedades musculares, esqueléticas y conectivas las que presentan mayores problemas para que la sanidad pública cubra totalmente el coste de estos productos (únicamente en el 25,35% de los casos los ven completamente cubiertos).

La Seguridad Social sí que cubre parcialmente los productos sanitarios necesarios para el 42,86% de las personas con una enfermedad de la piel o subcutáneas y, en mucha menor medida (el 28,57% de los casos) los de las enfermedades genitourinarias. Finalmente, las personas que indicaron con mayor frecuencia que el SNS no cubre en absoluto el coste de los productos sanitarios que requieren para el cuidado de su enfermedad fueron las de las enfermedades musculares, esqueléticas y conectivas (el 16,43%) y mentales (el 15,15%).

Muchos son extranjeros, muchos son huérfanos, muchos que necesitas son... Es que hay tanta variedad, tanta, tanta cantidad de enfermedades raras, tantos pacientes afectados que es muy difícil generalizar, pero... El coste de los medicamentos en general es elevado. **(Profesional sociosanitario)**

La verdad es que tenemos muy pocos ensayos. Es que el problema de la medicación en las enfermedades raras, que hay muy pocos pacientes, muy pocos ensayos clínicos, con muy pocos datos, y eso pues... a los tratamientos les quita fiabilidad. **(Profesional sociosanitario)**



Fuente: Elaboración propia

En lo que se refiere a los medicamentos, el 93,14% de las personas que responde a esta pregunta indica que el sistema de salud pública corre con **los gastos de los medicamentos** que requiere su enfermedad. Sin embargo, el

60,50% apunta que únicamente lo hace de forma parcial, es decir, que ellos han de asumir al menos una parte. Y el 5,27% de estas personas dicen que la Seguridad Social no cubre en absoluto el coste de sus medicamentos. En definitiva, **dos de cada tres personas con EPF en España (el 65,77%) ha de asumir, al menos, una parte del precio de sus medicamentos.**

En este caso, sí que hay una relación significativa entre la cobertura de los medicamentos por parte del SNS y las CC. AA.⁶⁵. **La media de la cobertura total de los medicamentos se sitúa en el 18,33%.** Los porcentajes más altos en la cobertura total de los medicamentos los obtienen la Comunidad Valenciana (para el 34,57% de los casos) y Cataluña (el 25,13%), y quedan por encima de la media señalada las Comunidades de Galicia (23,91%), Baleares (22,85%), Madrid (19,19%) y Cantabria (19,04%).

Lo que veo es que los fármacos que han demostrado evidencia científica están subvencionados. Cuando no se sabe la eficacia de ese medicamento, ahí es donde aparece la cuestión ética, ¿asumimos el coste de miles de euros porque hay un estudio en el que en vez de dar 5 da 15 pasos? La familia se coge a lo que sea, pero detrás está la ética y la evidencia que sustentan las decisiones, que son duras de tomar, pero que al final hay que tomarlas, porque con este gasto podríamos dar tratamiento a otros pacientes, que por la crisis es complicado. **(Responsable de políticas sociosanitarias)**

Muchas de las demandas de las asociaciones o los pacientes son que se les subvencione la medicina alternativa, es decir, los medicamentos que tenemos solo los usan para tratar síntomas, pero la medicina que no está subvencionada por el sistema público, que se utiliza en medicina alternativa, que a veces es para personas que no toleran determinados medicamentos..., ahí no podemos entrar por falta de evidencia científica de su eficacia. **(Responsable de políticas sociosanitarias)**

La cobertura de los medicamentos por parte de la Seguridad Social también presenta diferencias significativas por **tipos de enfermedades**⁶⁶. Así, las enfermedades más cubiertas en sus medicamentos por parte del SNS son las endocrinas, metabólicas e inmunes (el 35,55% de las personas con una de estas enfermedades dicen que les cubre totalmente sus medicinas). Por el contrario, las personas que tienen una enfermedad digestiva (10%) y con enfermedades mentales (9,09%) son las que presentan porcentajes más bajos de cobertura completa de estos medicamentos por parte de la sanidad pública.

Las personas con enfermedades digestivas son las que ven cubiertos sus medicamentos parcialmente en una mayor proporción (en el 70% de los casos), y son muy pocos los casos en los que la Seguridad Social no cubre en absoluto

⁶⁵ [(χ^2 114, N=1576)=195,125 p<,000]

⁶⁶ [(χ^2 65, N=1576)=148,456 p<,000]

el coste de los medicamentos: las personas que indican que tienen este problema con mayor frecuencia son el 7,51% de las personas con enfermedades musculares, esqueléticas y conectivas.

Acceso a los productos sanitarios y a los medicamentos Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

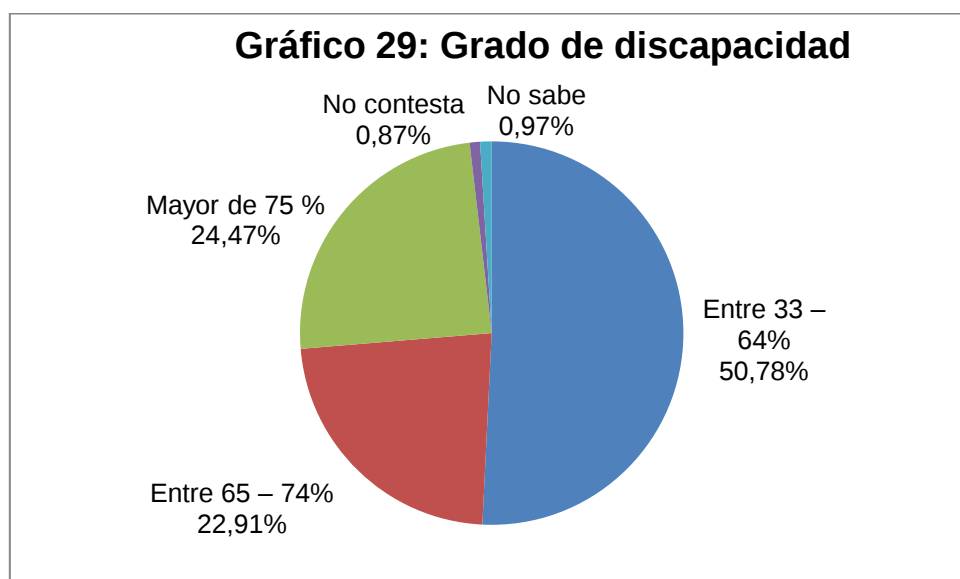
Estos datos han empeorado respecto del primer ENSERio. En 2009 uno de cada cuatro encuestados (el 26,91%) no tenía acceso a estos productos o este acceso era difícil, mientras que ahora esta situación la sufren el 35,28%; por el contrario, en 2009 el 66,21% de los encuestados no tenía dificultad alguna para acceder a estos productos, porcentaje que se ha reducido al 45,24% en la actualidad.

4.8. Valoración de la discapacidad y de la dependencia

También se ha indicado desde el principio de este estudio que las ER van acompañadas frecuentemente de alguna discapacidad. De manera que este factor es clave para comprender la complejidad de estas enfermedades. Sería un error identificar ambos conceptos –el de ER y el de discapacidad–, pero también lo sería ignorar la profunda relación entre estos dos ámbitos.

4.8.1. Valoración de la discapacidad

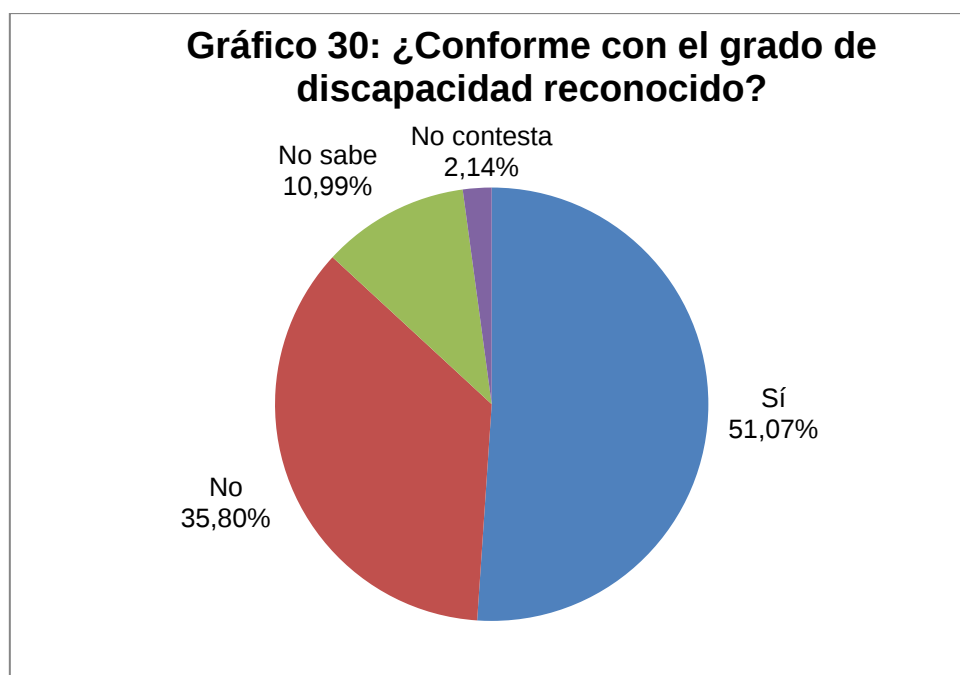
El 84,68% de las personas de la muestra indican que tienen algún tipo de discapacidad. De ellas, casi la mitad (el 48,99%) dicen tener una discapacidad física; el 13,72% una discapacidad intelectual; el 10,50% de la visión; y el 3,76% de la audición.



Fuente: Elaboración propia

De las que responden la pregunta, el 81,23% tienen el certificado oficial correspondiente y el 17,11% dicen no tenerlo: el 7,24% porque todavía no lo ha solicitado, el 6,05% porque lo ha solicitado, pero está en proceso de tramitación, y el 3,82% porque lo ha solicitado, pero se lo han denegado. Respecto al grado de discapacidad reconocido por el mencionado certificado, **el 50,78% tienen entre el 33 y el 64%, el 22,91% entre el 65 y el 74% y el 24,47% un grado igual o superior al 75%.**

En relación con si están conformes con el reconocimiento de este grado de discapacidad, algo más de la mitad de las personas que responden a esta pregunta, **el 51,07%, indican que sí que están conformes con esta valoración, mientras que el 35,80% se muestra en desacuerdo.**



Fuente: Elaboración propia

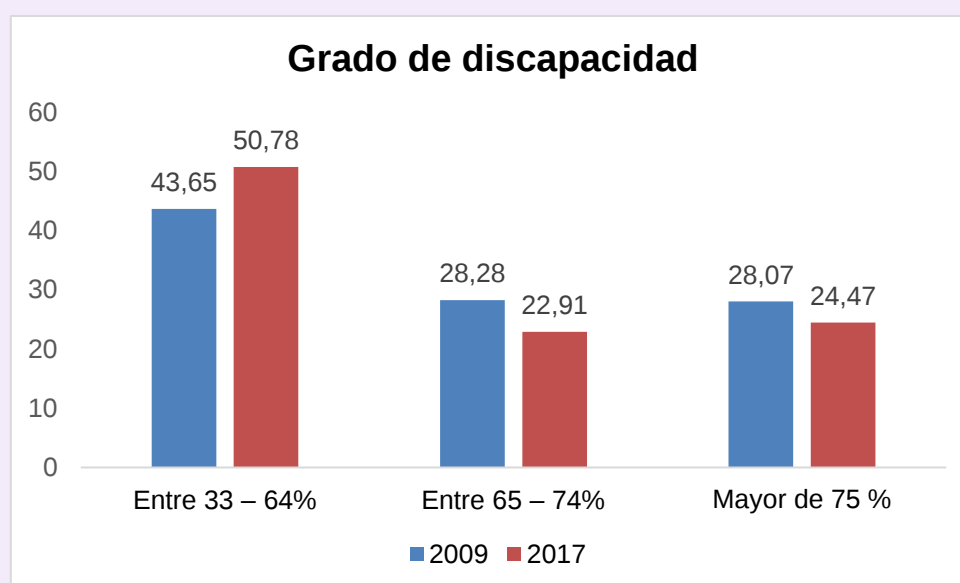
Tiene un 97%. Durante el proceso nos tuvimos que pelear muchísimo, porque a mi hija le reconocieron un 65%. Queríamos el porcentaje real, solo nos daban un 65% y... pedimos una segunda valoración, 97% y la tarjeta de aparcamiento. **(Madre de menor afectado)**

El certificado de discapacidad es el requisito para poder recibir muchas de las prestaciones para las personas con EPF. En este sentido, se convierte, en muchas ocasiones, en una necesidad porque, mientras dure la tramitación, no se podrá acceder a dichas ayudas. Por este motivo, finalmente, es relevante conocer el tiempo transcurrido entre el momento en que se solicitó el certificado y su obtención. Así como el tiempo que transcurrió entre la concesión del certificado y el momento en que se hizo efectiva la ayuda que este certificado llevaba consigo.

Un 40,64% de las personas que responden a esta cuestión afirman que la valoración de su discapacidad tardó menos de 6 meses; un 42,50% entre 6 y 12 meses; y para un 16,86% el certificado se demoró más de un año. En el 37,70% de los casos, la ayuda tardó menos de 6 meses en llegar, una vez concedido el certificado de discapacidad; mientras que para el 28,03% esta ayuda tardó en llegar entre 6 y 12 meses; y un 34,28% tuvo que esperar más de un año.

Valoración de la discapacidad Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

El 81,23% tienen el certificado oficial correspondiente, un porcentaje mayor que el del 2009, cuando lo tenían el 70,64%. Como se observa en el siguiente gráfico, el grupo mayoritario continúa siendo el que tiene reconocido el grado menor de discapacidad. **Se reduce el porcentaje de personas con los grados de discapacidad mayores y aumenta el grupo con el grado menor.**



Fuente: Elaboración propia a partir de los estudios ENSERio 2009 y 2017

4.8.2. Valoración de la dependencia

Las personas en situación de dependencia son aquellas que, por encontrarse en una situación de especial vulnerabilidad, requieren apoyos para desarrollar las actividades esenciales de la vida diaria, alcanzar una mayor autonomía personal y poder ejercer plenamente sus derechos de ciudadanía. La atención de estas personas está regulada por la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de manera que en el primer ENSERio se estaban viviendo los primeros efectos de dicha norma.

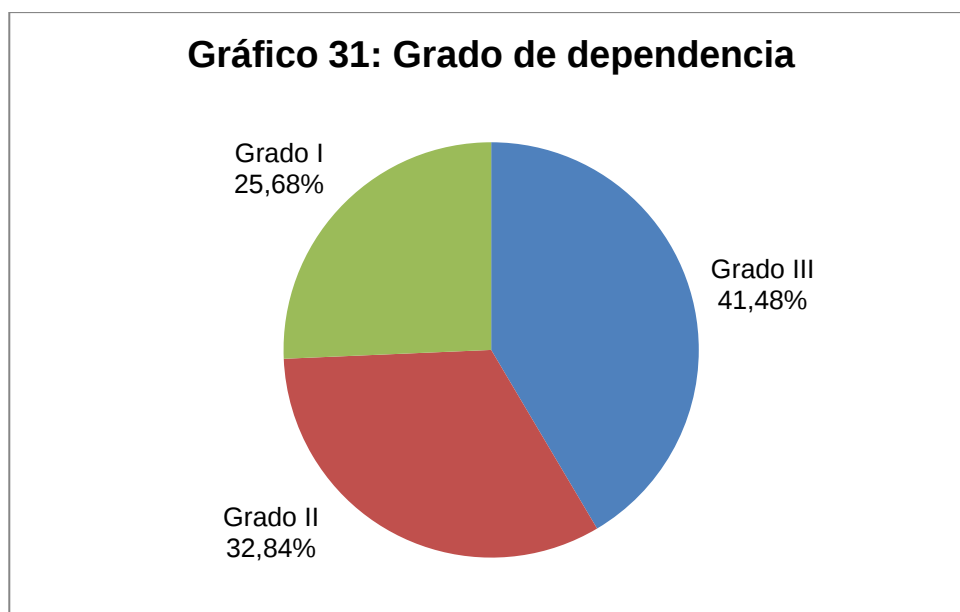
La mencionada ley define autonomía personal como la “capacidad de controlar, adoptar y tomar por propia iniciativa decisiones personales, así como desarrollar las actividades básicas de la vida diaria”, y la dependencia como el “Estado de carácter permanente en que se encuentran las personas que, por razones derivadas de la edad, la enfermedad o la discapacidad, y ligadas a la

falta o a la pérdida de autonomía física, mental, intelectual o sensorial, precisan de la atención de otra u otras personas o ayudas importantes para realizar actividades básicas de la vida diaria o, en el caso de las personas con discapacidad intelectual o enfermedad mental, de otros apoyos para su autonomía personal”⁶⁷.

La mencionada Ley establece tres grados de dependencia:

1. **Grado I. Dependencia moderada:** cuando la persona necesita ayuda para realizar varias actividades básicas de la vida diaria, al menos una vez al día, o tiene necesidades de apoyo intermitente o limitado para su autonomía personal.
2. **Grado II. Dependencia severa:** cuando la persona necesita ayuda para realizar varias actividades básicas de la vida diaria dos o tres veces al día, pero no requiere el apoyo permanente de un cuidador o tiene necesidades de apoyo extenso para su autonomía personal.
3. **Grado III. Gran dependencia:** cuando la persona necesita ayuda para realizar varias actividades básicas de la vida diaria varias veces al día y, por su pérdida total de autonomía física, mental, intelectual o sensorial, necesita el apoyo indispensable y continuo de otra persona o tiene necesidades de apoyo generalizado para su autonomía personal. Estas personas serán atendidas con carácter preferente al resto de grados.

El 25,44% de la muestra analizada ya dispone de la valoración de su grado de dependencia, mientras que el 22,34% lo ha solicitado, pero está en proceso de tramitación. Finalmente, el 42,51% no lo ha solicitado, pero tiene intención de hacerlo.

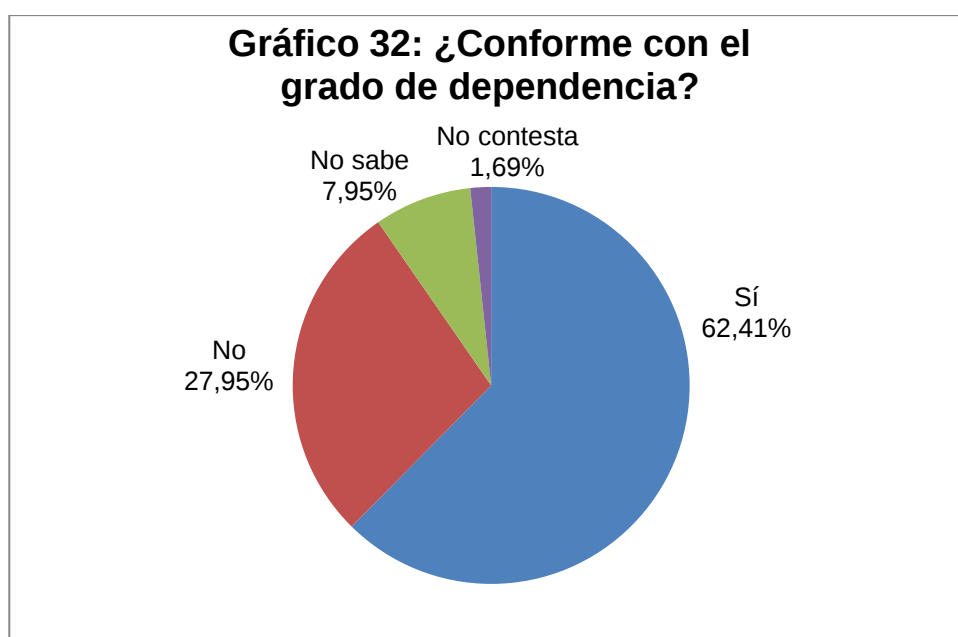


Fuente: Elaboración propia

⁶⁷ <https://www.boe.es/buscar/act.php?id=BOE-A-2006-21990>

La consecución de la valoración de la dependencia no ofrece diferencias significativas por sexos⁶⁸, ni por nivel de ingresos⁶⁹ o necesidades de apoyo⁷⁰. Y se consigue de forma también bastante homogénea por tipos de discapacidades, excepto en el caso de la discapacidad intelectual⁷¹: únicamente el 23,66% de las personas que dicen tener una discapacidad de este tipo dispone del certificado oficial, mientras que el resto (tres de cada cuatro) no lo ha solicitado, aunque tiene intención de hacerlo (el 55,91%) o lo ha solicitado, pero está en proceso de tramitación (el 20,43%).

Como se hizo antes con la discapacidad, se les preguntó a estas personas si están de acuerdo con el grado de dependencia que se les ha otorgado, y del que dependen las ayudas a las que pueden tener acceso; también que estimaran el tiempo que transcurrió desde que pidieron esta valoración y la concesión de la ayuda, así como el período desde la concesión hasta que la ayuda se hizo efectiva. De las personas que responden a esta pregunta, el 62,41% se muestra de acuerdo con la valoración obtenida, mientras que el 27,95% dicen estar en desacuerdo con ella.



Fuente: Elaboración propia

Respecto al tiempo transcurrido desde la solicitud de la valoración hasta la llegada de esta, el 29,48% dice que la valoración tardó menos de 6 meses; el 44,47% entre 6 y 12 meses; y el 26,04% que tardó más de 12 meses. Y, finalmente, por lo que hace al tiempo que transcurrió entre la concesión y la llegada de la ayuda, el 24,25% tardó menos de 6 meses en recibir la ayuda; el 28,5%

⁶⁸ [(χ^2 8, N=1576)=2,772 p<,948]

⁶⁹ [(χ^2 48, N=1576)=29,188 p<,985]

⁷⁰ [(χ^2 32, N=1576)=14,234 p<,997]

⁷¹ [(χ^2 4, N=1576)=15,366 p<,004]

tardó entre 6 meses y un año y el porcentaje mayor (el 47,25%, casi la mitad de los solicitantes) tardó más de un año en recibir la ayuda.

Cuando salió la dependencia había que esperar hasta los tres años y a los tres años aquí en Madrid había un atasco que no veas. Fue un atasco porque no pensaron en los niños, lo hicieron para las personas mayores, pero no para los niños. Se paralizó todo. **(Madre de menor afectado)**

Una periodista vino a casa a hacernos una entrevista y después de haber salido en la radio y en la prensa se nos concedió [la ayuda de la dependencia]. Tuvimos que salir en prensa, en este caso en radio, para poder cobrar la dependencia. En esa época llegábamos casi a los 600€, ahora no llegamos ni a los 500€. En cuanto entró el PP quitaron la Seguridad Social para las cuidadoras y bajó la dependencia. **(Madre de menor afectado)**

Por otra parte, la mencionada Ley establece un “**Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia**” (SAAD) que es el conjunto de servicios y prestaciones económicas destinados a la promoción de la autonomía personal, la atención y protección a las personas en situación de dependencia, a través de servicios públicos y privados concertados debidamente acreditados y contribuye a la mejora de las condiciones de vida de los ciudadanos. Estos servicios son muy variados y van desde la de teleasistencia a las ayudas económicas o la reducción de impuestos, pasando por la asistencia a domicilio, las ayudas para la adaptación del transporte, la escuela o el hogar, etc. En la encuesta se preguntaba a las personas de la muestra si reciben efectivamente estos servicios y, en caso de que lo hagan, si cubren sus necesidades o si son insuficientes.

A continuación, se muestran los resultados de estas consultas. Cada servicio lo requiere un número limitado de personas, de manera que la muestra para cada uno de ellos es distinta, y, además, una misma persona puede encontrarse en varias de las opciones. Se destacarán, por tanto, en cada servicio, los porcentajes de las personas que respondieron en cada caso.

En la mayoría de los casos analizados, la opción que menos respuestas recoge es la que indica que el servicio sí se recibe y que cubre las necesidades de la persona enferma. Es decir, **en general estos servicios no cubren las necesidades del paciente o ni siquiera se reciben, aunque los necesite**. Así, se cubren satisfactoriamente por debajo del 10% de las personas que responden servicios como el de prevención de las situaciones de dependencia (9,86%), prestación económica de asistencia personal (7,41%), cuidado a largo plazo (7,5%), cuidado de relevo (7,41%), cuidado en días festivos (7,5%) o adaptación del hogar (8,33%). Los mejor cubiertos son las consultas médicas (39%), las ayudas para las adaptaciones de la escuela (29,90%) y del transporte (28%), y la devolución de impuestos (22,38%). El resto de los servicios se cubren satisfactoriamente por debajo del 20%.

Tabla 3: Acceso a los Servicios del SAAD

Servicio	No, pero lo necesito	Sí, pero no es suficiente	Sí, y cubre mis necesidades
Servicio de prevención de las situaciones	42,25	47,89	9,86
Servicio de promoción de la autonomía personal	50,38	36,09	13,53
Servicio de Teleasistencia	52,38	13,33	34,29
Servicio de ayuda a domicilio	56,91	30,89	12,20
Servicio de centro de día o centro de noche	54,76	26,19	19,05
Servicio residencial	66,22	21,62	12,16
Prestación económica vinculada al servicio	42,51	46,11	11,38
Prestación económica para cuidados en el entorno familiar y apoyo a cuidadores no profesionales	18,39	67,82	13,79
Prestación económica de asistencia personal	58,33	34,26	7,41
Apoyo psicológico	60,83	23,33	15,83
Servicio de rehabilitación	62,12	27,27	10,61
Consultas médicas	22	39	39
Cuidado a largo plazo	61,25	31,25	7,5
Cuidado de relevo	75,31	17,28	7,41
Cuidado en días festivos	76,25	16,25	7,5
Adaptación del hogar	62,04	29,63	8,33
Escuela adaptada	38,14	31,96	29,90
Transporte adaptado	50	22	28
Reducción de impuestos	30,07	47,55	22,38
Asignación pública / beneficios sociales	41,18	43,70	15,13
Reembolso (precio/material de tratamiento médico/transporte de consultas)	47,30	35,14	17,57

Fuente: Elaboración propia

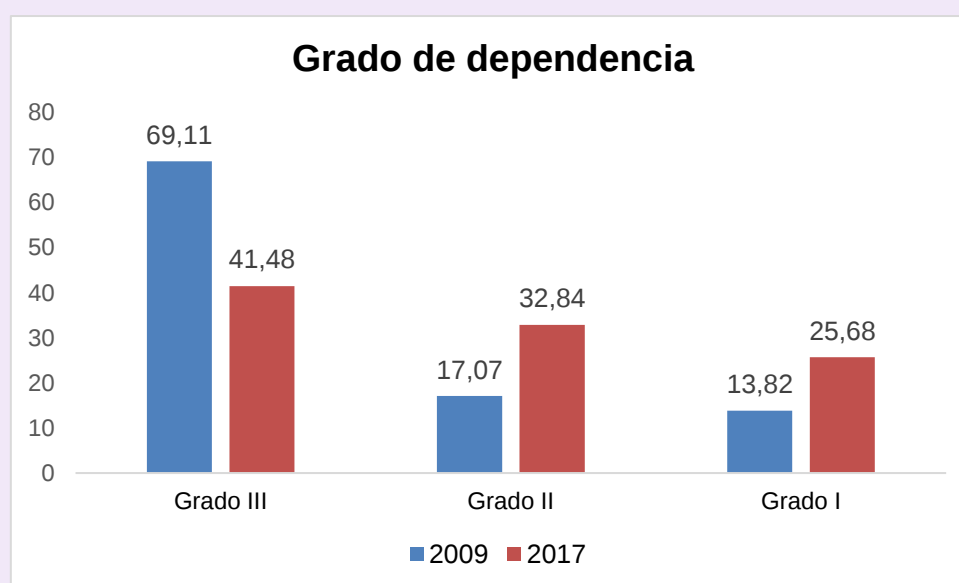
*Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

[Se refiere a la Administración] Es que te lo ponen todo muy difícil. ¡Muy difícil! Hay muchos padres que por el camino se rinden. Bueno, en nuestra asociación hay unos padres que cogen depresiones hasta el punto de no medicar a los niños, porque están tan mal... están tan mal que se les olvida. **(Madre de menor afectado)**

Cuando nos retiraron la ley de dependencia, que tampoco es que fuera... en mi caso nos daban, nos estuvieron dando durante unos meses 400€, que luego nos bajaron a 120, o sea, se ve que la niña... ¡se curó! **(Padre de menor afectado)**

Valoración de la dependencia Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

El 25,44% (frente al 20,60% en 2009) ya dispone de la valoración de su grado de dependencia, mientras que el 22,34% lo ha solicitado, pero está en proceso de tramitación y el 42,51% no lo ha solicitado, pero tiene intención de hacerlo. Equiparando las categorías de respuesta del 2009 y del 2017, **se reduce considerablemente el porcentaje de la muestra que declara tener reconocido un Grado III (el 69,11% en 2009 frente al 41,48% en 2017); casi se duplica el porcentaje de personas con el Grado II (del 17,07% en 2009 al 32,84% en 2017); y aumenta el porcentaje en el Grado I (del 13,82 en 2009 al 25,68 en 2017).**



Fuente: Elaboración propia a partir de los datos de los ENSERio 2009 y 2017

¿De acuerdo con esa valoración?

El 62,41% se muestra en 2017 de acuerdo con la valoración obtenida, mientras que el 27,95% está en desacuerdo con ella. En 2009, fue el 73,64% el que se mostró de acuerdo con esa valoración, de modo que se ha reducido **el grado de conformidad con ella.**

4.9. Asistencia personal y productos de apoyo

La discapacidad y la dependencia representan, finalmente, situaciones o conjuntos de condiciones en las que existe una disminución de opciones para desarrollarse y participar, individualmente y con la suficiente autonomía, en determinadas actividades, cuya realización no suele conllevar dificultades para el común de la población. Por ello, estas situaciones reflejan una limitación en la actividad derivada de un déficit en el funcionamiento. Es decir, surgen ciertas necesidades relacionadas con la adquisición de un grado mínimo de autonomía. Si esas ne-

cesidades no se cubren o satisfacen, las personas con discapacidad o en situación de dependencia estarán en riesgo de exclusión, que podría derivar en una restricción en su participación social. Es decir, pueden surgir barreras que condicionan el desempeño de estas personas, estableciendo una diferencia entre lo que sí pueden hacer las personas de su entorno, y estas tenderán a aislarlas, al menos en algunas de esas situaciones.

En la medida que las personas con EPF pueden presentar una o varias situaciones de discapacidad, es importante determinar cuáles son las actividades cotidianas, pero también las relacionadas con la educación, trabajo u ocio y juego, para las que existe una mayor limitación, en comparación con las personas de su entorno, o al común de las personas que constituyen su contexto social. Conocer el grado en que la enfermedad y, por tanto, sus consecuencias funcionales, reduce las posibilidades para la participación en una vida social plena es un aspecto prioritario que ha de centrar el estudio sobre las necesidades sociales y de salud de esta población. De esta manera se podrá comprender en qué medida estas enfermedades afectan al bienestar físico, psicológico y social de las personas que las tienen y de sus familias, es decir, el grado en que estas circunstancias afectan a su salud. En última instancia, el conocimiento de dichas necesidades y su influencia en la calidad de vida del colectivo, permitirá orientar sobre aquellos productos de apoyo, adaptaciones o requerimientos de asistencia personal que pueden contribuir a mejorar estas condiciones y aumentar su grado de autonomía personal.

En relación con esta cuestión, **dos de cada tres personas que responden esta pregunta (el 65,74%) indica que su enfermedad le impide mucho (28,81%) o bastante (36,93%) desarrollar actividades básicas de la vida cotidiana.** En concreto, el 52,98% de las personas de la muestra necesita ayuda (de terceras personas y/o productos de apoyo) por motivo de su enfermedad para tareas de la vida cotidiana como cocinar o limpiar; el 46% lo requiere para aspectos psicológicos como la tristeza o el estrés; el 42,70% para el transporte y desplazamientos en el entorno; el 42,64% para el ocio y el tiempo libre; el 40,99% para la movilidad personal (cambiar de postura, caminar...); el 35,72% para la actividad educativa o laboral; el 35,60% para el autocuidado (asearse, vestirse, cuidado de la propia salud...); y el 26,21% para las Interacciones y relaciones personales. **Sólo una de cada diez personas encuestadas (el 12,81%) no necesita apoyo nunca.**

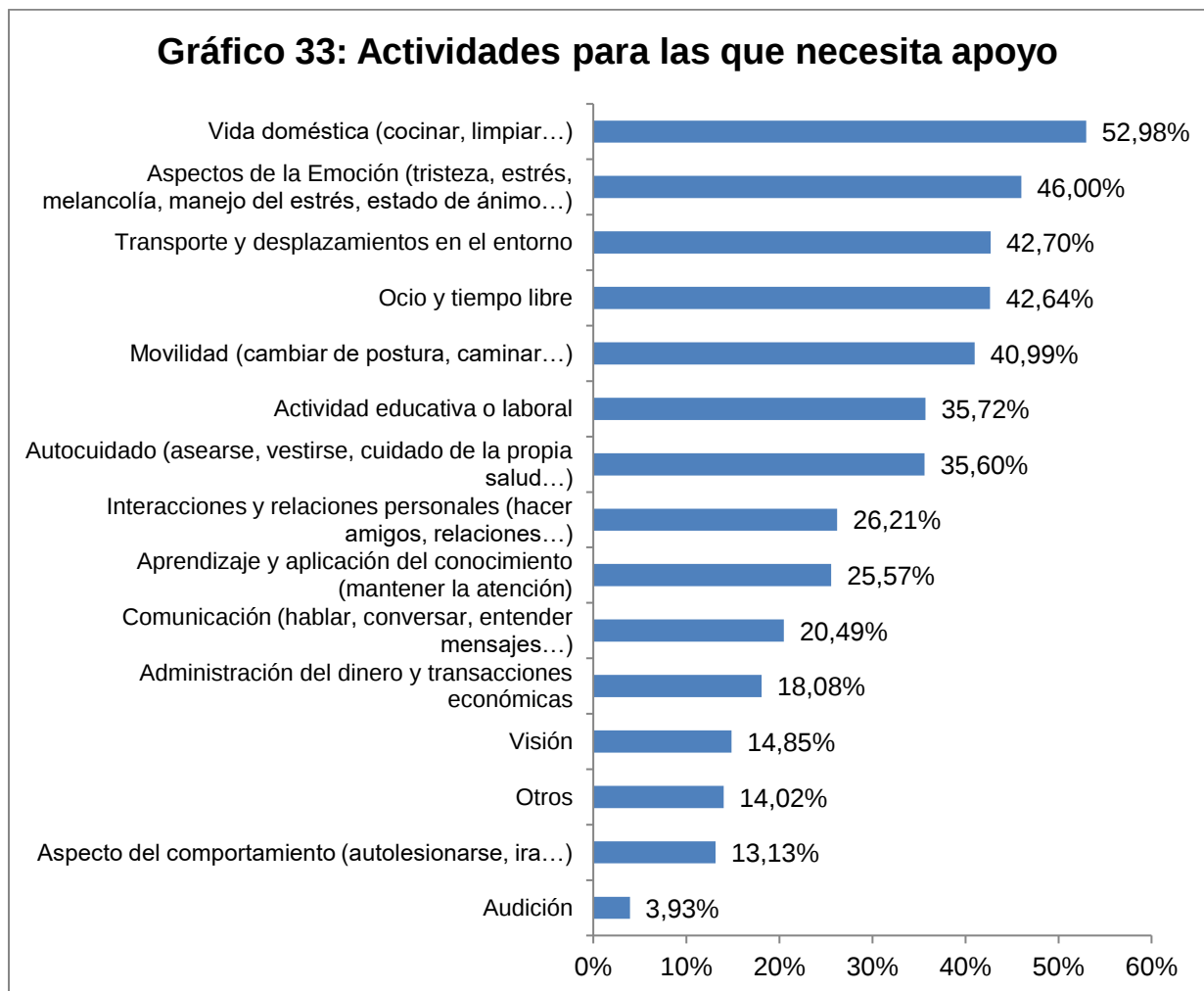
Estas necesidades no ofrecen diferencias significativas por sexos⁷² ni por edad⁷³. Pero sí que las hay si las relacionamos con los **tipos o grupos de enfermedades**⁷⁴. Así, las personas que dicen tener más limitaciones para desarro-

⁷² [(χ^2 16, N=176)=10,977 p<,811]

⁷³ [(χ^2 648, N=1576)=577,334 p<,978]

⁷⁴ [(χ^2 39, N=1576)=154,566 p<,000]

llar actividades de la vida diaria son las que se incluyen en el grupo de enfermedades nerviosas y sensoriales, que muestran mucha o bastante dificultad en este ámbito en un 78,64% de los casos que responden a esta pregunta. Les siguen las personas del grupo de enfermedades genitourinarias (el 78,57%), y las personas sin diagnóstico (el 71,7%). Las que indican menos necesidad de ayuda para las actividades básicas de la vida cotidiana son las personas con neoplasias (el 61,54%).



Fuente: Elaboración propia

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

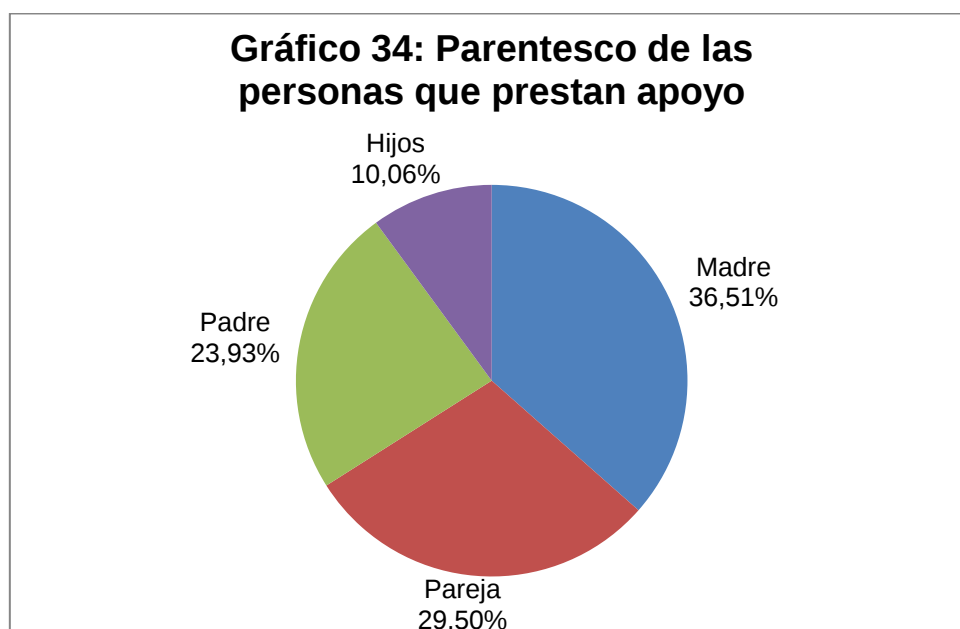
4.9.1. Asistencia y cuidado personal

Esta reducción en las posibilidades de desarrollar una vida individual independiente que conllevan habitualmente las ER conduce a la necesidad de apoyos personales que puedan atenuar dicha reducción. Esta asistencia para desarrollar las tareas del apartado anterior puede asumirla la propia familia, que se constituye en el cuidador principal, o pueden realizarla cuidadores, profesionales o no.

Los datos del presente estudio indican que la asistencia personal la asume con mayor frecuencia la familia residente en el hogar de la persona enferma.

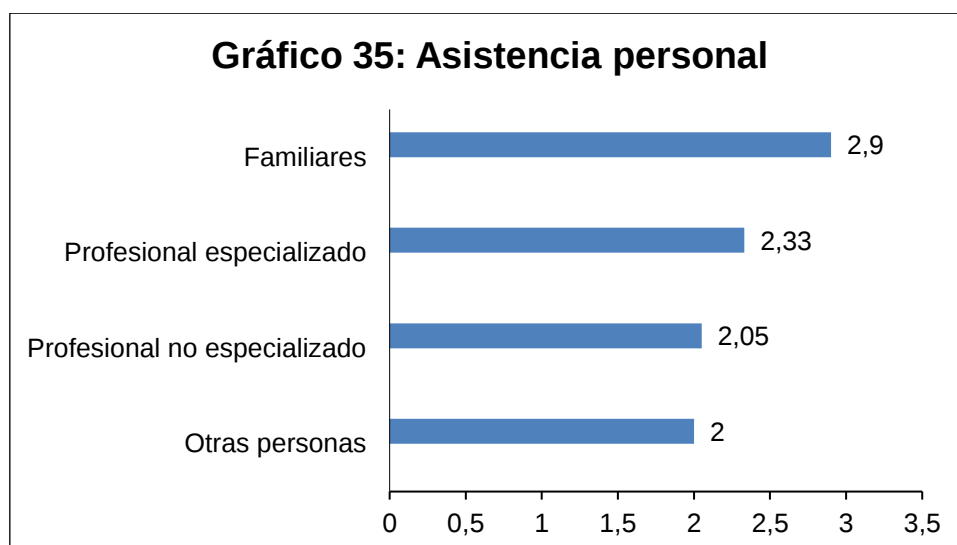
Estas personas –el entorno familiar más directo– asumen la asistencia personal siempre (en un 36,62% de los casos) o muchas veces (en un 33,62%), es decir, **la familia asume un 70,24% de la carga de la atención**. Por su parte, los profesionales especializados son los que se encargan de prestar esta atención siempre o muchas veces para el 49,96% de las personas que lo requieren; los profesionales no especializados lo hacen siempre o muchas veces para el 37,64%; y la asistencia la asumen siempre o muchas veces otras personas para el 34,02%.

Así, es la familia directa la que asume la mayor parte de la asistencia de las personas con EPF. Y en concreto, suelen ser las madres las que lo hacen con mayor asiduidad. De las personas que responden esta pregunta, el 36,51% indica que **la madre es quien presta preferentemente el apoyo necesario** a la persona con EPF; el 29,50% dice que es la pareja quien lo hace; el 23,93% señala que es el padre; y el 10,06% que esta atención la asumen principalmente los hijos.



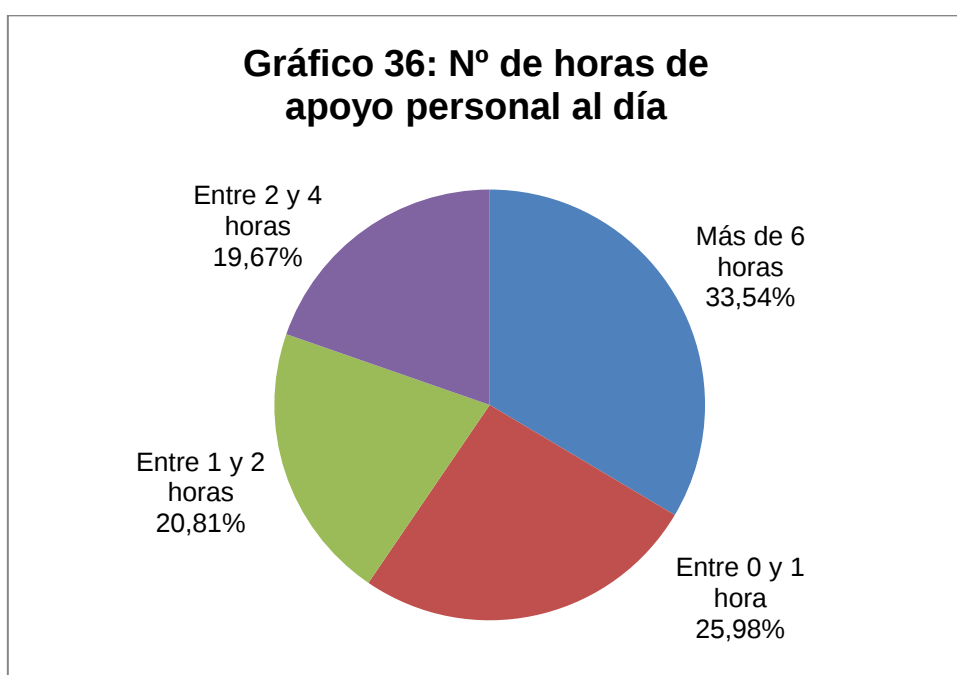
Fuente: Elaboración propia

En relación con la asistencia personal, se ha utilizado la misma metodología propuesta en el primer ENSERio, para facilitar posteriormente la comparación de los resultados, de manera que se ha construido un indicador de la frecuencia con que cada agente que presta el apoyo o ayuda (familiares, profesionales especializados y no especializados y otras personas, o sea allegados o voluntarios), siendo 4 la máxima frecuencia (continuamente) y 1 la mínima (nunca). El resultado es que son los familiares (2,9 según este indicador) los que prestan con más frecuencia esta ayuda, seguidos de los profesionales especializados (2,33), los profesionales no especializados (2,05) y, finalmente, otras personas (allegados y voluntarios).



Fuente: Elaboración propia

En cuanto a las **horas de asistencia** que se requieren, una de cada tres personas (el 33,54%) indica que requiere más de 6 horas diarias de apoyo; una de cada cuatro (el 25,98%) menos de una hora al día; y una de cada cinco entre 1 y 4 horas: el 20,81% necesita entre 1 y 2 horas y el 19,67 entre 2 y 4 horas. Ninguna de las personas que respondió la encuesta indicó requerir entre 4 y 6 horas de atención diaria.



Fuente: Elaboración propia

Esta necesidad de asistencia personal, realizada principalmente por la familia, ayuda a comprender la compleja situación que suele ir unida a estas enfermedades, no solo para los pacientes, sino también para su entorno más inmediato.

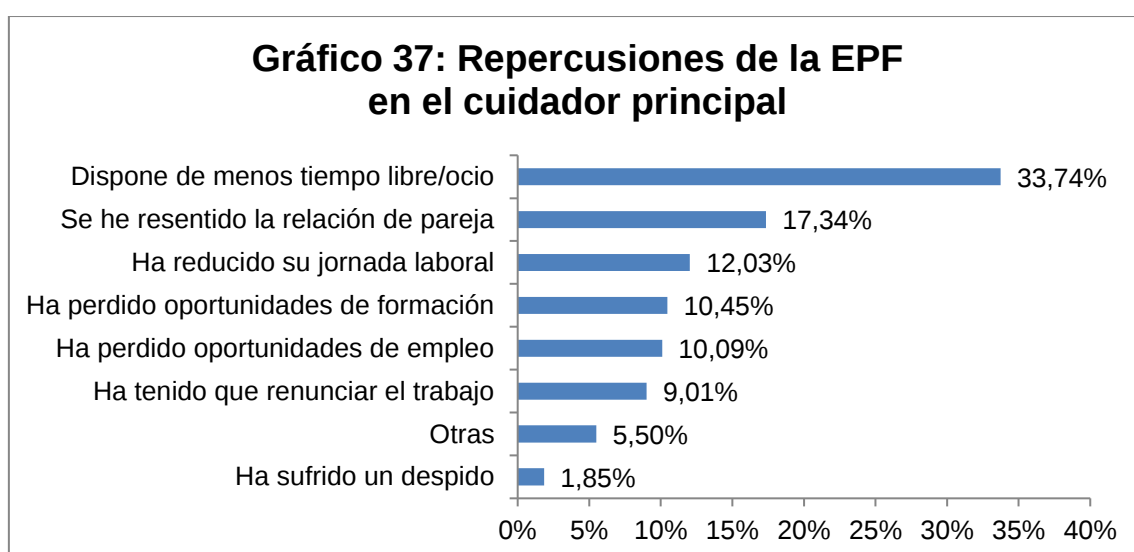
Las personas con enfermedades raras y alto grado de discapacidad se encuentran muy discriminadas en su vida diaria y esto afecta a todo su entorno.

(Cuestionario a personas con EPF)

Tener una enfermedad rara es tener una enfermedad que te deshace por completo tu vida, la de tu familia. ¡Y que te empobrece! Si no tienes ciertas capacidades estás, vamos... en la “cuneta”, en la “cuneta” absolutamente, y sobre todo cuanto más sistémica, más en la “cuneta” estás. **(Familiar de persona adulta afectada)**

Y en concreto, los **cuidadores principales** –las cuidadoras, si atendemos a los datos– son quienes sufren de manera más directa algunas de esas circunstancias. Por supuesto, esto puede aplicarse de manera prioritaria a los padres de niños con EPF, pero es obvio que también debe extenderse a los hijos de personas de edad avanzada con una de estas enfermedades, a los maridos o esposas, etc.

El siguiente gráfico muestra las consecuencias principales que tiene una ER en el cuidador principal. **uno de cada tres (el 33,74%) tiene menos tiempo libre, en el 17,34% de los casos se ha resentido la relación de pareja**; el 12,03% ha tenido que reducir su jornada laboral, uno de cada diez ha perdido oportunidades de formación (el 10,45%) o de empleo (el 10,09%); el 9,01% ha tenido que renunciar al trabajo y un 1,85% ha sufrido un despido. Pero hay otras consecuencias (para el 5,5%), como tener que solicitar una excedencia en el puesto de trabajo, reducción de la vida social, desarrollar enfermedades por el sobreesfuerzo, divorcio, depresión, etc., si se quiere residuales, pero que se suman a un cúmulo de situaciones desfavorables, de una enorme y previsible repercusión en la calidad de vida de estos cuidadores.



Fuente: Elaboración propia

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

Hay una relación significativa entre los costes de oportunidad laborales en el cuidador principal y el **tipo de enfermedad**⁷⁵. En concreto, las que constatan una mayor incidencia de estos costes son las personas con anomalías congénitas (en el 21,65% de los casos) y las personas sin diagnóstico (en el 20,75%). Por el contrario, las que han sufrido en menor medida estos costes laborales en la figura del cuidador principal son las personas con enfermedades circulatorias (en el 6,67% de los casos) y las digestivas, que indican que no los han sufrido en absoluto.

Pedí una reducción de jornada y, sabiendo ellos que era ilegal echarme, me echaron. **(Madre de niño afectado)**

En otras CC. AA. las cuidadoras perciben, pero en mi caso no, mi hija percibe 400€, pero mi mujer no percibe nada. **(Padre de niño afectado)**

No me puedo acoger a una reducción porque la enfermedad no está tipificada. Y segundo, si yo pido la reducción de jornada tendríamos un ingreso más y podríamos tener una calidad de vida, nosotros estamos pidiendo una dignidad de vida. **(Padre de niño afectado)**

Una situación similar se observa respecto de los costes de oportunidad de formación: estos ofrecen diferencias significativas por necesidades de ayudas técnicas⁷⁶ y por tipos de discapacidad: física⁷⁷, intelectual⁷⁸, visual⁷⁹ y psíquica⁸⁰, aunque no se relacionan con la discapacidad auditiva⁸¹. Es decir, que las personas que tienen estas necesidades de ayudas técnicas se encuentran con más problemas para formarse: en concreto, el 68,83% de estas personas se encontraron con estas dificultades para su formación. Por tipos de discapacidad, han sufrido estos costes el 80,08% de las personas con EPF que tienen una discapacidad física, el 45,02% de las que tienen una discapacidad intelectual, y el 25,97% de las que tienen una discapacidad visual.

Por último, los costes de oportunidad de tiempo libre están también directamente relacionados con las necesidades de apoyo⁸² y con todos los tipos de discapacidad. En el primer caso, el 51,27% de las personas que necesitan de apoyo y no lo tienen sufren costes de tiempo libre, es decir, tienen más dificultades para disfrutar de su ocio. En el segundo, los datos indican que tener una discapacidad, del tipo que sea, y no acceder a los apoyos que se requieren, se traduce en esta merma de posibilidades de disfrutar del tiempo libre.

⁷⁵ [(χ^2 13, N=1576)=31,532 p<,003]

⁷⁶ [(χ^2 10, N=1576)=95,722 p<,000]

⁷⁷ [(χ^2 12, N=1576)=23,522 p<,024]

⁷⁸ [(χ^2 2, N=1576)=124,240 p<,000]

⁷⁹ [(χ^2 4, N=1576)=29,220 p<,000]

⁸⁰ [(χ^2 2, N=1576)=6,994 p<,030]

⁸¹ [(χ^2 2, N=1576)=0,455 p<,796]

⁸² [(χ^2 15, N=1576)=88,327 p<,000]

Aunque no se refleja una relación estadística significativa entre los costes de oportunidad educativa⁸³ y de ocio y tiempo libre⁸⁴ y cada grupo de enfermedades, sí que existe esta relación directa entre cada grupo y los costes de oportunidad laborales⁸⁵. Las personas que más han de soportar estos costes son las del grupo de las anomalías congénitas (en el 21,61% de los casos), y las personas sin diagnóstico (el 20,75%). Por el contrario, a las que menos afectan estas barreras laborales son las personas con enfermedades musculares, esqueléticas y conectivas (10,36%), infecciosas y parasitarias (10,34%) y circulatorias (10%). Según las respuestas a la encuesta, las personas con enfermedades digestivas no sufren en absoluto este problema.

En estos aspectos de la enfermedad que tienen que ver con el compromiso familiar con el cuidado del paciente, así como con los costes emocionales y sociales que conlleva este compromiso, los testimonios reflejan el importante papel que pueden interpretar las asociaciones, sobre todo por el apoyo y acompañamiento que pueden aportar.

Sí que vi que había gente que durante un montón de años sabía que le pasaba algo, no sabía el qué, y además se sentía sola porque no conocía a gente que le pasase lo mismo. El conocer a alguien, que también le pasa lo mismo, es un poco egoísta, ¿no? Pero como que te sientes a lo mejor menos ahogado, ¿no?
(Profesional sociosanitario)

Nosotros tenemos suerte, tengo una formación, pero en la asociación hay otros padres que no tienen ninguna formación, les ha tocado... Y tú sabes cómo rellenar un formulario, ellos no saben cómo rellenar un formulario... hay mil formularios y no te ayudan. Y dices, yo lo tengo difícil pero estos papás... **(Madre de menor afectado)**

Asistencia y apoyos Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

Dos de cada tres personas (el 65,74%) indican que su enfermedad les impide mucho (28,81%) o bastante (36,93%) desarrollar actividades básicas de la vida cotidiana.

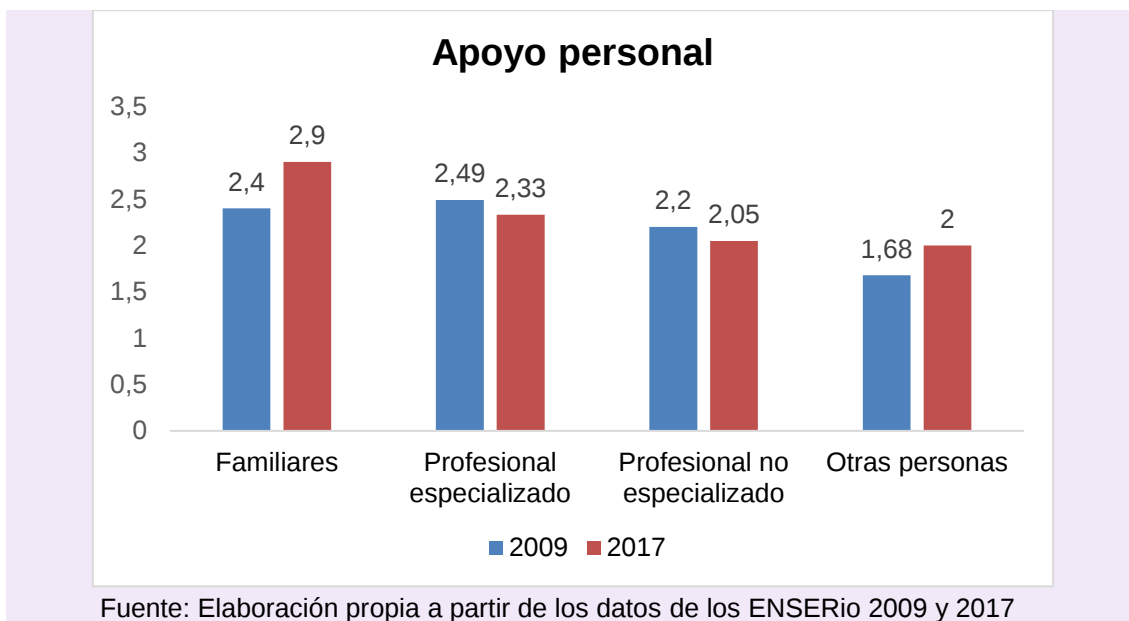
Como ocurría en el primer ENSERio, sólo uno de cada diez encuestados (el 12,81% en 2017 y el 11,18 en 2009) no necesita apoyo nunca.

En relación con quién presta esta asistencia personal, los datos indican que ha aumentado la presencia de las familias y de los allegados o voluntarios, al tiempo que se ha reducido la de los profesionales, especializados o no, en el cuidado y la asistencia de las personas con EPF.

⁸³ [(χ^2 26, N=1576)=33,219 p<,156]

⁸⁴ [(χ^2 39, N=1576)=32,229 p<,770]

⁸⁵ [(χ^2 13, N=1576)=31,532 p<,003]

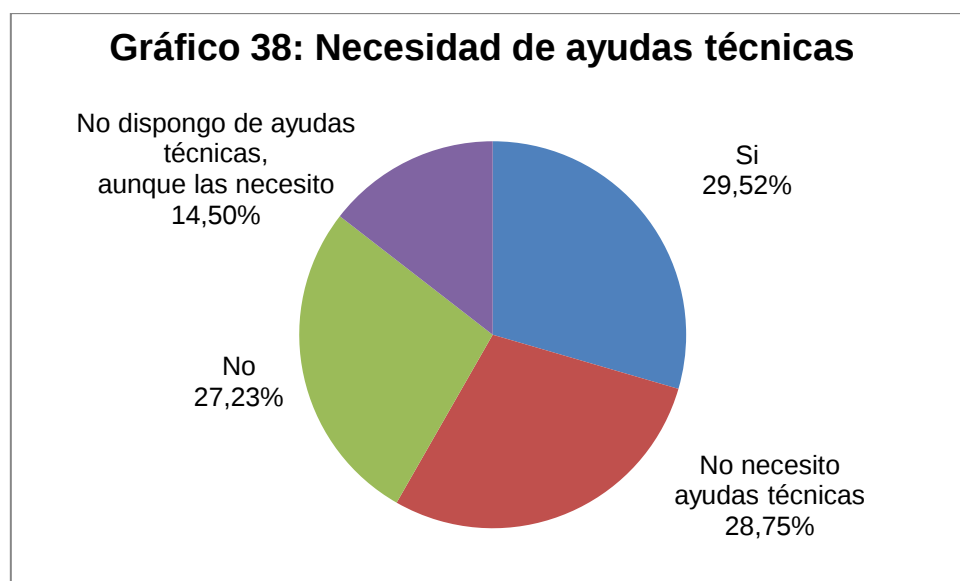


4.9.2. El uso de productos de apoyo

Para aminorar todos estos problemas, las personas con EPF pueden intentar recurrir a productos de apoyo. Según la norma UNE EN ISO 9999: "Productos de Apoyo para personas con discapacidad. Clasificación y Terminología", los productos de apoyo, anteriormente conocidos como ayudas técnicas o tecnologías de apoyo, son cualquier producto (incluyendo dispositivos, equipos, instrumentos, tecnologías y software) fabricado especialmente o disponible en el mercado para prevenir, compensar, controlar, mitigar o neutralizar deficiencias, limitaciones en la actividad y restricciones en la participación.

Cuando se habla de productos de apoyo no se incluyen los cambios en el medio que rodea a una persona para hacerlo más accesible, eliminando todos los obstáculos y barreras que le ofrece, sino que se trata de herramientas empleadas por las personas con discapacidad para desenvolverse de forma autónoma. Básicamente, son ayudas materiales y equipamientos. Los productos de apoyo favorecen la autonomía en las actividades diarias, las relaciones sociales y la calidad de vida.

El 28,75% de las personas que responden la pregunta sobre sus necesidades de ayudas técnicas indican que no necesitan ayudas o productos de este tipo. Sin embargo, el 14,50% dice no tener acceso a estos recursos, aunque los necesita, y el 27,23% indica que las ayudas o productos a los que tiene acceso no satisfacen sus necesidades. **Solo uno de cada cuatro casos dice estar satisfecho con sus ayudas o productos de apoyo.**



Fuente: Elaboración propia

Estas necesidades de productos de apoyo también tienen consecuencias muy constatables sobre el propio paciente y su capacidad para desarrollar una vida plena. En concreto, por ejemplo, esta necesidad tiene una relación estadísticamente muy significativa con los costes de oportunidad laboral⁸⁶: es decir, que las personas que necesitan este tipo de ayudas tienen menos probabilidades de trabajar o de mantener su empleo. Los datos indican que el 64,66% de las personas que no tienen estos productos de apoyo, aunque los necesite, soportan estos costes de oportunidad laboral. Por otra parte, estos mismos costes los sufren especialmente las personas que tienen una discapacidad intelectual⁸⁷ o psicológica⁸⁸: en el primer caso, el 38,84% han sufrido costes laborales, es decir, desventajas para encontrar o mantener un empleo; en el segundo, el porcentaje es del 15,62%.

Estos productos de apoyo también ofrecen diferencias significativas en relación con el nivel de ingresos⁸⁹. En un caso similar al que se ha analizado antes con la necesidad de atención psicológica como consecuencia de la demora del diagnóstico, la mayor necesidad de apoyo personal y de ayudas técnicas se constata en los niveles intermedios de ingresos y se reduce en los extremos de la escala. De manera que las personas que más declaran requerir de estas ayudas –si sumamos las opciones “mucho” y “bastante”– son las que tienen ingresos entre 1.201 y 2.000€ mensuales (el 60,47%), entre 801 y 1.200€ (el 43,72%) y entre 2.001 y 2.800€ (el 42,53%). Parece constatarse que en los extremos inferiores las personas ni siquiera se plantean necesitar estas ayudas –por falta de

⁸⁶ [(χ^2 15, N=1576)=864,427 p<,000]

⁸⁷ [(χ^2 3, N=1576)=71,830 p<,000]

⁸⁸ [(χ^2 3, N=1576)=15,402 p<,002]

⁸⁹ [(χ^2 96, N=1576)=1687,010 p<,000]

información, conocimiento o, sencillamente, por tener otras necesidades más pre-
rentorias— y las de ingresos más altos requieren menos de estas ayudas porque
probablemente cubren esta necesidad con recursos propios.

Cualquier tipo de terapia, me parece que es muy, muy, muy buena y muy sana.
Incluso física a nivel de relajación, también lo utilizamos, pero sobre todo a ni-
vel mental, social, comunicativo, ¿no? Claro. Pero también es cierto, la gente
prioriza, ¿no? Y yo lo entiendo perfectamente. Si yo tengo que gastar dinero
entre... y tengo que escoger entre musicoterapia o entre el “fisio”, pues eviden-
temente escojo “fisio”, ¿no? **(Profesional sociosanitario)**

Yo tendría que llevar dos veces a la semana a mi hija a fisioterapia y no puedo,
no tengo dinero. A mí me gustaría llevarla una vez por semana a equinoterapia
y no puedo, no tengo dinero. **(Padre de menor afectado)**

Uso de ayudas Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

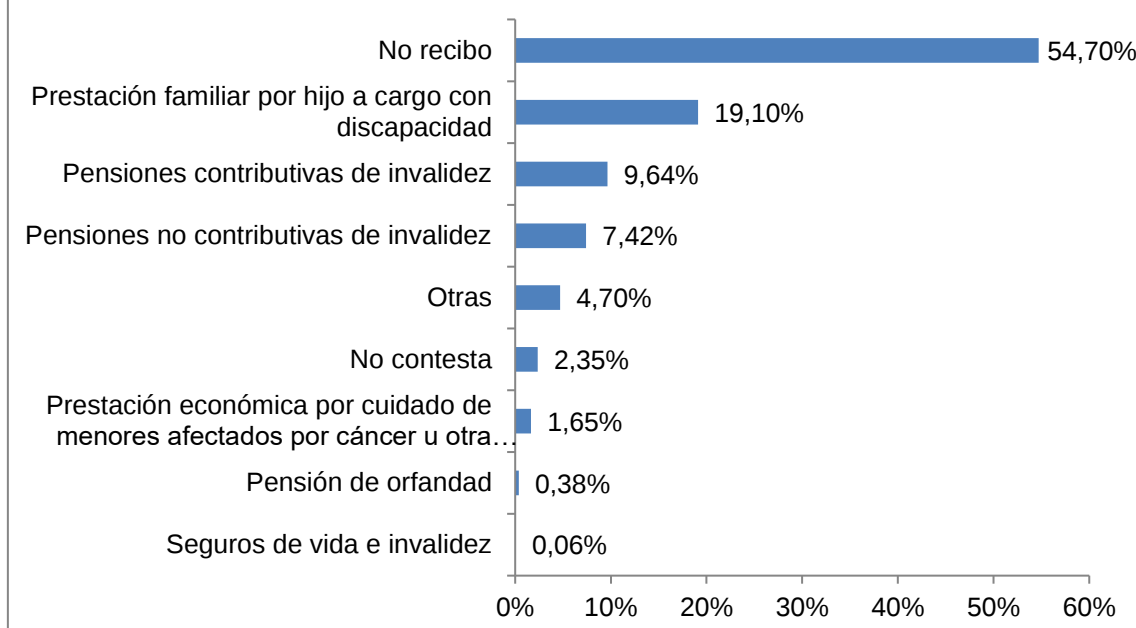
El 28,75% de las personas encuestadas indican que no necesitan ayudas o productos
de este tipo. Sin embargo, el 14,50% dijo no tener acceso a estas ayudas o productos,
aunque los necesita, y el 27,23% indicó que las ayudas o productos a los que tiene
acceso no satisfacen sus necesidades. **Este porcentaje es mayor que en 2009:** en-
tonces, el 19,34% no disponía de estas ayudas, y el 31,31% las tenía, aunque no eran
suficientes.

4.10. Prestaciones y otros recursos por motivo de discapacidad

Las prestaciones económicas a las que pueden tener acceso las personas con
EPF dependen de la valoración de la discapacidad y de la dependencia. Pero
existen otras ayudas que, en teoría, también están al alcance de estas personas.
Los datos vuelven a apuntar, sin embargo, que el acceso a estas prestaciones
también debe estar rodeado de dificultades, porque son una minoría de las per-
sonas que respondieron a esta pregunta las que dicen haber alcanzado una de
estas ayudas.

De hecho, más de la mitad (el 54,70%) indicaron que no reciben ninguna
de estas prestaciones; un 19,10% recibe la prestación por hijo con discapacidad
a cargo; el 17,06% recibe alguna pensión de invalidez (el 9,64% contributiva y el
7,42% no contributiva); y el 4,70% recibe otro tipo de ayudas económicas. En
suma, **el 40,86% recibe algún tipo de prestación por causa de su ER o dis-
capacidad.**

Gráfico 39: Tipo de prestación que recibe



Fuente: Elaboración propia

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

Existe una relación significativa entre las prestaciones y otros recursos por motivos de discapacidad y los distintos tipos o **grupos de enfermedades**⁹⁰. En primer lugar, las pensiones contributivas se perciben fundamentalmente por parte de las personas con alguna EPF del grupo de las genitourinarias (el 35,71% de los casos), las infecciosas y parasitarias (el 21,28%) y las neoplasias (el 17,95%); pero estas pensiones son percibidas por menos del 5% de las personas afectadas por enfermedades de la sangre y hematopoyéticas (concretamente en el 4,41% de los casos), las anomalías congénitas (el 3,52%) y las personas sin diagnóstico (de las que únicamente el 3,77% recibe este tipo de pensiones). En el caso de las personas con enfermedades mentales, no las perciben en ningún caso.

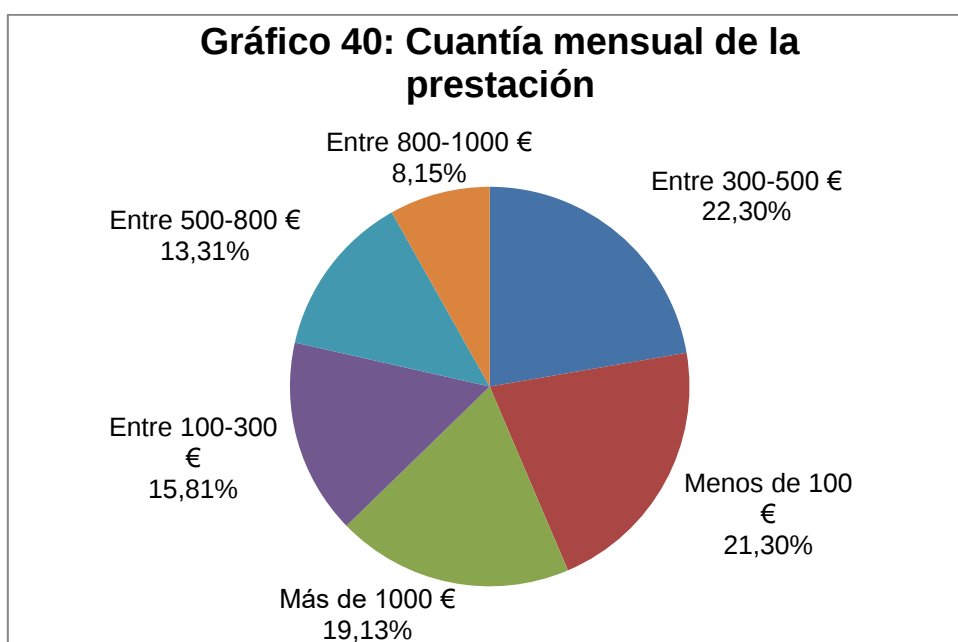
Por su parte, las pensiones no contributivas son percibidas en mayor medida por las personas con EPF del grupo de las infecciosas y parasitarias (el 19,15%). Pero las perciben sólo el 5,03% de las personas con anomalías congénitas, y el 2,56% de las personas con neoplasias; finalmente, no las reciben en absoluto las personas con enfermedades digestivas y circulatorias.

Por último, y en relación con la prestación familiar por hijo a cargo con discapacidad, las personas o familias que las perciben en mayor medida son las del grupo de las enfermedades mentales (el 51,52%), con anomalías congénitas (el 36,55%) y las personas sin diagnóstico (el 35,93%). Por el contrario, las personas o familias que reciben estas ayudas en menor proporción son las del grupo

⁹⁰ [(x2 104, N=1576)=296,961 p<,000]

de las enfermedades musculares, esqueléticas y conectivas (el 7,51%, en concreto) o con neoplasias (el 2,56%); y no las perciben en absoluto las de los grupos de la piel y subcutáneas y de las genitourinarias.

La cuantía media de la prestación mensual es muy variada. El 21,30% de las personas que respondieron esta pregunta reciben menos de 100€ al mes; el 15,81 entre 101 y 300€; el 22,30% entre 301 y 500€; el 13,31% entre 501 y 800; el 8,15% entre 801 y 1.000; y el 19,13 más de 1.000€ al mes.



Fuente: Elaboración propia

En los grupos de discusión y las entrevistas también se destacó la prevención y se manifestó la impresión de que en los últimos años se han reducido las ayudas.

De forma estatal, digamos, no hay ninguna ayuda. Eso tiene que ser, pues tú misma, que a lo mejor contrates a una persona o... tengas recursos, pues no sé... **(Familiar con persona adulta afectada)**

En este país, sanidad ha quitado muchísimas cosas de las que se estaban subvencionando, han quitado mucho, y en este país no se gasta en prevención, se gasta a posteriori. **(Familiar con hijo afectado)**

Prestaciones
Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017
El 54,7% indicó que no reciben ninguna de estas prestaciones; un 19,1% recibe la prestación por hijo con discapacidad a cargo; el 17,06% recibe alguna pensión de invalidez (el 9,64% contributiva y el 7,42% no contributiva); y el 4,7% recibe otro tipo de ayudas económicas. En suma, el 40,86% recibe algún tipo de prestación por causa de su ER o discapacidad (en 2009 eran el 37,71%).

Más allá de la atención sociosanitaria, este estudio pretende evaluar si las personas con EPF pueden ejercer su ciudadanía en plenitud de condiciones. Es decir, si tienen acceso real a unos derechos reconocidos por la legislación.

En este capítulo se analiza la situación que en estos momentos tienen las personas con EPF en relación con estos derechos, y en particular, los que tienen que ver con el acceso a la vivienda, el ámbito laboral y educativo; así como el impacto que la enfermedad tiene en el presupuesto familiar. Después de este estudio de situación, se analiza la percepción subjetiva que las personas con EPF tienen de estas dimensiones de su vida, así como, concretamente, en qué medida se han sentido o se sienten discriminadas en estos ámbitos, es decir, en qué medida se sienten excluidos del entorno social en el que se desarrollan.

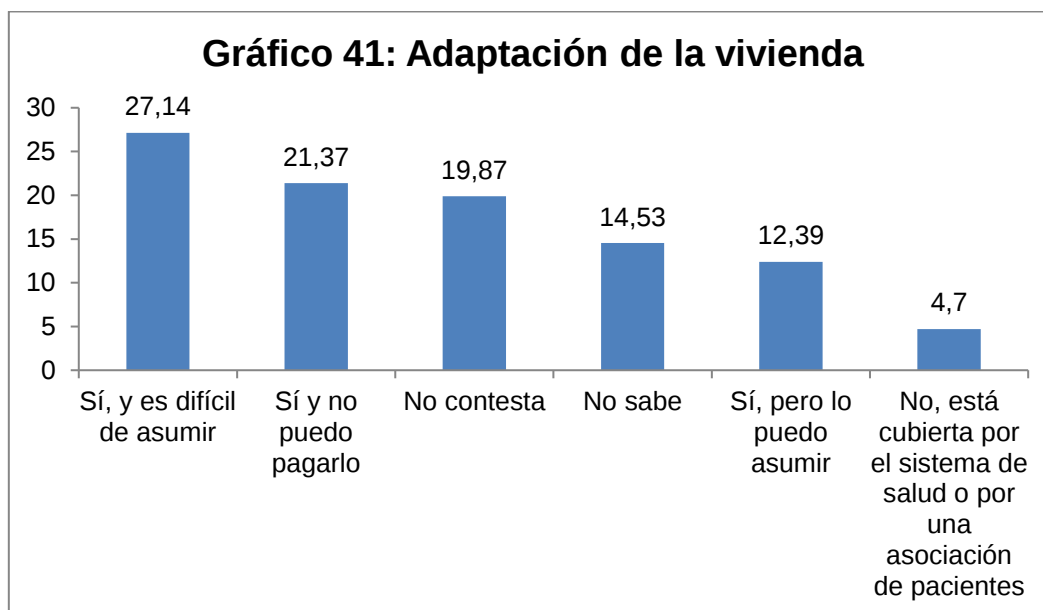
5.1. Adaptación de la vivienda

Cuando se les pregunta a las personas encuestadas por los gastos por causa de su ER, casi la mitad de la muestra (el 48,51%) indica que ha tenido que afrontar los que se derivan de la adaptación de su vivienda y que ha sido difícil de asumir (el 27,14%) o directamente no pueden asumirlos (el 21,37%). Únicamente el 4,7% declara que esos gastos los ha asumido la Administración pública o una asociación de pacientes.

Esta necesidad de pagar los gastos de adaptación de la vivienda para atender o cubrir mejor las circunstancias de la enfermedad presenta diferencias significativas por **tipos de enfermedades**⁹¹. De manera que las que más dificultades tienen para asumir estos gastos son las personas con enfermedades del

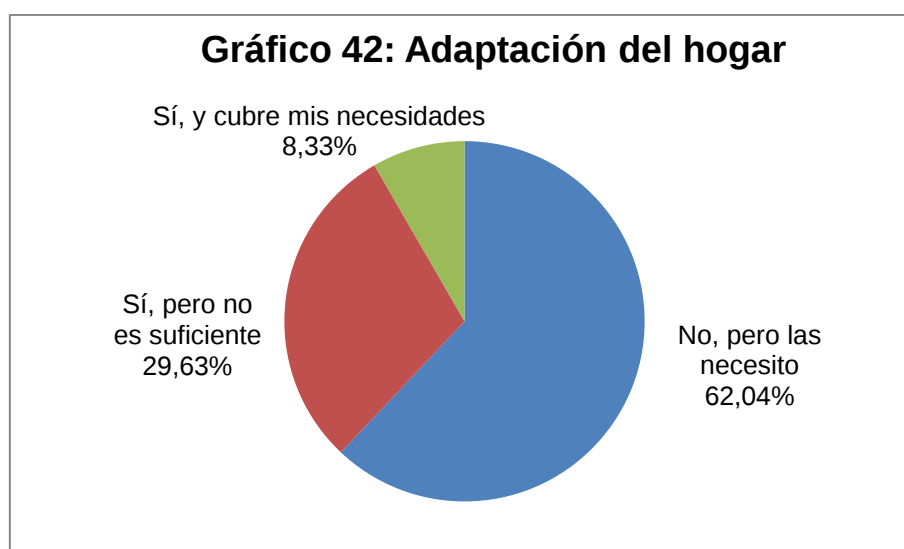
⁹¹ [(χ^2 78, N=1576)=137,224 p<,000]

grupo de las infecciosas y parasitarias (en el 34,04% de los casos) y con enfermedades mentales (el 21,21%). Por el contrario, las personas con enfermedades digestivas o con neoplasias indican no tener estas dificultades en absoluto.⁹²



Fuente: Elaboración propia

En relación con las ayudas que reciben las personas que responden a la encuesta, el 62,04% dice que no recibe ayuda para la adaptación del hogar, aunque la necesita, y el 29,63% indica que sí que la recibe, pero que es insuficiente. Únicamente el 8,33% declara que la ayuda por parte de la administración cubre sus necesidades en este ámbito.

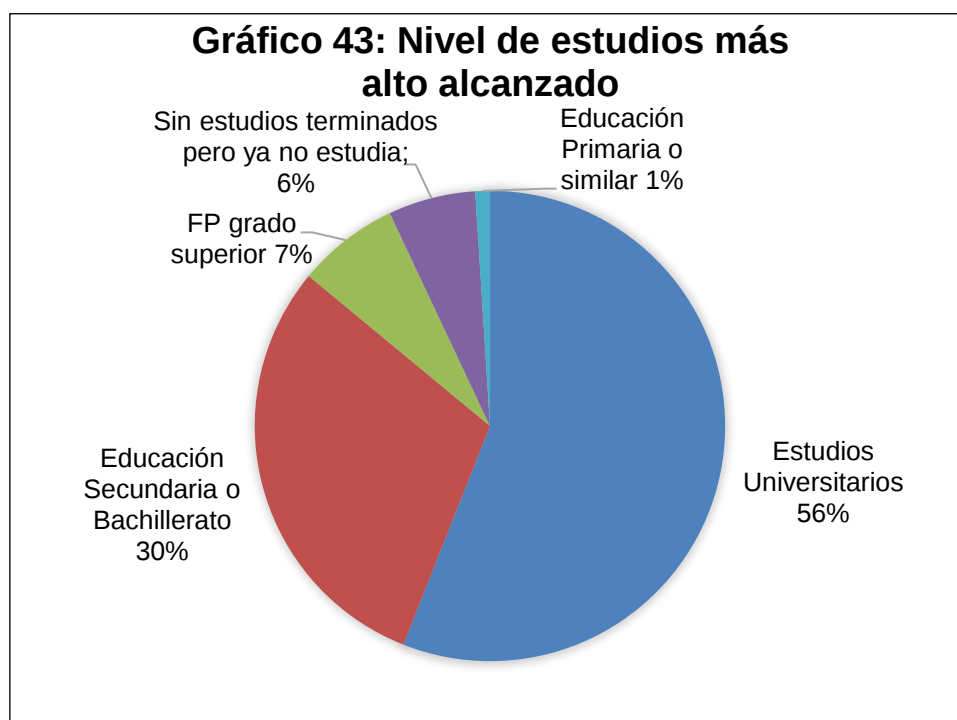


Fuente: Elaboración propia

⁹² Estas magnitudes se han obtenido sumando los porcentajes de las que responden con las opciones “sí, y es difícil de asumir” y “sí y no puedo pagarlo” de esta pregunta.

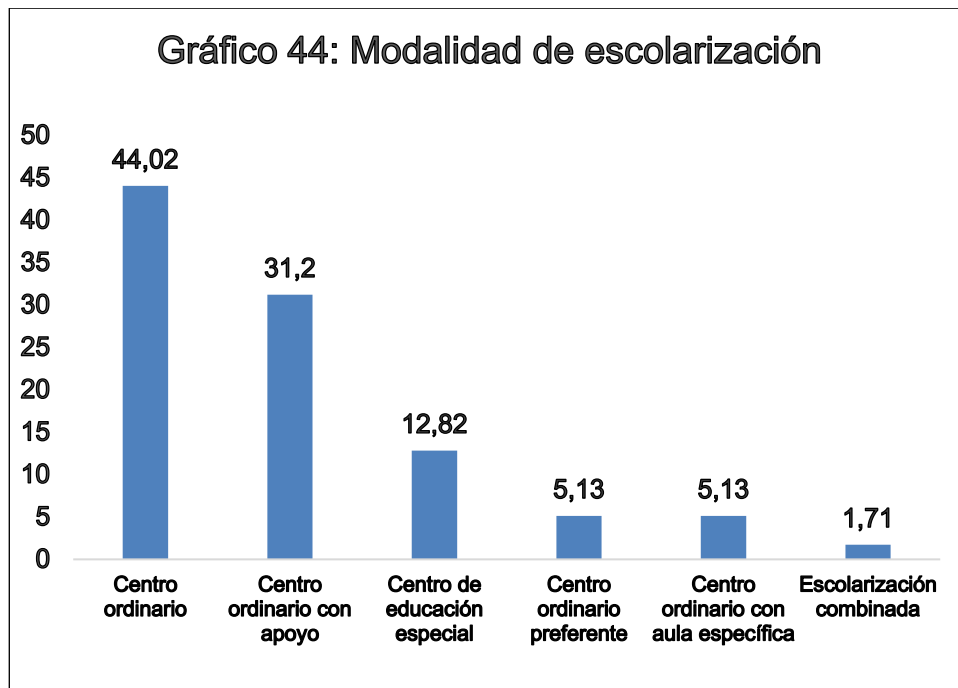
5.2. Educación y formación

Teniendo en cuenta únicamente las personas que responden a esta pregunta de la encuesta y que son mayores de 18 años, para poder valorar más exactamente el grado educativo alcanzado, más de la mitad (el 56%) han alcanzado estudios universitarios; el 30% tiene estudios de educación secundaria o bachillerato; y el 7% una formación profesional superior. El 6% de esas personas no tiene estudios terminados y ya no estudia; y finalmente, el 1% tiene sólo educación primaria o similar.



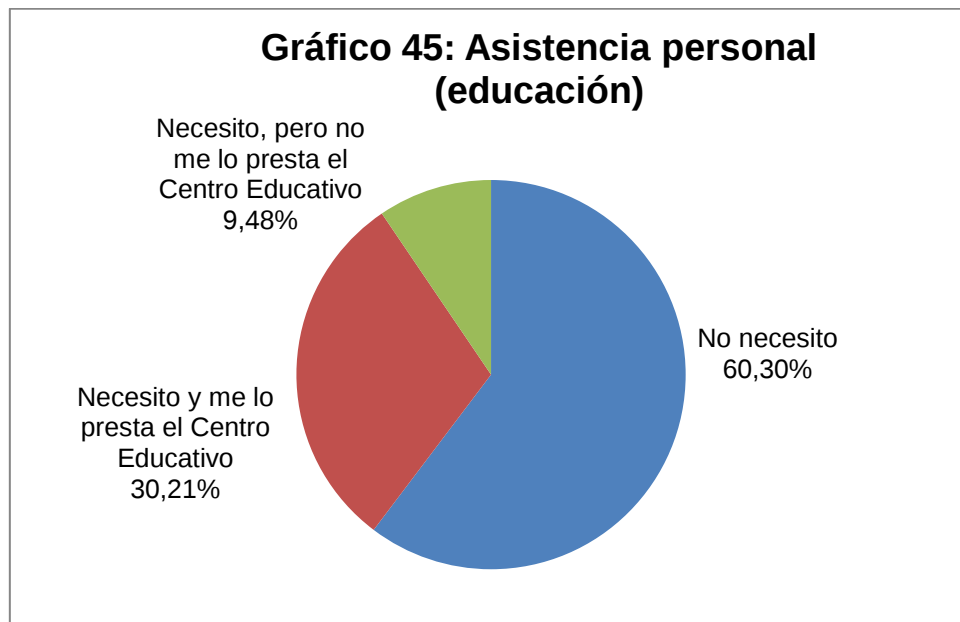
Fuente: Elaboración propia

Respecto a la modalidad de escolarización, un 44,02% de las personas que responden la encuesta y que se encuentran en edad escolar estudia en un centro ordinario, y un 31,20% estudia en un centro ordinario con apoyo, frente a un 12,82% que realiza su formación en un centro de educación especial. Un 5,13% estudia en un centro ordinario con aula específica y, exactamente el mismo porcentaje, un 5,13%, lo hace en un centro ordinario preferente. Finalmente, un 1,71% realiza su formación en un centro de escolarización combinada.



Fuente: Elaboración propia

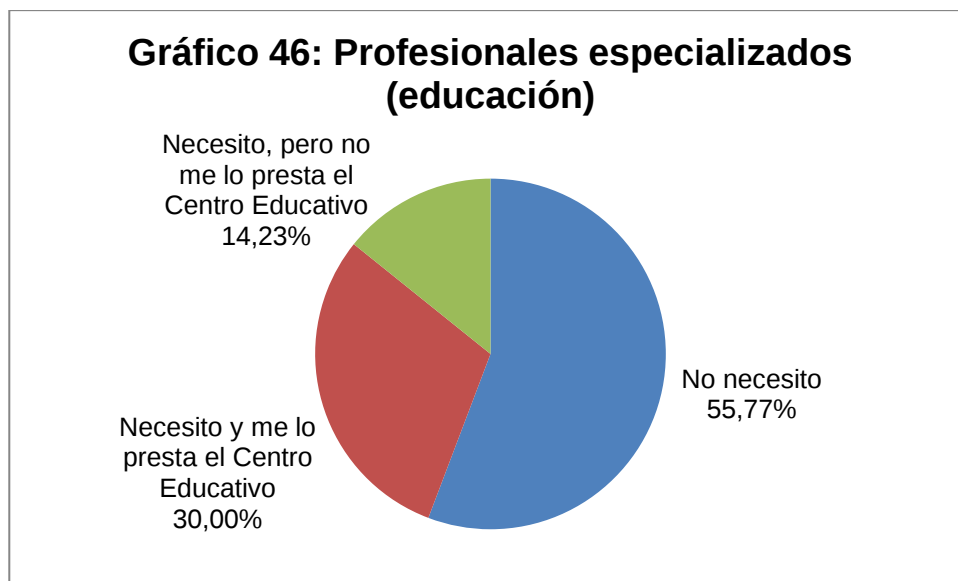
Respecto a la necesidad de **asistencia personal**, el 60,3% reconoce no haberla requerido; un 30,22% indica que sí la necesita y se la presta el centro educativo; y únicamente un 9,48% indica que el centro en cuestión no le presta este apoyo.



Fuente: Elaboración propia

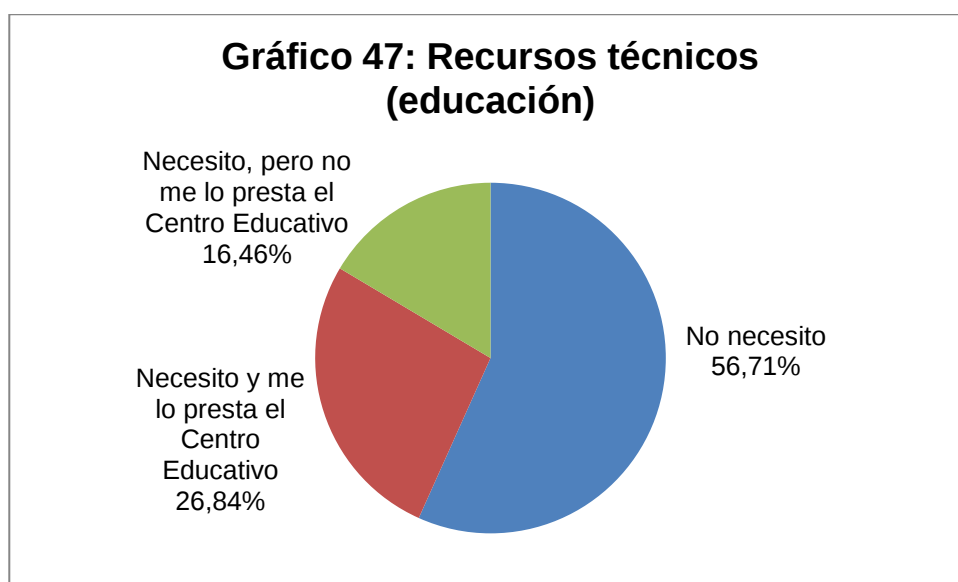
Un 55,77% de las personas de la muestra dice no necesitar profesionales especializados para el aprendizaje, mientras que un 30% indica que sí que los necesita y que el centro educativo dispone de esta ayuda. Frente a ellos, el

14,23% afirma necesitar apoyo de un profesional especializado, pero que el centro educativo no lo cubre o no dispone de él.



Fuente: Elaboración propia

Más de la mitad de la muestra, un 56,71%, declara no necesitar recursos técnicos en materia educativa, mientras que un 26,84% dice que sí necesita de estos recursos y es el centro educativo el que se los presta. Finalmente, un 16,46% necesita de estos recursos y el centro educativo no se los presta.



Fuente: Elaboración propia

Si se toma el conjunto de estos tres tipos de necesidades –de asistencia personal, de profesionales especializados y de recursos técnicos y de accesibilidad– y se extrae una media de las respuestas, se observa que el 57,59% de las personas que responde estas cuestiones indica no necesitar

ninguna de estas ayudas; que al 29,01% se las presta el centro educativo, y que **únicamente el 13,39% no las recibe por parte de este.**

En los grupos de discusión y en las entrevistas los participantes resaltaron la importancia de la formación de menores para que, en el futuro, puedan afrontar mejor la presencia de compañeros con alguna enfermedad o para ejercer una ciudadanía más concienciada e informada acerca de ellas. Esta es una de las ideas que se identifican como claves para conseguir una sociedad realmente inclusiva, permeable a la diversidad. Esta idea también se extiende en los grupos y entrevistas a maestros, a formadores de menores, y a profesionales del ámbito sanitario.

La formación que te dan desde pequeños, igual que aprendes inglés, puedes aprender sobre enfermedades, puedes aprender sobre otras cosas, quiero decir. **(Profesional sociosanitario)**

¿Tan difícil es meter la especialización? Estudiar, ver un poquito lo que es, lo que estas niñas necesitan, a parte de los tratamientos médicos, meterlo dentro de los “coles”. Para eso es una educación especial... ¡digo yo! ¿No? **(Profesional sociosanitario)**

Que se hagan programas sobre ER en colegios, hay niños que están sufriendo acoso y rechazo por la ER y los centros no hacen nada y no dan importancia. **(Cuestionario a personas con EPF)**

Yo es lo que digo, tenemos que intentar que profesionales por ejemplo como enfermería, oye, pues que también conozcan las ER, que haya también opción a conocerlas. **(Familiar de persona adulta afectada)**

Los participantes también destacan que continúa habiendo muchos problemas administrativos que tienen que ver con el desconocimiento que los centros tienen de algunos recursos que podrían utilizarse o por falta de flexibilidad a la hora de aplicar las normas que prevén determinadas situaciones.

La Administración tiene estipulada una serie de ayudas de nivel de adaptación al puesto, al puesto de estudio etcétera, como muy encorsetadas, ¿no? Entonces, todo lo que se salga de lo que ellos tienen preestablecido, pues te toca pelearlo mucho y a veces no lo consigues. Tú como padre tienes que adelantarte a comprarlo tú, porque si estás esperando a que la Administración te lo financie, pues... probablemente haya perdido el curso. **(Madre de menor afectado)**

No obstante, los datos recogidos muestran que, en términos generales, se percibe una evolución hacia la integración educativa por parte de las personas entrevistadas.

Mi marido estuvo en un colegio para niños con deficiencias de todo tipo, visuales, mentales... es decir, todos los niños con discapacidad juntos. Hasta que se

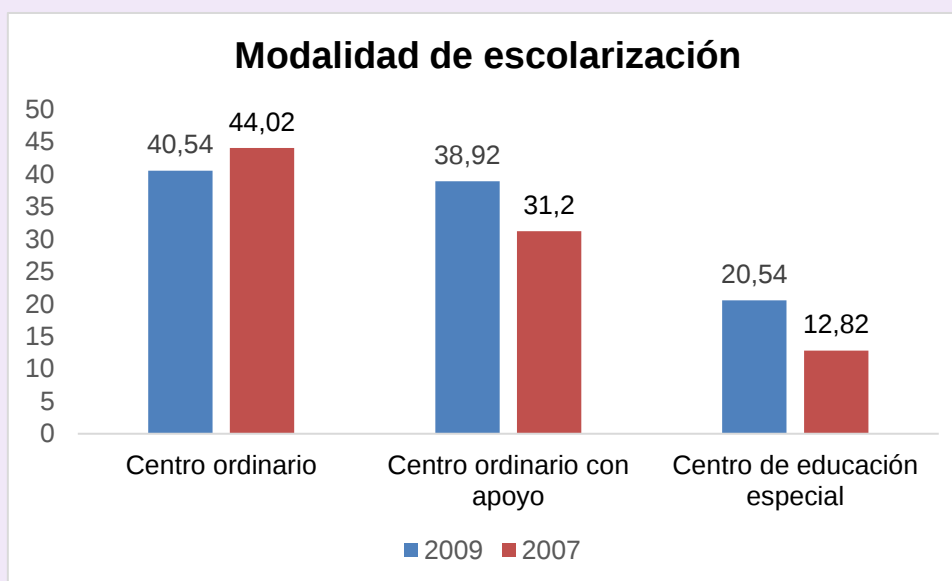
empezó con la integración en los colegios con los niños con discapacidad. Y entonces entró en un colegio que le costó al principio porque no estaba acostumbrado, pero, se cogió a la marcha, quiero decir que, había ese desconocimiento de integrar también a las personas con discapacidad. Hoy en día eso es diferente. **(Familiar de persona adulta afectada)**

Cuando ya terminaban infantil, iba a entrar en primaria, yo pregunté si sería bueno que repitiera, antes de que siguiera porque ya se veía... que se iba distanciando. Y me dijeron que no, que estaba muy bien integrado, que tenía ahí sus amigos, que iba muy contento, y que casi era más positivo el mantenerle ahí con los amigos que ya se le irá adaptando el material y todo... he tenido suerte para ser un colegio público. **Madre de menor afectado)**

Va a un “cole” de integración que va con los nenes de su edad, entra con ellos, hacen una asamblea y tal, bueno hasta por horas, y luego se los llevan al aula específica. Y la llevan al “fisio” también, porque el “cole” tiene “fisio”, o sea que... muy bien. ¡Muy contentos! **(Madre de menor afectado)**

Centros y asistencia personal en el ámbito educativo Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

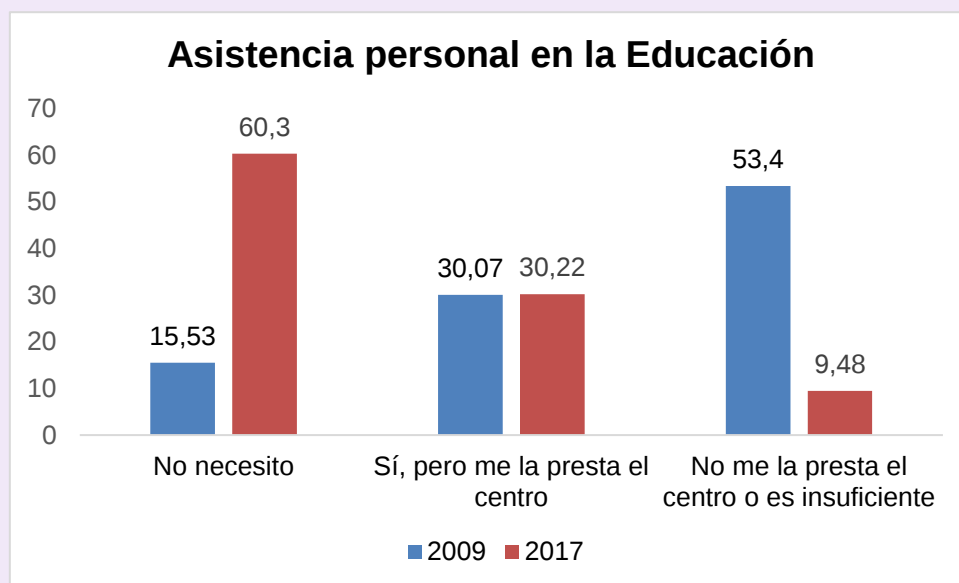
Respecto a la modalidad de escolarización de los niños y niñas con EPF, un 44% están en un centro ordinario, y un 31,2% estudia en un centro ordinario con apoyo, frente a un 12,82% que realiza su formación en un centro de educación especial. Un 5,13% estudia en un centro ordinario con aula específica, el mismo porcentaje que lo hace en un centro ordinario preferente. Finalmente, un 1,71% realiza su formación en un centro de escolarización combinada. Aunque las categorías utilizadas no son las mismas para el presente estudio y el primer ENSERio, si se equiparan en sus características principales, se observa una reducción de la escolarización en los centros ordinarios con ayudas especiales, así como también en los centros de educación especial, al tiempo que aumenta ligeramente la escolarización en los centros ordinarios sin apoyos especiales.



Fuente: Elaboración propia

Asistencia personal en el ámbito educativo

En el Estudio de 2009 se constataba que un 15,53% no necesitaba de estos apoyos; un 30,07% sí los necesitaba y efectivamente los recibía por parte del centro educativo; y un 53,40% no los recibía en absoluto o eran insuficientes para cubrir sus necesidades. En la muestra analizada, el 60,3% dice no necesitar esta asistencia personal educativa; un 30,22% indica que sí la necesita y se la presta el Centro Educativo (un dato muy similar al de 2009); y únicamente un 9,48% indica que el centro educativo no le presta este apoyo.



Fuente: Elaboración propia a partir de los datos de los ENSERio 2009 y 2017

Si se toma el conjunto de estos tres tipos de necesidades –de asistencia personal, de profesionales especializados y de recursos técnicos y de accesibilidad– y se extrae una media de las respuestas, se observa que en 2017 el 57,59% indica no necesitar ninguna de estas ayudas; el 29,01% que se las presta el centro educativo, y únicamente el 13,39% que no las recibe por parte de este.

5.3. Acceso al empleo

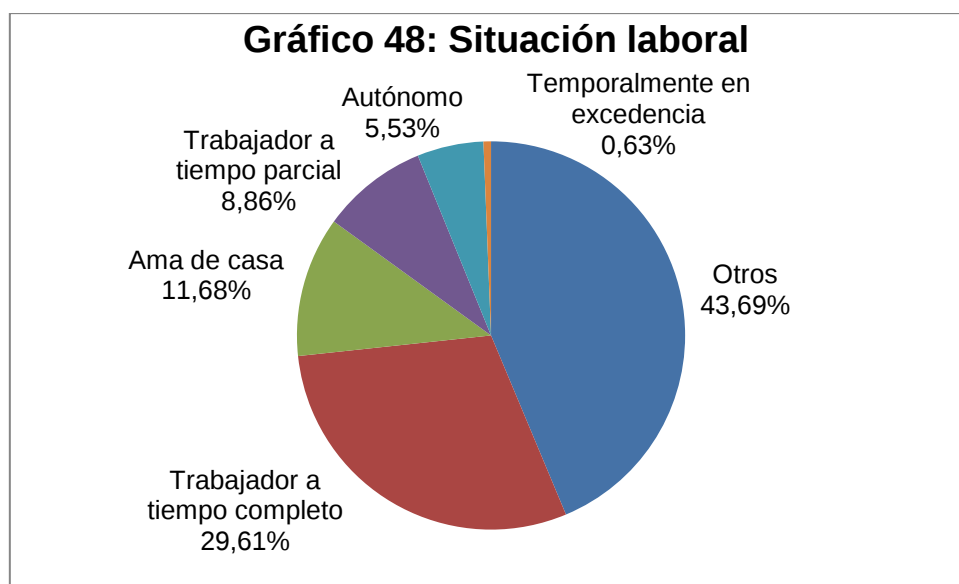
Por lo que hace a la actividad laboral, un 60,69% de las personas encuestadas en edad de trabajar (mayores de 16 años) declara que no tiene empleo, frente a un 33,62% que dice que sí que lo tiene. En consecuencia, la tasa de actividad entre las personas con EPF es actualmente del 58,46% y la de paro es del 23,84%. Según los datos de la Encuesta de Población Activa (EPA) del primer trimestre de 2017 para la población general, la tasa de actividad es en este momento del 58,78% y la de paro del 18,75%.

Es decir, la tasa de actividad en el caso de las personas con EPF es prácticamente idéntica a la de la población general, al tiempo que su tasa de paro es algo más de 5 puntos superior. Probablemente esto tiene que ver con los costes de oportunidad laborales que se observan en el colectivo. Esta

circunstancia se puede relacionar también con las limitaciones que la enfermedad produce y las necesidades de ayuda o apoyo de estas personas en el ámbito laboral, apoyos que no acaban de incorporarse a los puestos de trabajo.

Precisamente, los datos del presente estudio indican que en el caso de las personas con EPF, el acceso al empleo tiene una relación estadísticamente significativa con el grado de discapacidad⁹³, y con el sexo⁹⁴. Por lo que hace a la primera variable, se observa claramente una mayor dificultad para trabajar conforme aumenta el grado de discapacidad. Así, entre las personas que tienen un grado de discapacidad entre el 33 y el 64%, los que dicen trabajar son uno de cada cuatro, el 25,19%; con un grado de entre 65 y 74% de discapacidad, trabajan el 11,48%; y con el grado máximo de discapacidad, mayor del 75%, únicamente trabajan el 8,7%. Es claro, por tanto, que **la discapacidad es una barrera para el empleo**. Y que cuanto mayor sea su grado, más alta es esa barrera. En lo que se refiere a la relación entre el empleo y el sexo, trabajan algo más las mujeres que los hombres, un 27,98%, en el caso de las mujeres y un 19,48% los hombres.

La situación laboral de los encuestados se distribuye de la siguiente manera: un 29,6% trabajan a tiempo completo, un 11,7% son amas de casa, un 8,9% trabajan a tiempo parcial y un 5,5% son trabajadores autónomos. Frente a ellos, el 0,6% se encuentra en situación de excedencia y un 43,7% en otras circunstancias respecto a su situación laboral: en paro, jubilado, en edad escolar, o con una invalidez provisional o permanente.



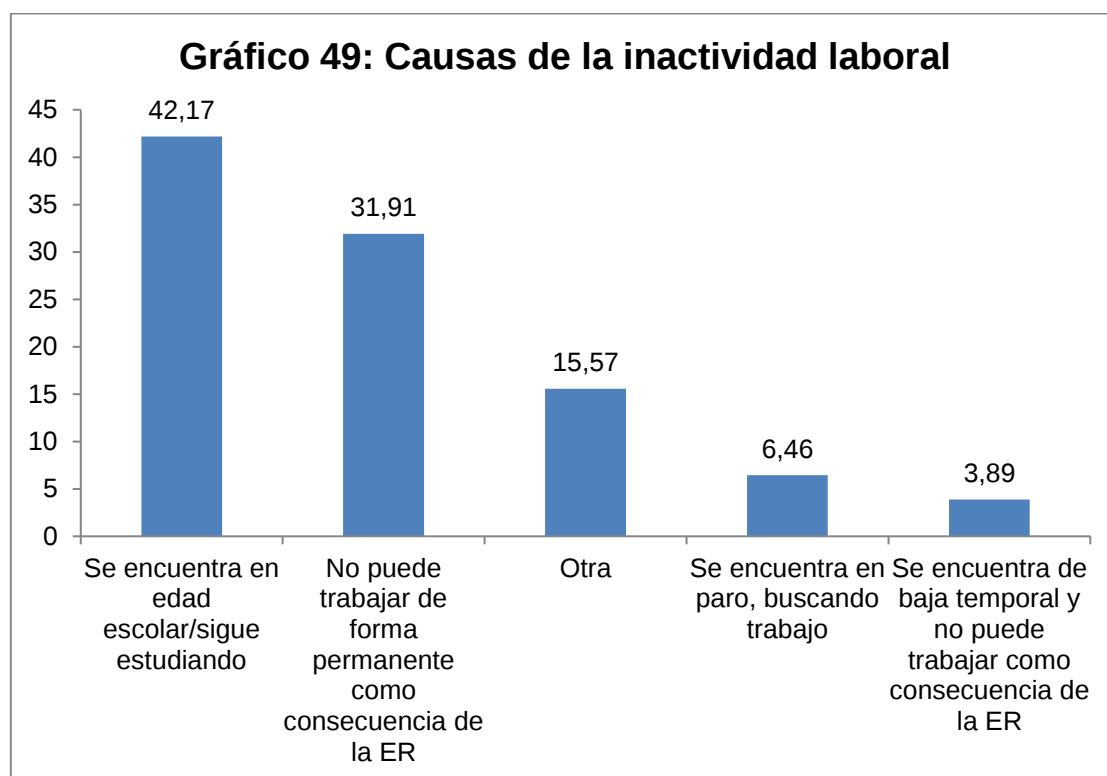
Fuente: Elaboración propia

⁹³ [(χ^2 30, N=1576)=130,720 p<,000]

⁹⁴ [(χ^2 6, N=1576)=22,987 p<,001]

Existe una relación estadísticamente significativa entre el acceso al empleo y los distintos **tipos de enfermedades**⁹⁵. Así, los datos muestran que trabajan el 47,06% de las personas con enfermedades de la sangre y hematopoyéticas, y el 42,86% de las personas con enfermedades de la piel y subcutáneas, que son las que presentan un nivel mayor de actividad laboral. Por el contrario, las personas con un nivel menor de actividad laboral son las personas con anomalías congénitas (17,09%) y las personas sin diagnóstico (13,21%).

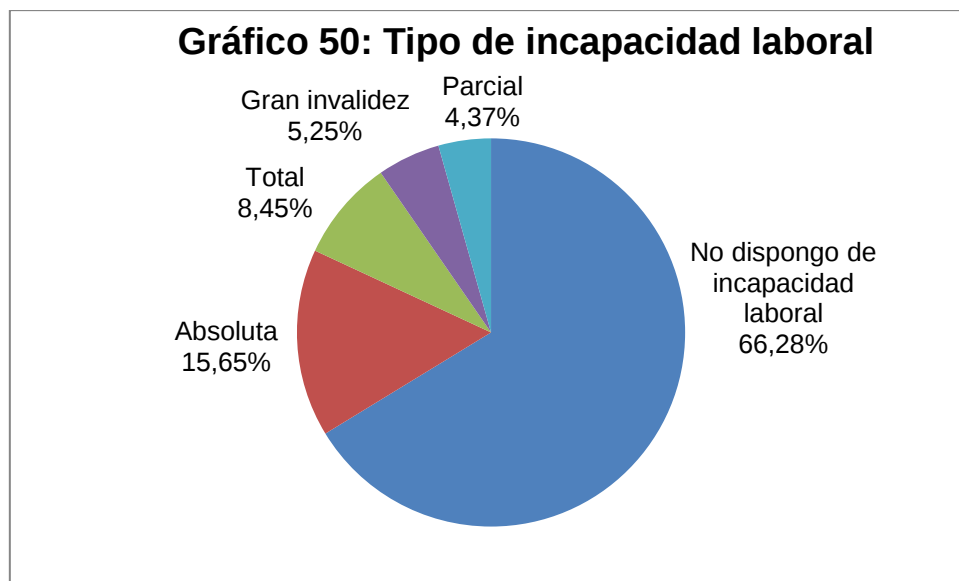
En relación con la inactividad laboral, un 42,17% declara que aún se encuentra en edad escolar, mientras que un 31,91% no puede trabajar de forma permanente como consecuencia de la ER; un 6,46% de los encuestados declara encontrarse en situación de paro y buscando trabajo, mientras que un 15,57% está en otra situación que es motivo de su inactividad y un 3,89% se encuentra de baja temporal y no puede trabajar como consecuencia de la ER. En suma, **la ER determina esta situación de inactividad laboral en un 35,8% de los casos.**



Fuente: Elaboración propia

En ocasiones, esta inactividad está reconocida por la Seguridad Social mediante un certificado de incapacidad laboral.

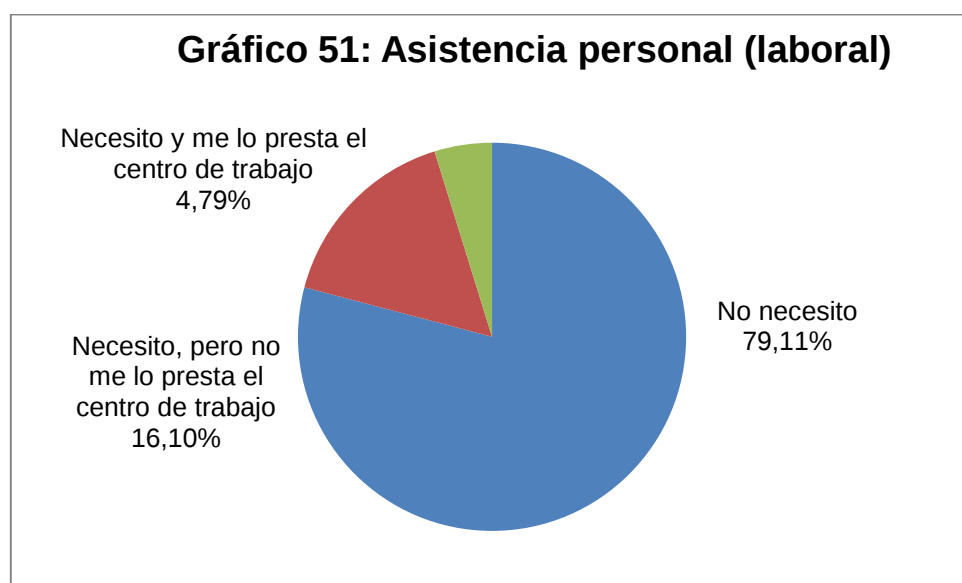
⁹⁵ [(χ^2 26, N=1576)=76,897 p<,000]



Fuente: Elaboración propia

En la muestra analizada, un 66,28% de las personas que respondieron a esta pregunta declara que no dispone de la incapacidad, mientras que el 24,1% tiene una incapacidad absoluta o total; un 5,25% tiene una gran invalidez y un 4,37% declara tener una invalidez parcial.

Como consecuencia de determinadas discapacidades, la persona con una EPF requiere en ocasiones de una asistencia en el ámbito laboral. En concreto, un 79,11% de las personas que respondieron esta pregunta manifiesta no necesitar de este tipo de ayuda; un 16,10% necesita asistencia, pero no se la proporciona el centro de trabajo; y un 4,79% declara necesitar ayuda y recibirla del centro de trabajo.



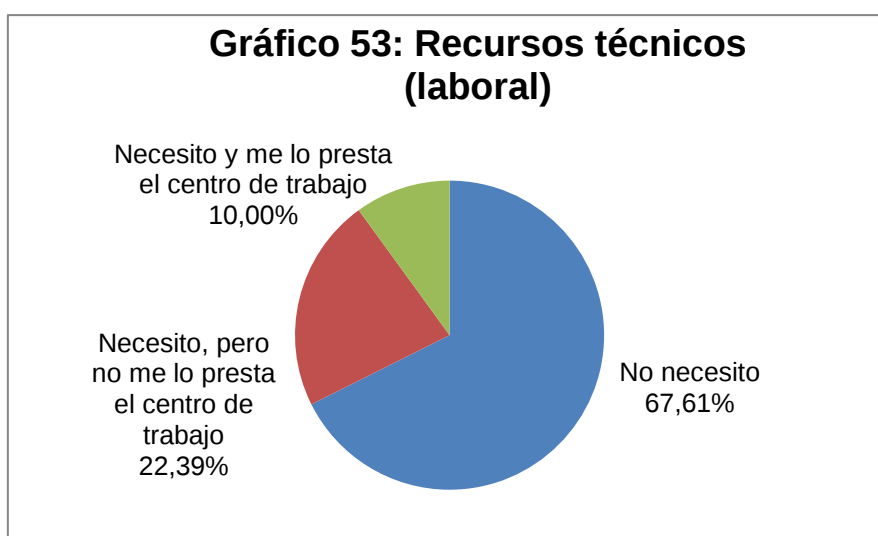
Fuente: Elaboración propia

En ocasiones, además, esta asistencia no puede prestarla cualquier persona, sino que exige una preparación. Es decir, ha de ser asumida por asistentes profesionales. Lo que tiene otras implicaciones, económicas, por ejemplo. En este sentido, un 79,32% manifiesta no necesitar la asistencia de profesionales especializados en el ámbito laboral; un 15,48% necesita ayuda profesional y el centro de trabajo no se la proporciona; y únicamente un 5,20% declara necesitar ayuda y recibirla por parte del centro de trabajo.



Fuente: Elaboración propia

Finalmente, esta asistencia implica en ocasiones la necesidad de determinados elementos, dispositivos o recursos técnicos para poder ser eficaz. En la muestra analizada, un 67,61% manifiesta no necesitarlos; un 22,39% necesita recursos técnicos, pero el centro de trabajo no se los proporciona; y un 10% declara necesitar apoyo de recursos técnicos y recibirlo del centro de trabajo.



Fuente: Elaboración propia

Por ser discapacitada, obtuve mi plaza, entonces fueron cosas de decir, bueno, dentro de lo que cabe... luego, una vez dentro, muestras que vales como los demás y ya está. Pero claro, igual de otra manera no hubiera podido demostrar lo que valgo [...] Aunque optes al trabajo y tengas la oportunidad, tendrás que demostrar como todos los demás que te lo mereces. **(Persona adulta con una EPF)**

Yo fui como una más, hice la entrevista como todo el mundo, una entrevista en grupo... tal, no sé qué...y me llamaron que me habían cogido, y yo entonces, ¡jolin!, qué alegría que me han cogido sin saber nada... y cuando ya estaba una semana dije: por cierto, que no veo bien, lo digo porque igual tenéis bonificación, pero lo dije cuando ya me habían cogido. [...] Fui la primera en una tienda con discapacidad, y yo a partir de ahí yo ya me fui, pero siguieron contratando gente con discapacidad. **(Persona adulta con una EPF)**

Empleo Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

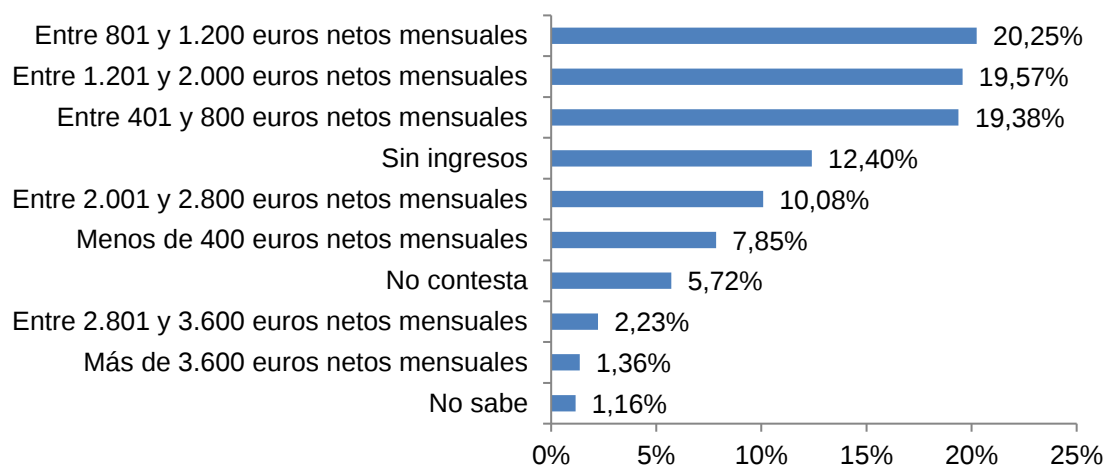
En relación con la actividad laboral, un 33,62% de las personas encuestadas en edad de trabajar (mayores de 16 años) declara que tiene empleo, mientras que, en 2009, las personas en edad de trabajar que tenían un empleo eran el 42,89%, casi 10 puntos por encima.

5.4. Impacto de la enfermedad en el presupuesto familiar

Las ER suponen un fuerte impacto sobre el presupuesto de las familias que conviven con ellas. El objetivo de este apartado es valorar ese impacto en el conjunto del colectivo. Para ello, se valorará el volumen de los ingresos personales y familiares de las personas con estas enfermedades y, posteriormente, se contrastará este dato con el coste de los productos y medicamentos imprescindibles para afrontar la enfermedad y sus consecuencias.

En relación con el volumen de los ingresos, un 12,4% (más de uno de cada diez encuestados) dice no tener ningún ingreso y el 7,85% indica que tiene unos ingresos mensuales por debajo de los 400€; es decir, el 20,25% de las personas de la encuesta (una de cada cinco) tiene ingresos por debajo de los 400€ mensuales. Un porcentaje similar tienen unos ingresos entre los 401 y los 800€ (el 19,38%), entre los 801 y los 1.200€ (el 20,25%) o entre los 1.201 y los 2.000€ (el 19,57%). Finalmente, una de cada diez personas (el 10,08%) tiene unos ingresos entre los 2.001 y los 2.800€; el 2,23% entre los 2.801 y los 3.600€; y el 1,36% dice ingresar más de 3.600€ al mes. En definitiva, el 13,67% (una de cada siete personas) ingresa más de 2.000€ al mes.

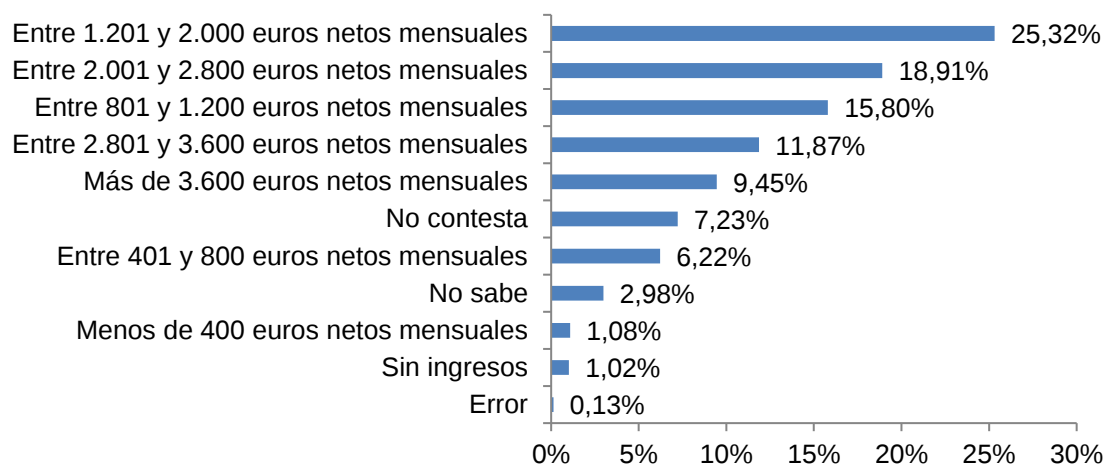
Gráfico 54: Ingresos de la persona afectada (mensuales)



Fuente: Elaboración propia

Respecto a los **ingresos del hogar por mes**, se declaran sin ingresos un 1,02% de las personas encuestadas; un 1,08% dicen que ingresa menos de 400€ al mes; un 6,2% ingresan entre 401 y 800€; un 15,8% entre 801 y 1.200€; un 25,3% declara percibir entre 1.201 y 2.000€, un 18,9% entre 2.001 y 2.800€ al mes, un 11,9% entre 2.801 y 3.600€ al mes; y declaran ingresar más de 3.600€ al mes un 9,5%.

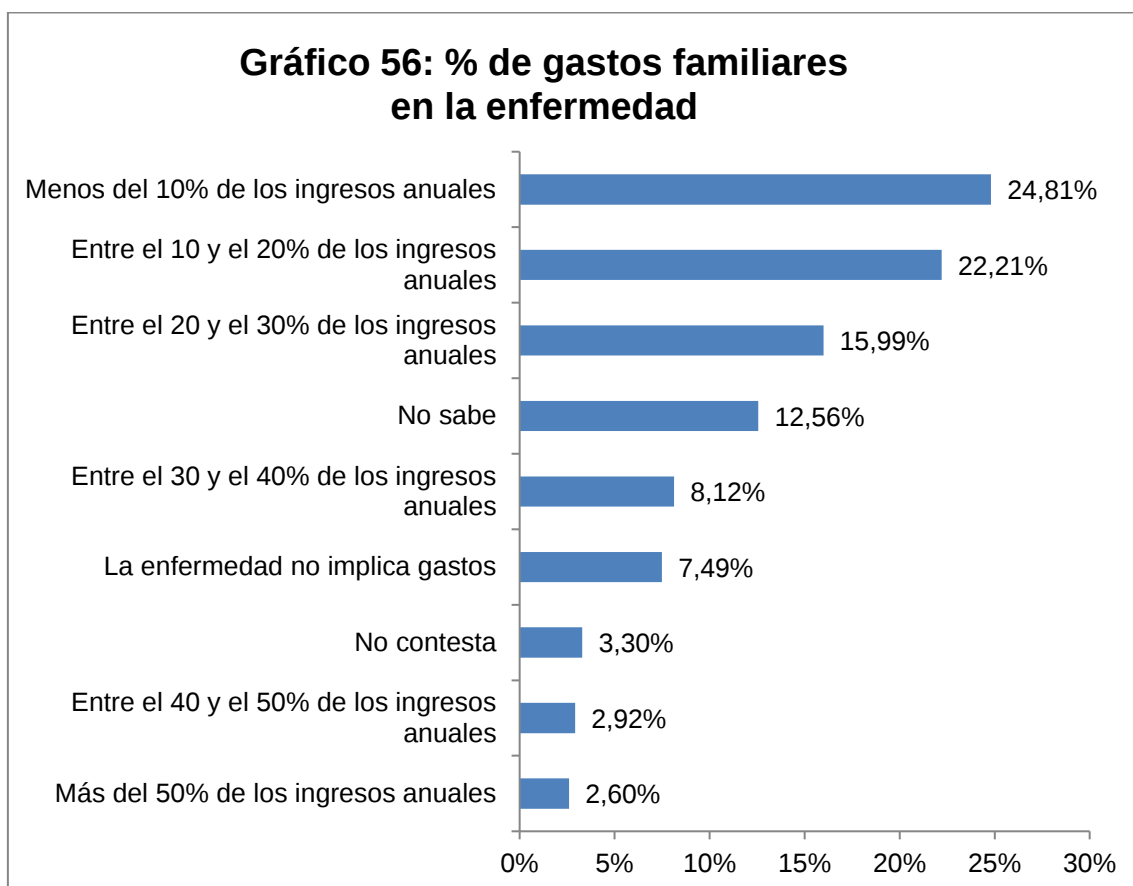
Gráfico 55: Ingresos de la unidad familiar (mensuales)



Fuente: Elaboración propia

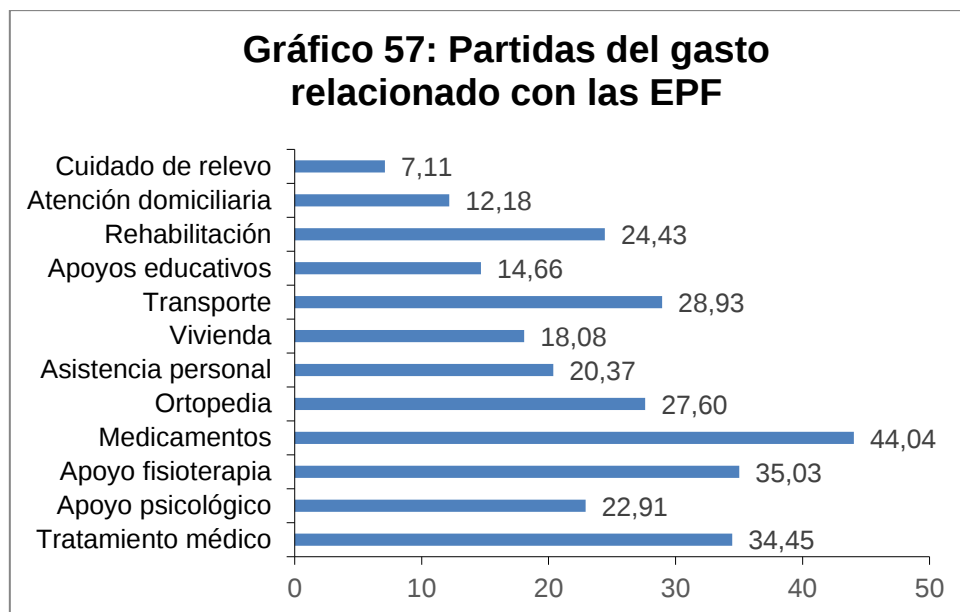
Por su parte, el **porcentaje de gasto familiar que supone la enfermedad**, un 24,81% señala que es menos del 10% de los ingresos mensuales; para un 22,21% el gasto de la enfermedad supone entre el 10 y el

20% de los ingresos y para un 15,99% entre un 20 y un 30%. Para un 8,12% los gastos de la enfermedad suponen entre un 30 y un 40% de los ingresos, para el 2,92% son entre el 40 y 50% de los ingresos y para un 2,6% de los encuestados los gastos suponen más del 50% de los ingresos. Finalmente, para un 7,49% la enfermedad no implica gastos. En suma, **los gastos por enfermedad suponen más del 20% de los ingresos para el 29,63% de las personas con una EPF.**



Fuente: Elaboración propia

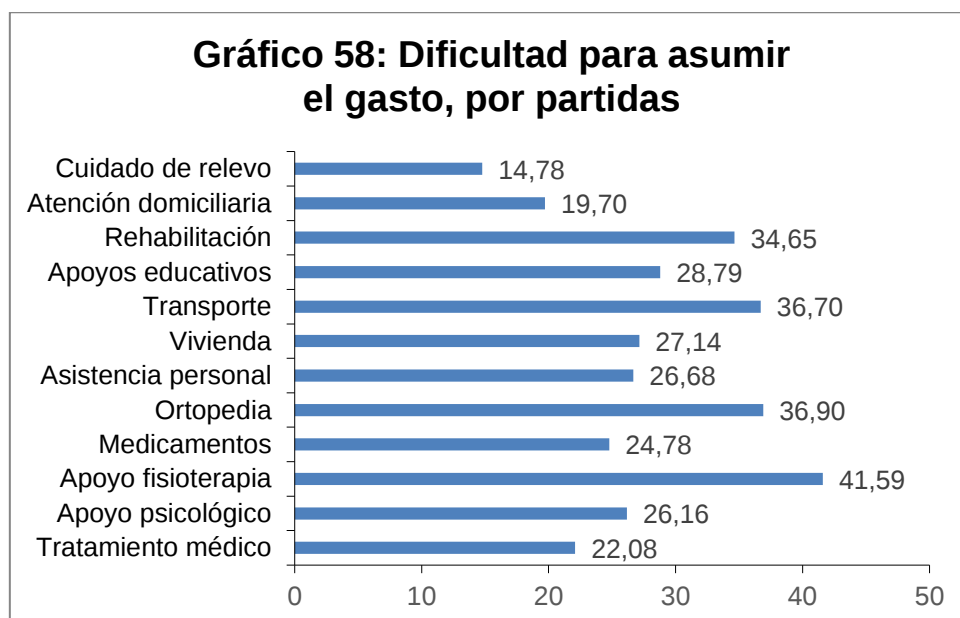
Estos gastos se dedican en su mayoría a pagar medicamentos (en el 44,04% de los casos), a la fisioterapia (35,03% de los encuestados que responden esta cuestión), a los tratamientos médicos (para el 34,45%), al transporte (para el 28,93%) y a los productos de ortopedia (el 27,60% de los casos). En el siguiente gráfico pueden verse las partidas, entre las que no se han incluido aquellas que están cubiertas por la Seguridad Social.



Fuente: Elaboración propia

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

Muchos de estos gastos son difíciles de cubrir por parte de los pacientes y sus familias: en concreto, aquellos que se asumen con más dificultad son los relacionados con la fisioterapia (para el 41,59% de los pacientes que los necesitan), los productos de ortopedia y otras ayudas técnicas (para el 36,90%) el transporte adaptado (para el 36,70%) y la rehabilitación (para el 34,65%).

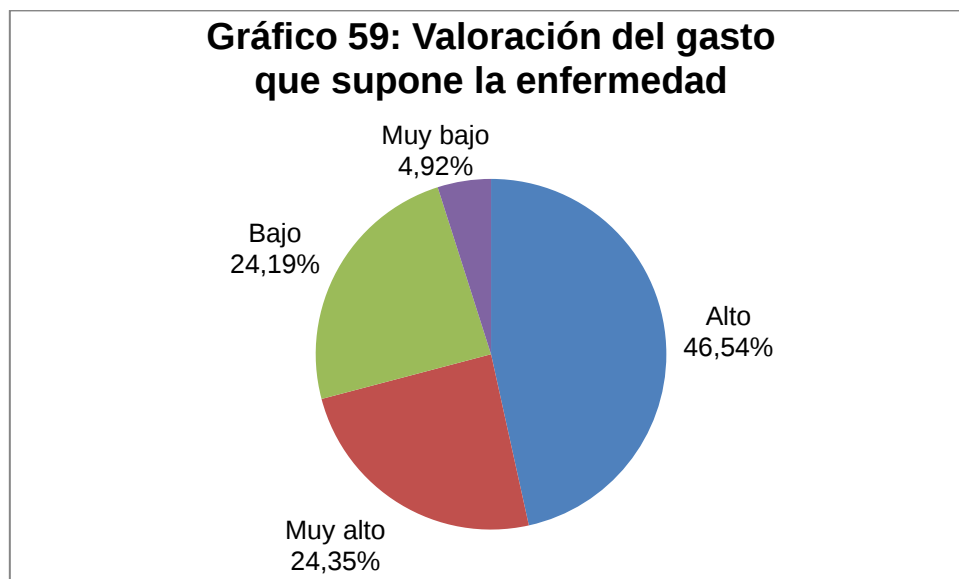


Fuente: elaboración propia

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

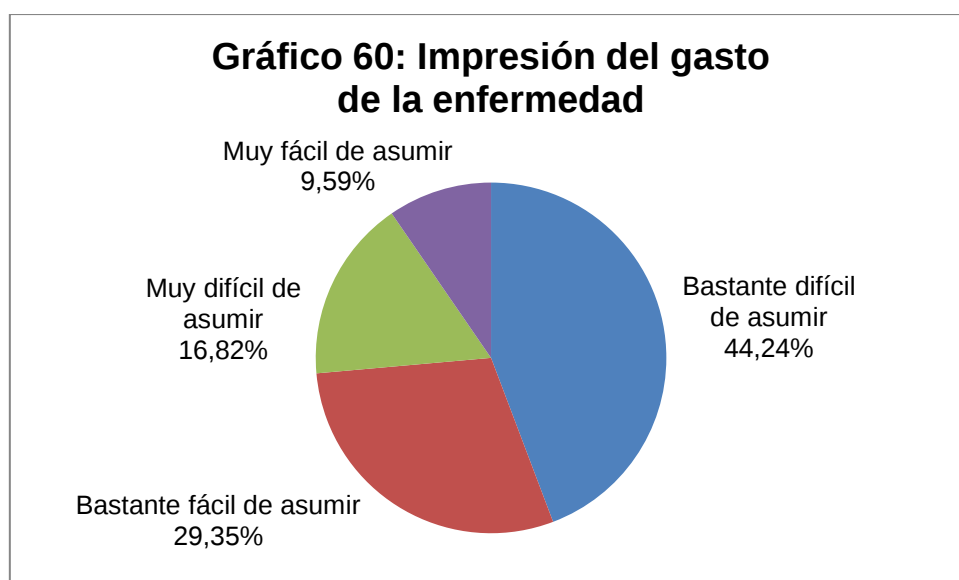
Según la valoración de estos gastos de la enfermedad, son altos para un 46,54%, de las personas que respondieron esta pregunta, muy altos para el 24,35% y bajos o muy bajos para el 24,19% y el 4,9%, respectivamente. En

suma, los gastos que supone la enfermedad son considerados altos o muy altos por parte del 70,89% de las personas con EPF.



Fuente: Elaboración propia

Respecto a la dificultad económica que implica el gasto de la enfermedad, un 44,24% declara que es bastante difícil de asumir y un 16,82% considera que es muy difícil. Mientras que un 29,35% piensa que es bastante fácil de asumir y para el 9,59% es muy fácil. En definitiva, **para el 61,06%** de las personas que respondieron esta pregunta, **los gastos que supone su enfermedad son bastante o muy difíciles de asumir.**



Fuente: Elaboración propia

Luego, a nivel familiar, pues supone un gasto, un gasto de las personas más próximas [...]. Hay familias con un nivel económico bien, y el enfermo está mu-

chísimo mejor atendido, tiene muchísimas más posibilidades de todo, de cuidadores... Si los ingresos que entran en tu casa son mínimos, pues... a ver, quien cuida tiene que ser la esposa o el esposo... terrible, porque es un desgaste emocional, físico ¡terrible, es una enfermedad horrorosa! **(Familiar de persona adulta afectada)**

Como la sanidad pública no me soluciona el problema, ahora tenemos que empezar a acudir a la privada y eso sí que nos va a repercutir económicamente. **(Cuestionario a personas con EPF)**

En el 2017 se van a conceder subvenciones para pacientes con diversidad funcional para tratamientos médicos y ortoprotésicos. Estos pacientes tienen un gasto tremendo no solo en la búsqueda de diagnóstico, sino también en la búsqueda de tratamiento; de no haberlos, buscan una solución, pican de aquí a allá. Luego, todas las necesidades que van asociadas a la propia enfermedad, que son medicamentos muchas veces caros y productos ortoprotésicos en muchos casos que también son caros. **(Responsable de políticas sociosanitarias)**

Gastos de la ER Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

Los gastos por enfermedad suponen más del 20% de los ingresos para el 29,63% de las personas con una EPF. En 2009, este porcentaje era del 34,51%.

5.5. Percepción subjetiva de su situación

Para conocer la realidad de las personas con EPF, más allá de los datos, que son el punto del que han de partir las reflexiones acerca de su situación, es clave conocer cómo son percibidas y vividas, sentidas, las circunstancias de estas personas y su entorno.

Cuando encuentran a alguien que tiene su enfermedad, eso a ellos les ayuda muchísimo. El paciente lo sufre, bueno, cuando es pequeño no se da tanta cuenta... pero los familiares lo sufren ¡una barbaridad! **(Profesional sociosanitario)**

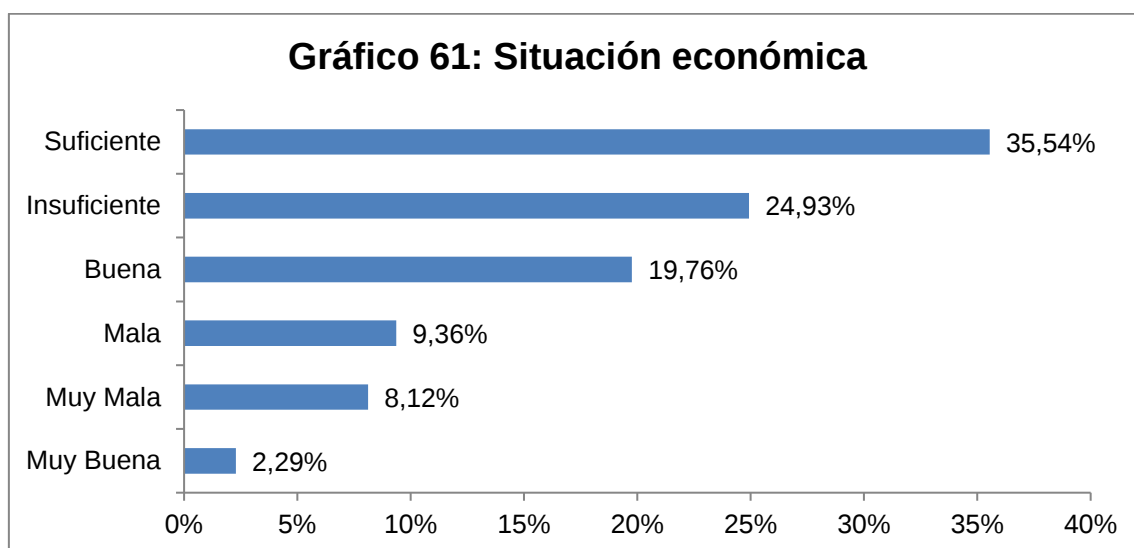
He pasado por momentos muy malos, muy malos con este tema. Lo pasas muy mal, la familia, tienes que tener ahí un “arroyo” de decir: aquí yo voy... yo es que a veces digo que Agustina de Aragón se quedaba a la altura de nuestros zapatos... porque es continuamente... **(Familiar de persona adulta afectada)**

Los padres tenemos que ser muy flexibles en muchas cosas y aprender a flexibilizar, pues mira, plantearte el hoy y disfrutar el hoy, y los problemas... ya cuando vengan, ya me los plantearé. **(Madre de menor afectado)**

Las personas que respondieron el cuestionario debían valorar su situación personal en relación con nueve ámbitos: el económico, el laboral, el de su vivienda, el familiar o personal, el educativo, el acceso a los recursos públicos, el de la salud, el de la atención a su ER y el del ocio y tiempo libre.

5.5.1. Situación económica

Respecto a la autopercepción de la situación económica, un 35,54% de las personas encuestadas consideran que es suficiente y un 24,93% la considera insuficiente. Para el 22,05% es buena o muy buena, y un 17,48% considera que es mala o muy mala. En definitiva, **el 42,41% de las personas que respondieron esta pregunta considera que su situación económica es insuficiente, mala o muy mala.**



Fuente: Elaboración propia

La percepción de la situación económica de la persona con EPF y de su familia depende del nivel de ingresos que entran en la casa⁹⁶ y de los gastos que implica la enfermedad⁹⁷. Es decir, las personas con menos ingresos tienen una impresión peor de su situación económica, y esta va mejorando conforme aumentan dichos ingresos. Por otra parte, esta valoración está relacionada con la carga económica que supone afrontar la enfermedad: así, el 73,17% de las personas que estiman estos gastos de la enfermedad en más del 50% de sus ingresos, califican su situación económica de mala, muy mala o insuficiente.

Generalmente, además, los ingresos dependen directamente de la situación del empleo⁹⁸, que suele ser la fuente principal o única de esos ingresos. En concreto, el 46,76% de las personas que no trabajan perciben su situación eco-

⁹⁶ [(χ^2 84, N=1576)=2362,894 p<,000]

⁹⁷ [(χ^2 63, N=1576)=206,732 p<,000]

⁹⁸ [(χ^2 21, N=1576)=60,742 p<,000]

nómica como muy mala, mala o insuficiente, mientras que perciben así su situación económica el 31,87% de las personas que sí que tienen un empleo. Por eso es importante valorar la situación laboral de estas personas, así como los niveles de ingresos y gastos, sobre todo los relacionados con las necesidades que plantea cada enfermedad y cada situación en particular. En todos estos casos, como se ha indicado a pie de página, hay una relación estadísticamente significativa entre las variables mencionadas y la situación económica de la persona con EPF.

También hay relaciones significativas en otros ámbitos. Por ejemplo: esta valoración de la situación económica de las personas con EPF está relacionada con la Comunidad Autónoma en la que residen⁹⁹. Así, las personas con una EPF que perciben su situación económica en peores términos (muy mala, mala o insuficiente), son las que residen en Galicia (el 54,44%), Navarra (52,63%) y Murcia (el 50%). La media de esta mala impresión de la situación económica para todas las CC. AA. es del 42,45% y únicamente están por debajo de esta media (es decir, que sus ciudadanos creen que su situación económica no es mala o insuficiente) Aragón (36,36%), Canarias (38,3%), Cataluña (39,08%), Madrid (36,63%), Islas Baleares (38,24%), La Rioja (38,89%) y País Vasco (33,33%).

La percepción de la situación económica también tiene que ver con el nivel de estudios¹⁰⁰. En concreto, las personas que perciben su situación económica en peores términos (muy mala, mala o insuficiente) son las que tienen estudios de Secundaria (el 62,26), al tiempo que los que la perciben mejor (muy buena, buena o suficiente) son las que tienen el título de Bachillerato (el 65,96%).

Esta percepción de la situación económica también está relacionada con el hecho de acudir o no a una asociación de pacientes¹⁰¹. Los datos indican que la mayoría (el 55,38%) de las personas que perciben su situación económica como muy mala, mala o insuficiente acuden a alguna asociación, no como socios, sino como usuarios, lo que indica que estas personas no pueden contribuir a los gastos de la asociación, pero sí que se benefician de sus servicios.

También hay una relación significativa entre la percepción de la situación económica y las horas de dedicación que requiere la enfermedad y las necesidades que esta plantea¹⁰². En concreto, la mayoría (el 51,94%) de las personas que necesitan más horas de atención (más de 6 al día) sienten que su situación económica es muy mala, mala o insuficiente, mientras que este porcentaje se reduce al 37,96% entre las personas que necesitan menos de una hora de atención diaria. Es decir, las personas que más ayuda o asistencia requieren son, precisamente, las que tienen menos posibilidades de cubrirlas.

La percepción de la situación económica, sin embargo, no parece estar relacionada con el grado de discapacidad¹⁰³ o con la demora del diagnóstico¹⁰⁴,

⁹⁹ [(x² 133, N=1576)=171,176 p<,014]

¹⁰⁰ [(x² 84, N=1576)=1680,797 p<,000]

¹⁰¹ [(x² 42, N=1576)=859,157 p<,000]

¹⁰² [(x² 42, N=1576)=64,600 p<,014]

¹⁰³ [(x² 70, N=1576)=56,166 p<,885]

¹⁰⁴ [(x² 70, N=1576)=58,994 p<,823]

por ejemplo. Sin embargo, sí que existe una relación significativa entre los tipos de enfermedades y la situación económica de la persona con EPF¹⁰⁵. De tal manera que, si se suman las respuestas de las personas que califican su situación económica como “mala” o “muy mala”, y se considera esta suma como el indicador de insatisfacción con esta situación, el porcentaje mayor corresponde a las enfermedades de la piel y subcutáneas (42,86% de descontento), seguidas –a bastante distancia– por las personas con enfermedades mentales (21,21%) y con enfermedades nerviosas y sensoriales (19,32%). En el otro extremo, son las personas con enfermedades infecciosas y parasitarias (8,51%) las que ofrecen una valoración menos desfavorable de su situación económica.

Los costes de mi enfermedad, aunque son asumibles, son una carga económica alta, de hecho, no me planteo la incapacidad laboral porque tengo dos hijos. **(Cuestionario a personas con EPF)**

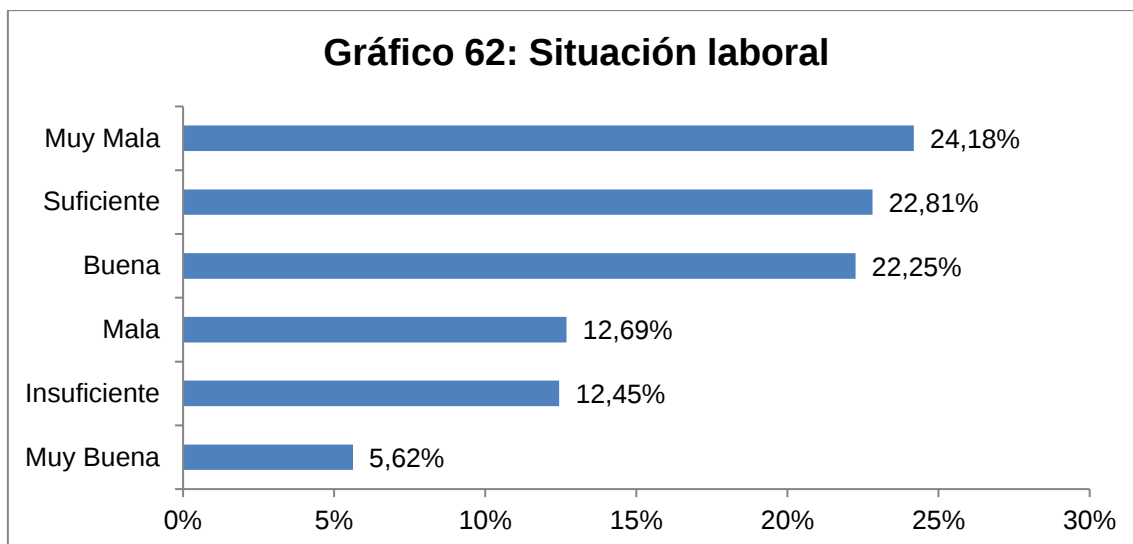
Cuando digo una vida digna, no digo que me quiero ir de crucero, digo que me puedo permitir tomarme mi medicación y vivir en mi casa. No pido nada más. Vestirme, transportarme, pagarme mi medicación, y vivir en mi casa. **(Persona adulta afectada)**

Situación económica
Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017
El 42,41% considera que su situación económica es insuficiente, mala o muy mala. En 2009, este porcentaje de insatisfacción era algo menor: del 39,84%.

5.5.2. Situación laboral

En cuanto a su situación laboral, un 22,81% de los encuestados considera que es suficiente y un 12,45% la considera insuficiente. Para el 22,25% es buena, y muy buena para el 5,62%, frente a un 12,7% que considera que es mala y un 24,2% que la considera muy mala. En definitiva, **una de cada dos personas con EPF (el 49,32%) considera que su situación laboral es insuficiente, mala o muy mala.**

¹⁰⁵ [(χ^2 78, N=1576)=99,729 p<,049]



Fuente: Elaboración propia

La percepción de la situación laboral ofrece una relación significativa con el tipo de enfermedad¹⁰⁶. De manera que las personas que la consideran en términos más negativos –“mala” o “muy mala”– son las del grupo de las enfermedades nerviosas y sensoriales (34,78%) y musculares, esqueléticas y conectivas (34,27%). Las que muestran un grado menor de insatisfacción según estos mismos criterios son las personas con enfermedades infecciosas y parasitarias (con un 21,28% de insatisfacción).

Respecto al nivel de ingresos y la valoración de la situación laboral, siguen una relación inversamente proporcional, de manera que, a menor nivel de ingresos, peor se considera esta situación y viceversa, en una gradación estadísticamente implacable, que va desde las personas sin ingresos, que consideran muy mala, mala o insuficiente su situación laboral en un 93,33% de los casos, hasta las personas cuyos ingresos superan los 3.600€ mensuales, que consideran en un 28,46% de los casos que su situación laboral no es buena. En relación con la otra variable mencionada, el empleo, casi el 60% de las personas que no trabajan (el 59,14%) consideran que su situación laboral es muy mala, mala o insuficiente; mientras que entre las personas que sí que trabajan este porcentaje baja hasta algo menos del 30% (en concreto, el 28,72%).

Desde el punto de vista de esta investigación, resulta relevante también tener en cuenta otros factores o elementos sociales que puedan influir en la valoración de la situación laboral de la persona con EPF. Por ejemplo, sí que hay relación significativa entre la situación laboral y acudir a asociaciones de pacientes¹⁰⁷: en concreto, el 63,1% de las personas que consideran su situación económica como muy mala, mala o insuficiente, acuden a una asociación de pacientes como usuarios, pero no como socios, lo que implica que son las personas con más necesidades las que han de cubrirlas mediante los servicios

¹⁰⁶ [(χ^2 78, N=1576)=108,447 p<,013]

¹⁰⁷ El χ^2 indica que sí que existe esta relación: [(χ^2 36, N=1576)=68,366 p<,001]

de las asociaciones. Un nuevo dato que incide en la importancia de estas entidades.

También hay relación entre la situación laboral y las horas de atención que requiere la persona con una EPF¹⁰⁸. Las personas que más horas diarias de atención necesitan son las que indican que su situación laboral es muy mala, mala o insuficiente: en concreto, el 62,61% de las personas que peor situación laboral tienen, requieren más de 6 horas diarias de ayuda, mientras que son el 41,06% de las personas con una peor situación laboral las que necesitan menos de una hora de ayuda diaria.

Ya se ha indicado antes que hay relación entre tener empleo y el grado de discapacidad que implica la enfermedad. En este caso, la cuestión es si existe relación entre la situación laboral peor percibida –muy mala, mala o insuficiente– de la persona con una EPF y su grado de discapacidad¹⁰⁹. También aquí los datos son implacables: cuanto más elevado es el grado de discapacidad, peor se percibe la situación laboral. De hecho, entre las personas con un grado de discapacidad superior al 75%, el 66,47% dice que su situación laboral es insatisfactoria, mientras que este porcentaje desciende hasta el 50,24% en las personas cuyo grado de discapacidad está entre el 33 y el 64%. En definitiva, cuanto mayor es el grado de discapacidad, más barreras se encuentran para conseguir una integración laboral plena.

Por otra parte, es importante cuestionarse si la situación laboral tiene relación con los costes de oportunidad laborales, es decir, si en la situación laboral han podido influir las barreras a la consecución de un empleo que provoca tener una determinada enfermedad. Previsiblemente, hay relación entre esos dos elementos¹¹⁰. El 65,54% de las personas que han sufrido costes de oportunidad laboral, tienen una situación laboral muy mala, mala o insuficiente, es decir, son una mayoría las personas que, debido a sus dificultades para encontrar trabajo producidas por su enfermedad, tienen un empleo insatisfactorio.

Además, hay relación significativa entre la situación laboral y los costes de oportunidad de tiempo libre y ocio¹¹¹. La mayoría de las personas con EPF (el 56,06%) con una situación laboral muy mala, mala o insuficiente, tienen más dificultades para disfrutar de su tiempo libre. Sin embargo, no existe relación estadísticamente significativa entre la situación laboral y los costes de oportunidad de formación¹¹². Tampoco existe correlación entre esa situación laboral y variables como la demora del diagnóstico¹¹³ o la necesidad de atención psicológica¹¹⁴.

¹⁰⁸ También hay relación en este caso: $[(\chi^2 36, N=1576)=113,645 \text{ } p<,000]$

¹⁰⁹ También en este caso hay una relación significativa: $[(\chi^2 60, N=1576)=136,572 \text{ } p<,000]$

¹¹⁰ $[(\chi^2 18, N=1576)=48,477 \text{ } p<,000]$

¹¹¹ $[(\chi^2 18, N=1576)=58,908 \text{ } p<,000]$

¹¹² $[(\chi^2 12, N=1576)=17,729 \text{ } p<,124]$

¹¹³ $[(\chi^2 60, N=1576)=74,502 \text{ } p<,099]$

¹¹⁴ $[(\chi^2 18, N=1576)=26,512 \text{ } p<,089]$

La andadura la llevo de siempre. Pero, vamos, según van pasando los años, voy a muchísimo peor. De hecho, llevo seis años sin trabajar, porque no puedo trabajar, o sea... me operaron tres veces, con lo cual me lo han dejado mal, ¡no puedo! **(Persona adulta afectada)**

La empresa me apoyó, he de decirlo; yo tuve que dejar de trabajar, es decir, que mi enfermedad me incapacita de tal manera que yo no puedo trabajar, y mi vida es todo menos normal. **(Persona adulta afectada)**

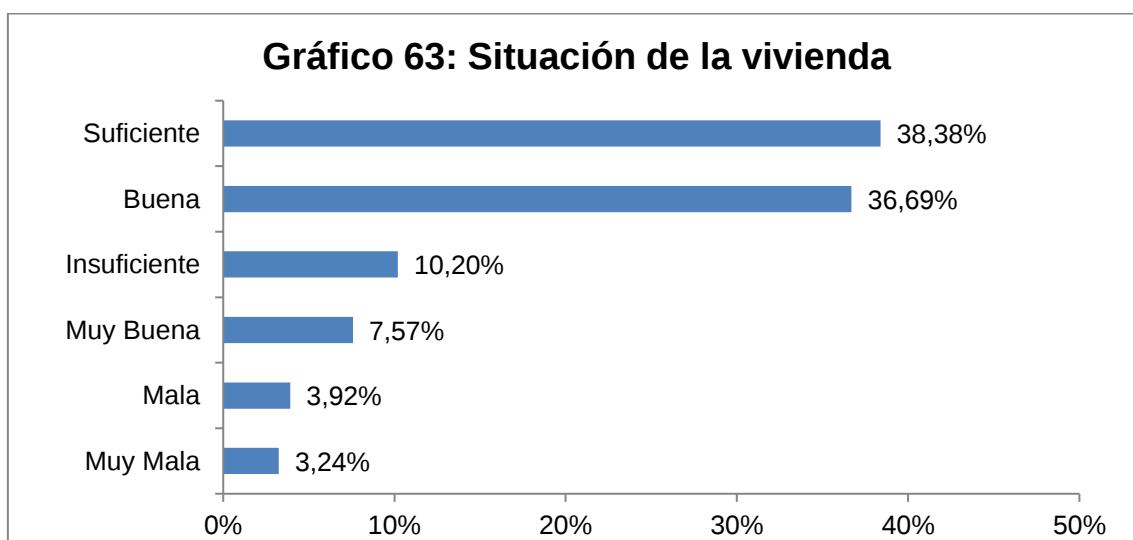
¿Estudias o trabajas? Yo quiero ser útil a la sociedad, entonces, todo esto genera unas cosas a nivel interno de la persona, y ya no solo físicamente. Lo que estamos haciendo es devolver a la sociedad o ser útil a la sociedad a través de lo que estamos haciendo, de asociaciones, de grupos de ayuda, de federaciones, de ayudar todo lo que podamos. **(Persona adulta afectada)**

Situación laboral Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

Una de cada dos personas con EPF (el 49,32%) considera que su situación laboral es insuficiente, mala o muy mala. En el primer ENSERio este porcentaje era muy similar: el 49,53%.

5.5.3. Situación de la vivienda

En lo que se refiere a la percepción de la situación de la vivienda, un 38,38% considera que es suficiente y un 10,2% considera que es insuficiente. Para el 36,69% es buena, y es muy buena para el 7,57%; a un 3,92% le parece mala y a un 3,24% muy mala. En conjunto, **al 17,36% de las personas que respondieron esta pregunta no les satisface la situación o el estado de su vivienda.**



Fuente: Elaboración propia

Atendiendo a las variables, la percepción de la situación de la vivienda se relaciona estadísticamente de manera significativa con el grado de discapacidad¹¹⁵, y los datos reflejan con claridad esta circunstancia: cuanto mayor es el grado de discapacidad, menor es la satisfacción con la vivienda: en concreto, el 27,69% de las personas con un grado de discapacidad igual o superior al 75% considera que la situación de su vivienda es muy mala, mala o insuficiente, frente al 14,54% de las personas con un grado de discapacidad entre el 33 y el 64% que tienen esta mala consideración del estado de su vivienda.

Además, la consideración de la situación de la vivienda también guarda relación con el nivel de ingresos¹¹⁶ –a más ingresos, menos insatisfacción con la vivienda–, y con la asistencia por parte de familiares¹¹⁷, de modo que la mayoría de las personas que tienen una vivienda inadecuada –muy mala, mala o insuficiente– necesitan de atención por parte de sus familias siempre o muchas veces (el 42,94%), frente al 8,37% que no necesitan esta asistencia nunca. Una situación similar se observa con la necesidad de asistencia por parte de profesionales (especializados¹¹⁸ o no especializados¹¹⁹) y de otras personas¹²⁰. La norma es que cuanto peor es la situación de la vivienda, mayor es la necesidad de este tipo de asistencia. En concreto, la mayoría de las personas que tienen una situación de vivienda muy mala, mala o insuficiente necesitan siempre o muchas veces de asistencia de profesionales especializados (el 55,03%), no especializados (el 49,58%) o de otras personas no profesionales (el 53,31%).

La organización en casa es un poco complicada, porque lo primero tuvimos que mudarnos. ¿Cuál es la problemática?, que sacrificamos tiempo a la hora de ir al trabajo, sacrificamos zonas de ocio más cercanas. Pero mejoramos en amplitud, en espacios libres para poder movernos con la silla de ruedas. **(Familiar de menor afectado)**

Sin embargo, la percepción de la situación de la vivienda no se relaciona con la demora del diagnóstico¹²¹ ni con el tipo de enfermedad¹²².

Situación de la vivienda Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

Al 17,36% de las personas que responden esta pregunta no les satisface la situación o el estado de su vivienda. En el ENSERio del año 2009 este porcentaje era mayor: el 19,28%.

¹¹⁵ [(x² 60, N=1576)=103,380 p<,000]

¹¹⁶ [(x² 72, N=1576)=349,947 p<,000]

¹¹⁷ [(x² 24, N=1576)=84,053 p<,000]

¹¹⁸ [(x² 24, N=1576)=108,022 p<,000]

¹¹⁹ [(x² 30, N=1576)=97,308 p<,000]

¹²⁰ [(x² 24, N=1576)=117,902 p<,000]

¹²¹ [(x² 60, N=1576)=70,317 p<,170]

¹²² [(x² 78, N=1576)=67,290 p<,801]

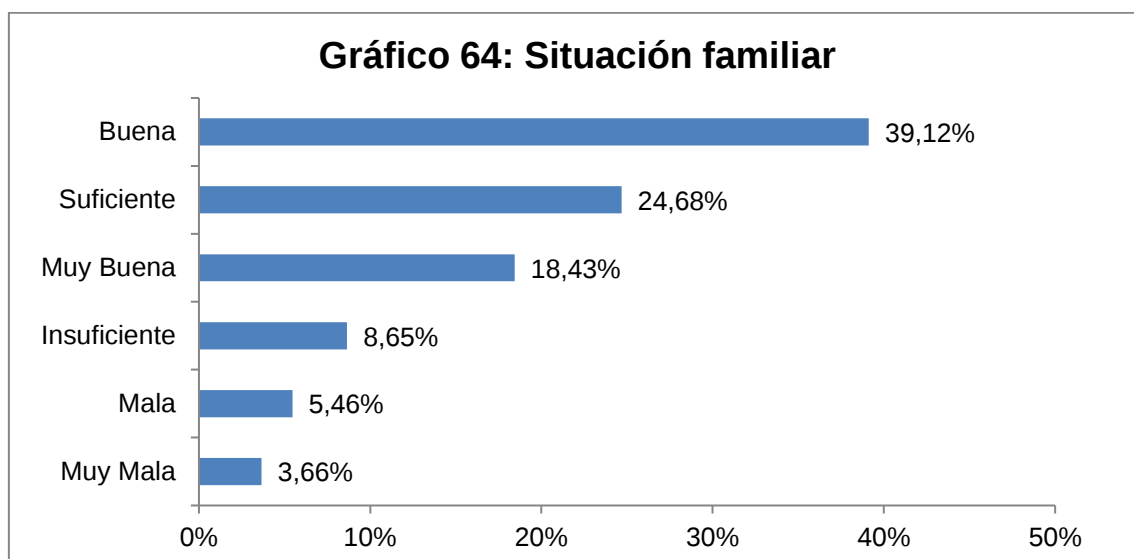
5.5.4. Situación personal, relacional y familiar

Respecto a la valoración de la situación familiar y relacional, un 24,68% considera que es suficiente y un 8,65% que es insuficiente. Para el 39,12% es buena, y es muy buena para el 18,4%; frente a un 5,5% que considera que es mala y un 3,6% que es muy mala. Sumando los porcentajes más negativos, **el 17,77% de las personas que respondieron a esta pregunta indicaron que su situación familiar o relacional es insatisfactoria.**

La enfermedad es lo de en medio, pero el puzle se ha roto en toda la familia. No solo la mamá o el papá que deja el trabajo... en los hermanos se refuerza muchísimo eso. **(Profesional sociosanitario)**

El apoyo familiar me parece muy bien, pero también creo que sería muy importante hacer apoyo colectivo, de crear grupos y hacer otro tipo de terapias alternativas. Que se involucren y que les haga, por lo menos olvidar... lo que tienen, por lo menos momentáneamente. **(Profesional sociosanitario)**

Mi hija es la que era más reacia, no hablaba, no lloraba, preguntaba por su hermano, iba a verlo, pero... mmm, se iba a casa de una amiga, porque me lo decía la mamá, ha sido irte y se pone a llorar como una desconsolada... pero no delante de él o de nosotros, no. **(Familiar de persona adulta afectada)**



Fuente: Elaboración propia

Una cuestión importante que surgió en los grupos de discusión es la protección de los menores con alguna EPF. Las implicaciones derivadas de la enfermedad pueden suponer una situación de riesgo y desprotección para el o la menor, que se incrementa cuando no es atendida por los progenitores de forma adecuada. No todas las familias responden de la misma manera. En esta relación

de ayuda, median múltiples dimensiones que al conectarse unas con otras ofrecen una amplia variedad de situaciones. Desde la más deseable, que es el bienestar recíproco entre la persona que presta cuidados y la que los recibe, hasta importantes grados de estrés, malestar mutuo e incluso violencia. Pasando por situaciones de riesgo para los y las menores con EPF o situaciones de desamparo o desprotección que, a veces, derivan en una medida de protección.

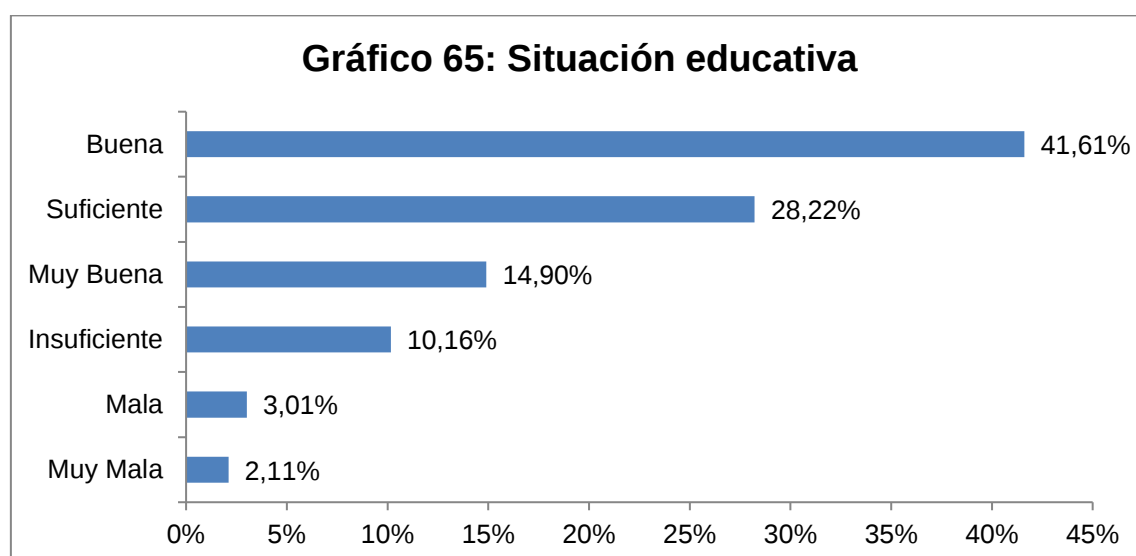
Estos niños vienen de un entorno familiar en el que los padres no saben qué es lo que ha pasado y no son capaces de darnos datos fiables y, además, en muchas ocasiones ocultan qué es lo que ha pasado porque tienen una culpabilidad enorme. Piensan que ellos han hecho algo mal y por ese motivo los niños tienen una enfermedad. [...] Las expectativas de futuro son complicadas porque la protección finaliza a los 18 años y no hay recursos para estos niños. **(Profesional sociosanitario)**

Situación familiar y relacional Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

El 17,77% de las personas encuestadas indican que su situación familiar o relacional es insuficiente, mala o muy mala. En 2009, ese porcentaje era del 14,93%.

5.5.5. Situación educativa

Un 28,2% considera su actual situación educativa como suficiente y un 10,1% piensa que es insuficiente. Para el 41,6% es buena, y es muy buena para el 14,9%, frente a un 3% que considera que es mala y un 2,1% que indica que es muy mala. **La situación educativa es insuficiente, mala o muy mala, por tanto, para el 15,28% de las personas con EPF que respondieron a esta cuestión.**



Fuente: Elaboración propia

Por su parte, no existe relación estadística entre la situación educativa y la variable “sexo”¹²³. No obstante, esta situación sí depende de otras variables. En primer lugar, la situación educativa es percibida como menos favorable por las personas encuestadas cuanto menor es su nivel de ingresos¹²⁴: el 25,25% de las personas con ingresos entre 801 y 1.200€ y el 24,32% de las que tienen ingresos entre 401 y 800€, calificaron su situación educativa como insuficiente, mala o muy mala, al tiempo que se van reduciendo estos porcentajes en los extremos: únicamente el 6,06% de las personas con ingresos de más de 3.600€ mensuales calificaron así su situación educativa, mientras que lo hicieron el 14,29% de las personas sin ingresos.

Otra variable que influye en la valoración de la situación educativa es el porcentaje de gastos sobre esos ingresos que implica el afrontamiento de la enfermedad¹²⁵. En este caso, los datos apuntan con bastante firmeza que cuanto mayor es ese porcentaje, mayor es también el grado de descontento con la situación educativa. Así, las personas que se mostraron más insatisfechas con su educación (el 54,17% de los casos) fueron aquellas que tienen que afrontar gastos superiores al 50% de sus ingresos relacionados con su enfermedad, y las que menos (el 4,85%) fueron aquellas que indicaron que su enfermedad no implica gastos.

La situación educativa se relaciona también directamente con los costes de oportunidad. En primer lugar, el 30,3% de las personas que han sufrido costes de oportunidad laborales dicen tener una situación educativa muy mala, mala o insuficiente¹²⁶; el 32,32% de ellas han sufrido costes educativos por causa de su enfermedad¹²⁷; y el 20% han soportado costes de ocio y tiempo libre¹²⁸.

Pero la valoración de la situación educativa también está influida por el grado de discapacidad¹²⁹ y por la necesidad de ayuda psicológica¹³⁰. Y en este ámbito, los datos son muy indicativos de las tendencias: a mayor grado de discapacidad, peor se considera la situación educativa, de manera que el 23,76% de las personas con un grado igual o superior al 75% consideran que su situación educativa es muy mala, mala o insuficiente, frente al 16,48% de las que tienen una idea desfavorable de su educación entre las personas con un grado de discapacidad entre el 33 y el 64%. Y, a peor formación, más necesidad de asistencia psicológica: el 61,59% de las personas que consideran su formación muy mala, mala o insuficiente dicen no tener atención psicológica, aunque la necesitan (el 32,08%) o que la tienen, pero que es insuficiente (el 29,51%). Únicamente el

¹²³ [(χ^2 12, N=1576)=20,097 p<,065]

¹²⁴ [(χ^2 72, N=1576)=165,397 p<,000]

¹²⁵ [(χ^2 54, N=1576)=178,006 p<,000]

¹²⁶ [(χ^2 18, N=1576)=72,360 p<,000]

¹²⁷ [(χ^2 12, N=1576)=71,570 p<,000]

¹²⁸ [(χ^2 18, N=1576)=55,254 p<,000]

¹²⁹ [(χ^2 60, N=1576)=79,346 p<,048]

¹³⁰ [(χ^2 18, N=1576)=41,959 p<,001]

7,69% de estas personas dice tener esta asistencia y que es suficiente para cubrir sus necesidades.

La percepción de la situación educativa y el tipo de enfermedad también se encuentran vinculados¹³¹. Se observa que las personas que contestan a esta pregunta consideran, en general, bastante buena o muy buena su situación educativa, es decir, no ven serios problemas en este ámbito relacionados directamente con su ER. Utilizando la suma de las respuestas más “negativas” (“muy mala” y “mala”), se constata que todos los grupos de enfermedades están por debajo del 15% de “descontento”. Las personas que peor consideran este aspecto de sus vivencias son las del grupo de las genitourinarias (el 14,29%), seguidas de las personas con enfermedades mentales (el 12,12%) y sin diagnóstico (el 9,43%).

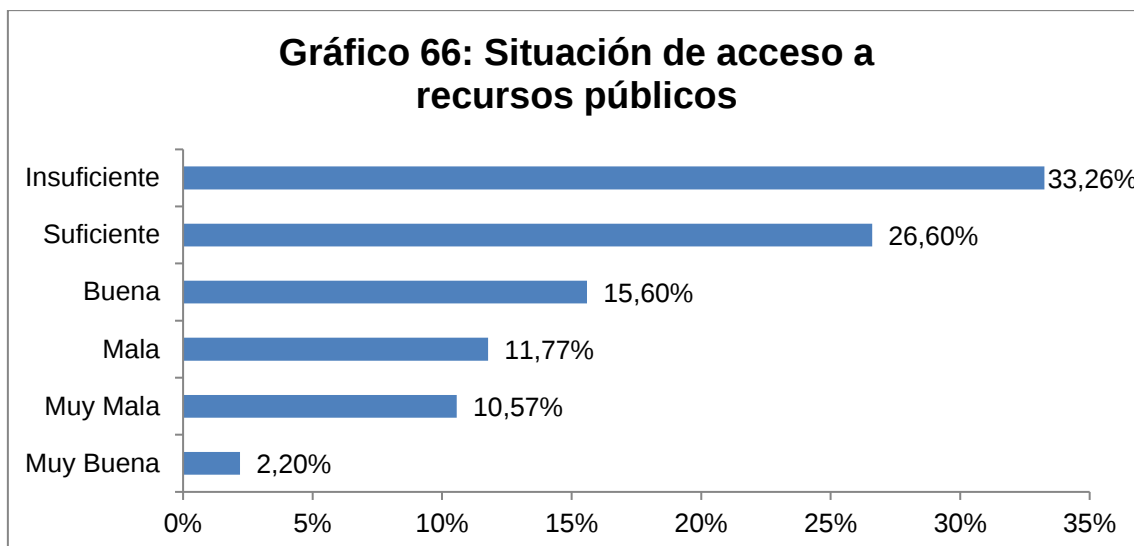
Situación educativa Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

La situación educativa se valora como insuficiente, mala o muy mala por parte del 15,28% de las personas que responden esta pregunta. **Este dato, comparativamente, es menor que el que se constataba en el primer Estudio ENSERio**, que indicaba que la situación educativa era considerada como insuficiente, mala o muy mala por parte del 18,67%.

5.5.6. Situación en el acceso a los recursos públicos

Los datos sobre el acceso a recursos públicos indican que un 26,6% de las personas encuestadas considera que estos recursos son suficientes y un 33,26% considera que no lo son. Para el 15,6% el acceso es bueno, y es muy bueno para el 2,2%; frente a ellos, un 11,77% considera que es malo y para un 10,57% el acceso es muy malo. En definitiva, **para el 55,6% la situación de acceso a los recursos públicos es insuficiente, mala o muy mala.**

¹³¹ [(χ^2 78, N=1576)=143,410 p<,000]



Fuente: Elaboración propia

Por variables, hay una relación significativa entre el acceso a los recursos públicos y el grado de discapacidad¹³², de modo que las personas con un grado de discapacidad entre el 33% y el 64% se sienten insatisfechas con estos recursos, al tiempo que las personas con un grado igual o superior al 75% se sienten insatisfechas con estos recursos en un 64,16% de los casos. Las personas que tienen un grado intermedio de discapacidad –entre el 65% y el 74%– se sienten insatisfechas en una proporción muy similar: el 65,12%.

También existe relación significativa entre el acceso a los recursos públicos y los apoyos que necesita la persona con una EPF¹³³. Así, el 75,24% de las personas que indican que no tienen los productos de apoyo que necesitan, dice que su acceso a los recursos públicos es muy malo, malo o insuficiente: es decir, las personas que más recursos requieren suelen encontrar más dificultades para acceder a ellos. Básicamente lo mismo ocurre con el nivel de gastos que supone la enfermedad¹³⁴: cuanto más elevados son estos gastos, más dificultades encuentran las personas con EPF para acceder a los recursos públicos. En concreto, el 94,12% de las personas que indican que la enfermedad supone más del 50% de sus gastos mensuales calificó su acceso a los recursos públicos como muy malo, malo o insuficiente; frente a ellas, únicamente el 38,83% de las personas cuya enfermedad no implica gastos calificaron su acceso a los recursos públicos como insuficiente, malo o muy malo.

Por otra parte, también existe una relación entre la percepción de ese acceso a los recursos públicos y los costes de oportunidad. En primer lugar, se observa que el 68,47% de las personas que tienen un acceso inadecuado a los

¹³² [(χ^2 60, N=1576)=102,386 p<,001]

¹³³ [(χ^2 30, N=1576)=207,019 p<,000]

¹³⁴ [(χ^2 54, N=1576)=173,523 p<,000]

recursos públicos reconocen haber tenido o tener costes laborales¹³⁵. En concreto, el 68,53% de los casos dicen haber tenido que renunciar al trabajo¹³⁶. En segundo lugar, el 74,64% de las personas que dicen haber tenido o tener un acceso inadecuado a los recursos públicos, indican también que han sufrido o sufren costes de oportunidad formativa¹³⁷. Y finalmente, el 62,72% de estas personas que dicen no tener un buen acceso a los recursos públicos, indican también que han sufrido o sufren dificultades para disfrutar del ocio y del tiempo libre¹³⁸.

Igualmente se observa una relación significativa por tipos de enfermedades¹³⁹. Las personas que mostraron una peor impresión subjetiva respecto a sus posibilidades de acceder a los recursos públicos fueron las del grupo de las infecciosas y parasitarias (el 34,05%), seguidas por las personas sin diagnóstico (el 30,18%). Por el contrario, las que tienen una percepción subjetiva menos negativa de esta capacidad de acceso son las personas del grupo de las neoplasias (el 12,82%).

Cuando peor estás y peor te encuentras, es cuando el tema burocrático te desborda, ¡te desborda totalmente! Te encuentras fatal también anímicamente y que no puedes... y tienes que llevar todo: el tema de la baja, la incapacidad, la discapacidad... o sea, todo. Y ahí sí que yo echo muchísimo en falta que tengas un apoyo por parte de la Administración, mucho. **(Persona adulta afectada)**

Sin embargo, el acceso a los recursos públicos no está relacionado con variables como la necesidad de atención psicológica¹⁴⁰ o acudir o no a una asociación de pacientes¹⁴¹.

Acceso a recursos públicos Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

Para el 55,6% la situación de acceso a los recursos públicos es insuficiente, mala o muy mala. Un dato muy similar –aunque ligeramente superior– al del 2009, cuando se constataba un 53,43% de descontento con el acceso a estos recursos.

5.5.7. Situación de la salud

Respecto a la salud, un 27% considera que es suficiente y un 21,07%, insuficiente. Para el 17,73% es buena, y es muy buena para el 2,67%, frente a

¹³⁵ [(χ^2 18, N=1576)=39,797 p<,002]

¹³⁶ [(χ^2 6, N=1576)=25,374 p<,000]

¹³⁷ [(χ^2 12, N=1576)=47,210 p<,000]

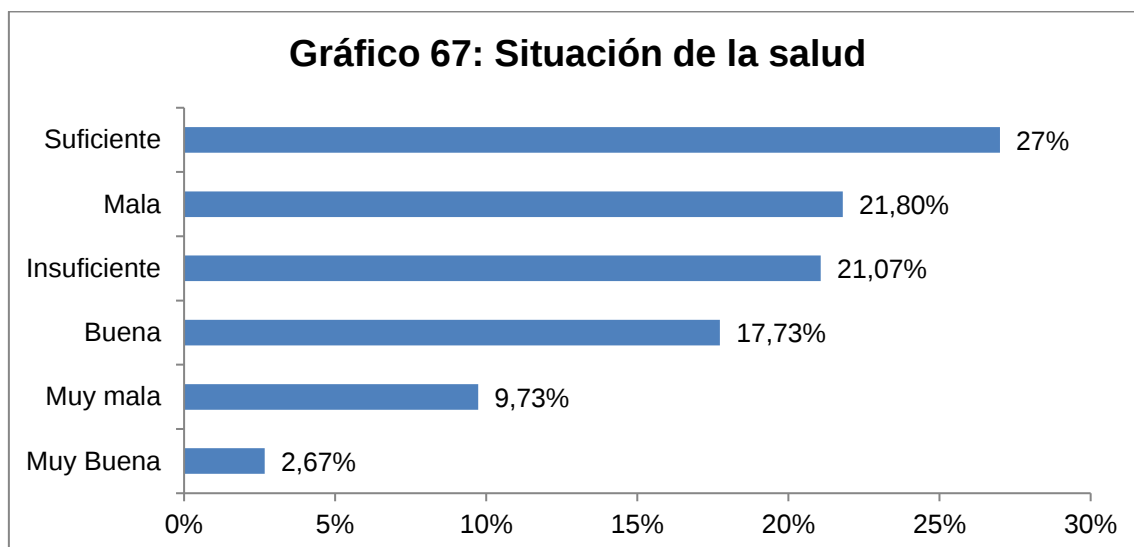
¹³⁸ [(χ^2 18, N=1576)=52,449 p<,000]

¹³⁹ [(χ^2 78, N=1576)=118,074 p<,002]

¹⁴⁰ [(χ^2 18, N=1576)=27,648 p<,068]

¹⁴¹ [(χ^2 36, N=1576)=44,703 p<,151]

un 21,8% que considera que su situación de salud es mala y un 9,73% que cree que es muy mala. En suma, **el 52,6% de las personas que respondieron esta pregunta considera que la situación de su salud es insatisfactoria.**



Fuente: Elaboración propia

Por variables, la autopercepción de la salud se relaciona significativamente en primer lugar, con el sexo¹⁴²: el 56,76% de las mujeres se mostraron insatisfechas con su salud, frente al 45,91% de los hombres. Por otra parte, este nivel de insatisfacción está estrechamente vinculado con el nivel de ingresos¹⁴³: a menor nivel de ingresos, mayor insatisfacción con la situación de la salud. El mayor grado mayor de insatisfacción (el 66,66%) se localiza entre las personas cuyos ingresos están por debajo de los 400€ mensuales, y el grado menor (el 39,72% de insatisfacción con su salud) se sitúa entre las personas cuyos ingresos superan los 3.600€. Y también influye, finalmente, el nivel de estudios¹⁴⁴: los niveles de insatisfacción con la salud se encuentran entre las personas que tienen un módulo de FP de grado medio (el 75%), BUP (el 71,42%) y COU (el 69,69%). Probablemente estas personas con una formación media avanzada tienen un nivel de exigencia respecto a su salud superior a las personas con menos formación.

La valoración de la salud también está relacionada estadísticamente de manera significativa con la demora del diagnóstico¹⁴⁵. Los datos muestran que hay una correspondencia bastante estricta entre el retraso en el diagnóstico y la mala consideración de la salud, desde el grado máximo de descontento con la salud (el 67,51%), que está entre las personas con un retraso del diagnóstico de 10 años o más, hasta el mínimo (el 18,51%), que está entre las personas que tuvieron un diagnóstico prenatal.

¹⁴² $[(\chi^2 14, N=1576)=27,760 \text{ } p<,015]$

¹⁴³ $[(\chi^2 84, N=1576)=160,271 \text{ } p<,000]$

¹⁴⁴ $[(\chi^2 84, N=1576)=199,640 \text{ } p<,000]$

¹⁴⁵ $[(\chi^2 70, N=1576)=172,198 \text{ } p<,000]$

La consideración positiva o negativa de la propia salud también está relacionada con los recursos y productos de apoyo que se necesitan¹⁴⁶. En concreto, las personas que peor consideración tienen de su salud (muy mala, mala o insuficiente) son las que no disponen de estos recursos, aunque los necesitan (el 69,59%), frente al 42,17% de aquellas personas que, teniendo la misma consideración negativa de su salud, no requieren de estas ayudas o recursos técnicos. Esta valoración de la salud también se relaciona con la necesidad de ayuda psicológica¹⁴⁷. De hecho, el 62,96% de las personas que valoran como insatisfactoria su salud dicen recibir esta ayuda, aunque no la consideran suficiente, y el 56,72% indican que no la reciben, pero que la necesitan.

Finalmente, la valoración de la salud depende también del hecho de que la persona reciba o no una prestación¹⁴⁸ y de si acude o no a una asociación de pacientes¹⁴⁹. En el primer caso, el 77,46% de las personas que dicen tener una pensión contributiva de invalidez y el 74,53% de los que la tienen, pero no contributiva, consideran muy mala, mala o insuficiente su salud. En lo que se refiere al hecho de acudir o no a una asociación, los índices más elevados de descontento con la situación de la salud se encuentran entre las personas que no acuden a ninguna asociación (el 59,22%, o que acuden a ella como usuarios (el 59,38%). Frente a ellas, el índice menor de descontento se constata entre las personas que acuden a una asociación como socios: el 48,43%.

También hay una relación significativa entre los grupos de enfermedades y esta autopercepción subjetiva de la salud por parte de las personas con EPF¹⁵⁰. Más de la mitad de las personas del grupo de las enfermedades infecciosas y parasitarias (el 53,19%, exactamente), el 40% de las personas con enfermedades digestivas y el 38,97% de las del grupo de las musculares, esqueléticas y conectivas perciben el estado de su salud como malo o muy malo. Por el contrario, perciben su salud mucho mejor las personas de los grupos de las enfermedades endocrinas, metabólicas e inmunes (sólo un 19,9% considera mala o muy mala la situación de su salud).

Por el contrario, no existe una relación significativa entre esta autopercepción de la salud y el grado de discapacidad¹⁵¹.

Situación de la salud Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

El 52,26% de las personas que responden esta pregunta consideran que la situación de su salud es insuficiente, mala o muy mala. En 2009 el dato era prácticamente el mismo: un 52,02%.

¹⁴⁶ [(χ^2 35, N=1576)=111,195 p<,000]

¹⁴⁷ [(χ^2 21, N=1576)=52,966 p<,000]

¹⁴⁸ [(χ^2 525, N=1576)=651,288p<,000]

¹⁴⁹ [(χ^2 42, N=1576)=67,256 p<,008]

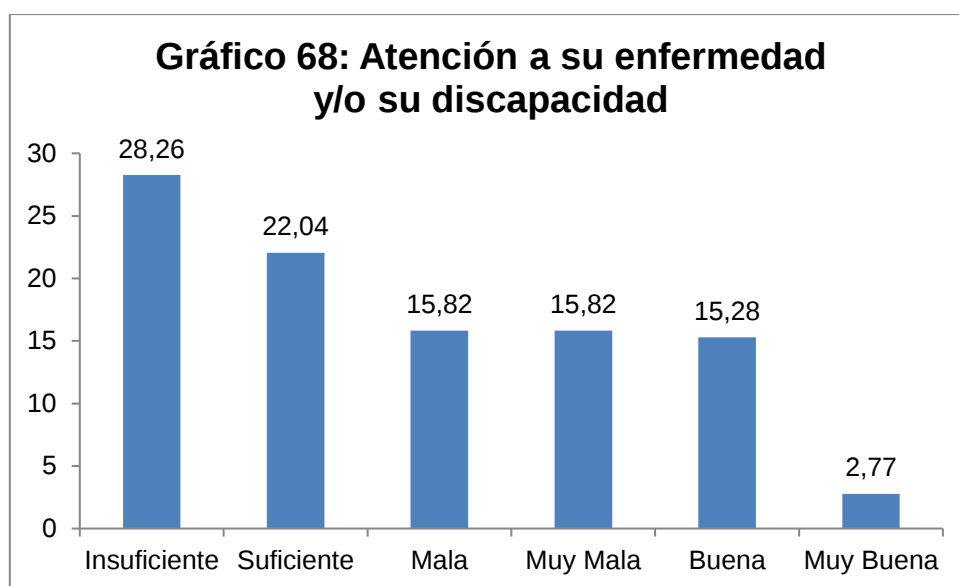
¹⁵⁰ [(χ^2 78, N=1576)=175,392 p<,000]

¹⁵¹ [(χ^2 70, N=1576)=77,536 p<,251]

5.5.8. Situación de atención a su enfermedad

Respecto a la atención a su enfermedad y/o su discapacidad, un 22,04% considera que es suficiente y un 28,26% cree que es insuficiente. Para el 15,28% es buena, y es muy buena para el 2,77%, frente a un 15,82% que considera que la atención que se le presta a su enfermedad y/o discapacidad es mala, y un porcentaje idéntico, el 15,82%, que considera que es muy mala. Sumando los porcentajes más críticos con esta situación, **el 59,9% de las personas que contestan esta pregunta valoran la atención a su ER como insuficiente, mala o muy mala.**

La autopercepción de la atención que se presta a su enfermedad y, en realidad, a la persona que la tiene –es decir, a sí misma–, está influida por la demora del diagnóstico¹⁵². Los datos indican una tendencia muy clara que establece más descontento con la atención a la ER cuanto mayor es la demora del diagnóstico: desde el grado menos elevado de descontento (el 40,91%) que se constata entre las personas que fueron diagnosticadas en el momento del nacimiento, hasta el mayor descontento (el 69,45%) que registran las personas cuyo diagnóstico se retrasó diez años o más.



Fuente: Elaboración propia

Esta insatisfacción con la atención a la ER (calificarla de insuficiente, mala o muy mala) también se relaciona estadísticamente de forma significativa con la

¹⁵² $[(\chi^2 60, N=1576)=139,577 \text{ } p<,000]$

discapacidad física¹⁵³ (61,05% de insatisfacción), intelectual¹⁵⁴ (65,55%) y psiquiátrica¹⁵⁵ (76,28%); pero no con las de la visión¹⁵⁶ o la audición¹⁵⁷. Es decir, las personas con una discapacidad visual o auditiva están relativamente satisfechas con la atención que se le presta a su enfermedad o su discapacidad, al tiempo que las más descontentas con esta atención son las personas que tienen una discapacidad física, intelectual o psíquica.

También existe relación entre esta percepción negativa de la atención a la enfermedad o la discapacidad y el nivel de ingresos¹⁵⁸. Los datos muestran una tendencia muy acusada al aumento de la calificación de la atención de la enfermedad como insuficiente, mala o muy mala al tiempo que se reducen los ingresos, desde el 75% que suman estas calificaciones entre las personas cuyos ingresos son inferiores a 400€ y el 44,44% entre aquellas que ingresan más de 3.600€ al mes.

Correlativamente, esta calificación de la atención recibida por la enfermedad como insuficiente, mala o muy mala se relaciona estadísticamente de forma significativa con el porcentaje del presupuesto que ha de utilizarse para afrontar esta enfermedad¹⁵⁹. Los datos muestran una clara relación directamente proporcional entre el porcentaje de gastos que supone la enfermedad y el grado de insatisfacción con la atención recibida. Así, el 44,55% de las personas que reconocen que su enfermedad no supone gastos se muestran insatisfechas con la atención recibida por su enfermedad, mientras que este porcentaje se eleva hasta el 87,18% en aquellas que indican que su enfermedad supone más del 50% de los gastos del hogar.

De manera análoga, la atención a la enfermedad está relacionada con los costes de oportunidad. En primer lugar, con los laborales¹⁶⁰: el 74,76% de las personas que se muestran descontentas con la atención que ha recibido su enfermedad reconocen haber tenido o tener dificultades para encontrar o mantener el trabajo y, de hecho, el 72,34% indican que han tenido que renunciar al trabajo¹⁶¹. En segundo lugar, se relaciona también con el coste de oportunidad de formación¹⁶² (en el 78,08% de los casos) y de ocio y tiempo libre¹⁶³ (en el 67,09% de los casos). Sin embargo, no se observa una relación significativa entre esta autopercepción de la salud y si la persona que responde es hombre o mujer¹⁶⁴.

¹⁵³ [(χ^2 36, N=1576)=80,505 p<,000]

¹⁵⁴ [(χ^2 6, N=1576)=20,298 p<,002]

¹⁵⁵ [(χ^2 6, N=1576)=27,311 p<,000]

¹⁵⁶ [(χ^2 12, N=1576)=17,490 p<,132]

¹⁵⁷ [(χ^2 6, N=1576)=10,279 p<,113]

¹⁵⁸ [(χ^2 72, N=1576)=123,077 p<,000]

¹⁵⁹ [(χ^2 54, N=1576)=177,586 p<,000]

¹⁶⁰ [(χ^2 18, N=1576)=34,596 p<,011]

¹⁶¹ [(χ^2 6, N=1576)=15,071 p<,020]

¹⁶² [(χ^2 12, N=1576)=44,985 p<,000]

¹⁶³ [(χ^2 18, N=1576)=48,081 p<,000]

¹⁶⁴ [(χ^2 12, N=1576)=14,378 p<,277]

Atendiendo a las enfermedades, los datos también muestran una correlación significativa¹⁶⁵. Las personas que muestran una percepción subjetiva más negativa con respecto a la atención que reciben por su enfermedad y/o discapacidad fueron las del grupo de las enfermedades infecciosas y parasitarias (el 57,44%), seguidas de las personas sin diagnóstico (41,51%). En el otro extremo, las personas que valoran de manera más positiva esta atención son las del grupo de las enfermedades de la piel y subcutáneas (únicamente el 7,14% califica de mala o muy mala la atención que recibe su enfermedad o discapacidad).

Por edades, los datos indican que cuanto mayor es la edad de la persona que responde, menor es su satisfacción con la situación de atención a su enfermedad¹⁶⁶. Las personas menores de 16 años creen que esta situación es mala, muy mala o insuficiente en un 49,38%, mientras que esa proporción asciende al 67,56% entre las personas con 65 años o más.

Si el médico no te reconoce, la familia no te cree, y la discapacidad no se la están dando, la incapacidad laboral tampoco... **(Familiar de persona adulta afectada)**

Situación de atención a su enfermedad y/o su discapacidad Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

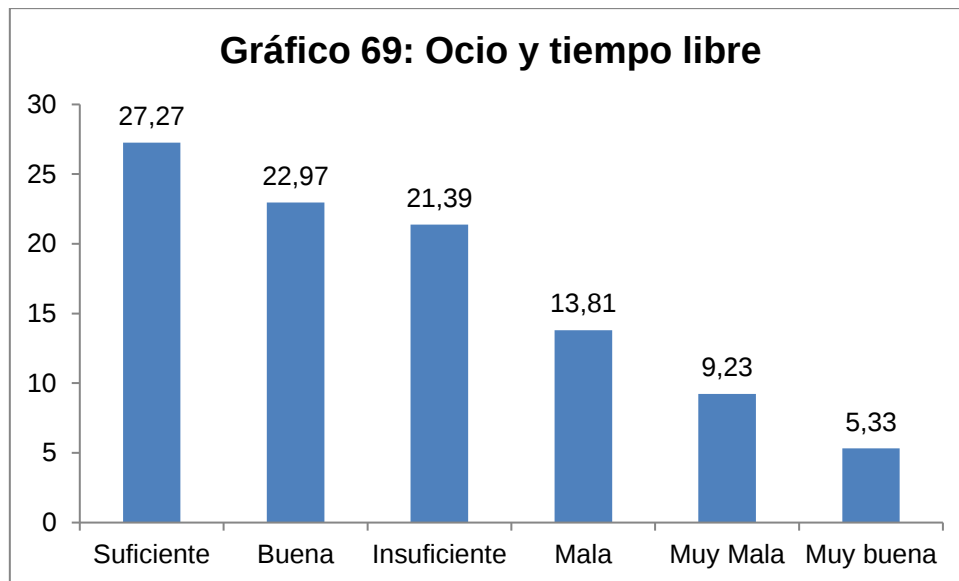
El 59,9% de las personas que responden esta cuestión valoran esta atención como insuficiente, mala o muy mala. En 2009 este dato era muy similar: el 60,16%.

5.5.9. Situación de ocio y tiempo libre

Respecto a la valoración de la situación de ocio y tiempo libre, un 27,27% de las personas que responden esta pregunta la consideran suficiente y un 21,39% creen que es insuficiente. Para el 22,97% es buena, y es muy buena para el 5,33%; frente a ellas, un 13,81% consideran que su situación de ocio y tiempo libre es mala y un 9,23% la califican como muy mala. En conjunto, **el 44,43% de las personas con EPF consideran que su situación, con respecto al ocio y el tiempo libre, es insuficiente, mala o muy mala.**

¹⁶⁵ [(χ^2 78, N=1576)=182,754 p<,000]

¹⁶⁶ [(χ^2 486, N=1576)=618,420 p<,000]



Fuente: Elaboración propia

La valoración de la situación de ocio y tiempo libre presenta una relación estadísticamente significativa con variables como el grado de discapacidad¹⁶⁷ o el nivel de ingresos¹⁶⁸. Pero no tiene relación con el hecho de que la persona forme parte de una asociación de pacientes¹⁶⁹.

En relación con la primera variable, las personas con un grado de discapacidad entre el 33 y el 64% indican que su ocio es muy malo, malo o insuficiente en el 43,8% de los casos, mientras que esta insatisfacción la muestran el 49,54% de las personas con un grado de discapacidad entre el 65 y el 74%, y se eleva al 56,65% de las personas con el grado máximo de discapacidad (igual o superior al 75%).

Por lo que se refiere al nivel de ingresos, los datos también muestran una tendencia bastante uniforme a que aumente el grado de insatisfacción con el ocio del que se disfruta, al tiempo que se reducen los ingresos. Dicho de otro modo: a menos ingresos, mayor insatisfacción con el ocio al que se puede acceder y del que se puede disfrutar, en una escala que va desde el grado máximo de descontento (el 57,14%) entre las personas con ingresos menores a 400€ mensuales y el grado mínimo (33,57%) entre aquellas que tienen ingresos superiores a 3.600€.

También existe un vínculo estadísticamente comprobado entre la satisfacción con el ocio y el tipo de ER que tenga la persona que responde la encuesta¹⁷⁰. Las personas que perciben peor esta situación de ocio y tiempo libre como consecuencia de su enfermedad son las de las genitourinarias (el 35,72% la califican de mala o muy mala), seguidas de las de las infecciosas y parasitarias (31,92%) y las personas sin diagnóstico (28,3%). Por el contrario, aquellas que tienen una

¹⁶⁷ [(χ^2 70, N=1576)=90,841 p<,048]

¹⁶⁸ [(χ^2 84, N=1576)=139,974 p<,000]

¹⁶⁹ [(χ^2 42, N=1576)=55,292 p<,082]

¹⁷⁰ [(χ^2 78, N=1576)=111,860 p<,007]

percepción menos mala de su tiempo libre son las de las endocrinas, metabólicas e inmunes (sólo el 13,74% considera esta situación como mala o muy mala) y las del grupo de las neoplasias (el 12,82%).

Las amistades, la mayoría desaparecen. Porque supone para la persona que se decía tu amigo, digamos, supone un esfuerzo tan grande a nivel emocional y a nivel físico que no queremos esos compromisos. [...] Los amigos antiguos y, en la mayoría de los pacientes ocurre, los amigos antiguos desaparecen... te sientes muy mal, y muy abandonada, te sientes muy mal, muy mal. **(Familiar de persona adulta afectada)**

Yo puedo decir, y presumo, que tengo los mismos amigos de primero de primaria ¡y tengo esa suerte! Y en el pueblo salgo por la noche y voy de *pubs* y todo el mundo me invita a copas y me trata ¡como a uno más! **(Persona adulta afectada)**

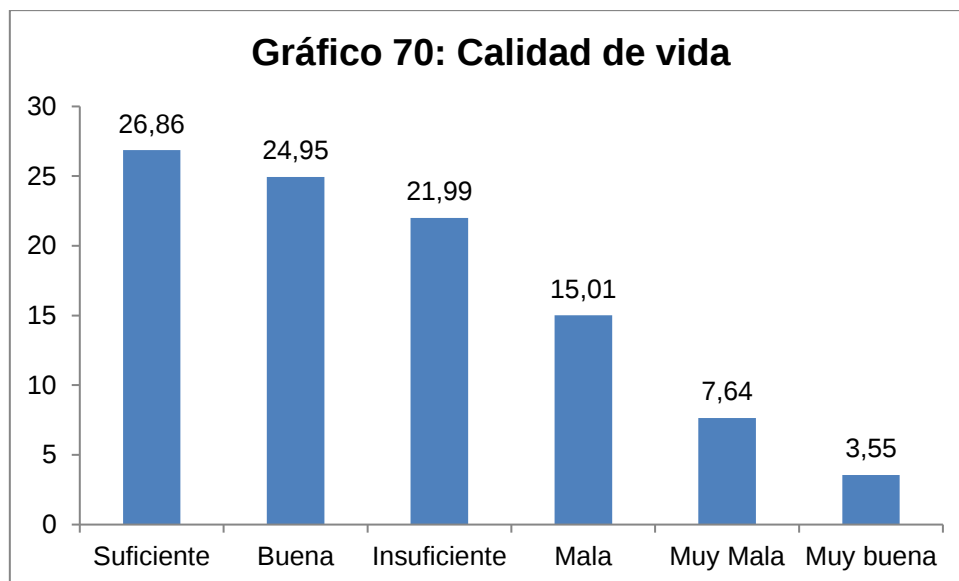
Necesario el tiempo de ocio. Necesaria la información a empresarios para fomentar el acceso al empleo. Necesario apoyo psicológico a familiares. **(Cuestionario a personas con EPF)**

Situación del ocio y el tiempo libre Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

El 44,43% considera que su situación con respecto al ocio y el tiempo libre es insuficiente, mala o muy mala. En el primer ENSERio este dato era del 42,41%, por debajo del actual.

5.5.10. Calidad de vida

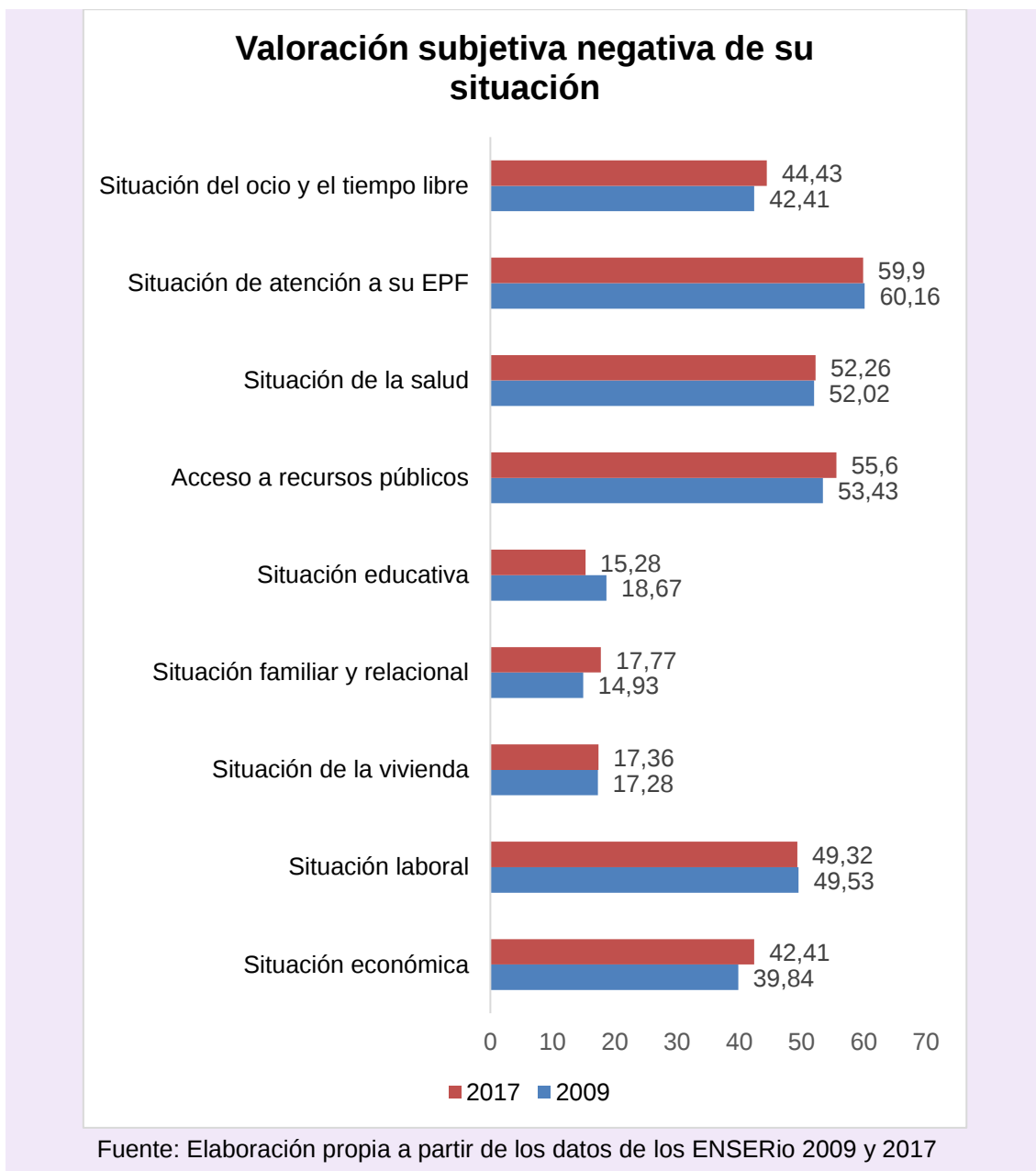
En el presente estudio se ha utilizado un nuevo factor –que no se incluía en el primer ENSERio– para valorar todos los anteriores en términos conjuntos, de manera que en un solo indicador se pueda ver la satisfacción o insatisfacción de las personas con EPF con su situación; este indicador se ha llamado “Calidad de vida”. El resultado es que un 26,86% considera que su calidad de vida es suficiente y un 21,99% considera que es insuficiente. Para el 24,95% es buena y es muy buena para el 3,55%. Por otra parte, un 15,01% considera que su calidad de vida es mala y un 7,64% cree que es muy mala. Por tanto, **un 44,64% de las personas que responden esta pregunta cree que su calidad de vida no es satisfactoria.**



Fuente: Elaboración propia

Valoración subjetiva de su situación Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

Los datos respecto a la impresión que tienen las personas encuestadas sobre estos aspectos de su vida son muy similares a los que se constataban en el primer ENSERio. La media de los datos indica que la valoración negativa en 2017 es del 39,37% y que era del 38,69% en 2009. Las áreas cuya valoración subjetiva más empeora son las de ocio y tiempo libre, el acceso a los recursos públicos, la de la situación familiar y la económica. Por el contrario, el ámbito que muestra mayor mejora es el de la situación educativa, cuya insatisfacción se reduce en algo más de tres puntos porcentuales. A continuación, se sintetizan los porcentajes de la suma de las respuestas correspondientes a las opciones “insuficiente”, “mala” y “muy mala” para cada caso.



5.6. Discriminación percibida

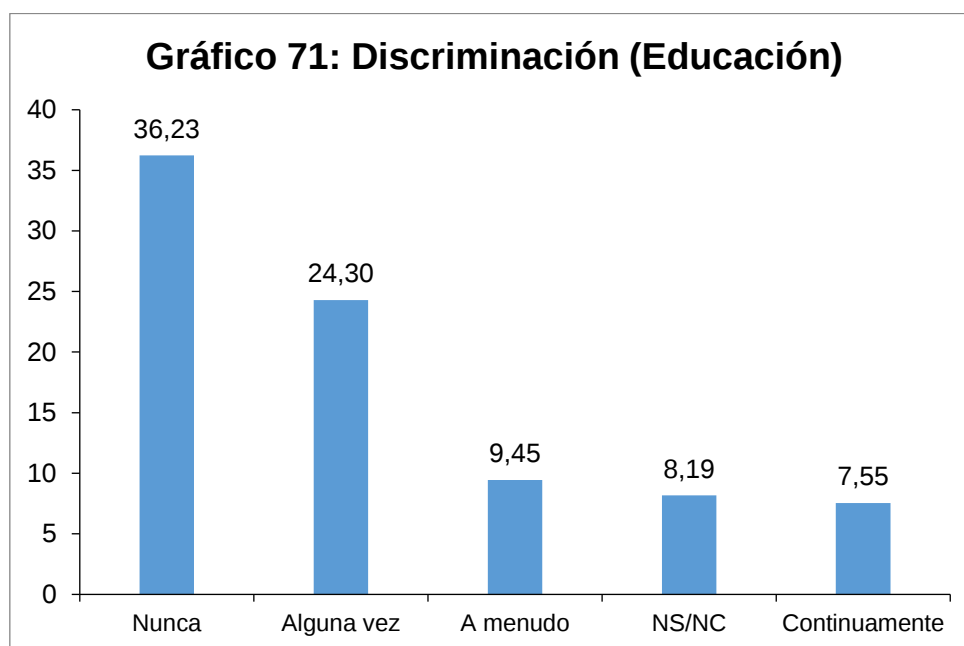
Todas estas dificultades para disfrutar de las actividades que son habituales para el común de las personas del entorno social conducen a las personas con EPF a sentir que se encuentran discriminadas. Y esto afecta a todas las áreas de la vida cotidiana, tanto aquellas que tienen que ver con la educación o el trabajo, como las propias del ocio, tal y como se ha mostrado en el apartado anterior. Se trata de una sensación de exclusión de la vida cotidiana, que mina los derechos, la autoestima y, en general, el bienestar de estas personas.

El cuestionario del presente estudio preguntaba a las personas que lo respondieron si se han sentido discriminadas “Continuamente”, “A menudo”, “Alguna vez” o “Nunca” en cada una de las áreas que se han analizado; en

concreto, en el ámbito de la educación, el empleo y el desarrollo laboral, la salud, el acceso a los espacios (arquitectónico), la vida cotidiana, y las relaciones sociales. Y para mostrar los datos, se han sumado las respuestas que optan por las tres primeras opciones que ofrecía el cuestionario –alguna vez, a menudo y continuamente– para valorar en qué porcentaje estas personas se han sentido discriminadas en cada caso.

5.6.1. En el ámbito educativo

Respecto a la discriminación en el ámbito educativo, un 36,23% nunca se ha sentido discriminado. Por el contrario, un 24,30% afirma haberse sentido discriminado alguna vez, un 9,45% percibe o ha percibido aislamiento en la escuela a menudo, y un 7,55% dice que se siente o sentía excluido continuamente. Por tanto, el **41,30% de las personas con EPF se ha sentido discriminado alguna vez en el ámbito educativo.**



Fuente: Elaboración propia

La discriminación percibida en la educación no presenta una relación significativa con el sexo¹⁷¹ o la Comunidad Autónoma de residencia¹⁷², y tampoco con la demora del diagnóstico¹⁷³. Pero sí se relaciona significativamente con otras variables como el grado de discapacidad¹⁷⁴, de tal manera que aumenta esta sensación de discriminación cuanto mayor es el grado de discapacidad: el

¹⁷¹ [(χ^2 12, N=1576)=14,800 p<,253]

¹⁷² [(χ^2 114, N=1576)=102,528 p<,771]

¹⁷³ [(χ^2 60, N=1576)=67,699 p<,231]

¹⁷⁴ [(χ^2 60, N=1576)=130,663 p<,000]

68,31% de las personas con el 75% o más de discapacidad se han sentido discriminadas en su educación, frente al 57,24% de las que tienen entre el 33% y el 64% de discapacidad.

También se relaciona esta percepción de haber sufrido discriminación en la educación con el nivel de ingresos¹⁷⁵: de manera que –como ya se ha visto en casos anteriores con esta variable– los datos apuntan claramente una tendencia a haberse sentido más discriminado cuanto menores son los ingresos. En concreto, un 49,59% de las personas con ingresos mensuales superiores a 3.600€ se ha sentido discriminado alguna vez en su educación, frente al 80% de las personas con ingresos menores de 400€ que han tenido esta sensación de exclusión.

Otro factor relacionado directamente con esta sensación de discriminación en la educación es la necesidad de ayuda psicológica¹⁷⁶: el 82,85% de las personas que se han sentido discriminadas en su educación alguna vez no tienen ayuda psicológica, pero afirman necesitarla, y el 79,71% la tienen, pero consideran que es insuficiente.

Esta discriminación en la educación también interactúa estadísticamente de forma significativa con los costes de oportunidad. En concreto, con los laborales¹⁷⁷, por cuanto el 75,43% de las personas que se han sentido discriminadas en la educación sienten haber tenido más barreras en el trabajo; además, el 73,62% de las personas que afirman haber sufrido esta discriminación en su educación indican que han tenido que renunciar al trabajo por causa de su enfermedad¹⁷⁸. Por supuesto, esta discriminación también se relaciona con los costes de oportunidad formativos¹⁷⁹: de modo que el 76,96% de las personas que han sentido esta discriminación alguna vez, perciben que han tenido muchos más problemas para formarse. Por otra parte, el 61,5% de estas personas que se sintieron o se sienten discriminadas en la educación han sufrido costes de oportunidad en el ámbito del ocio y el tiempo libre¹⁸⁰.

Finalmente, esta discriminación se relaciona con las ayudas que requiere la persona¹⁸¹: de manera que aquellas que más ayudas necesitan, son las que han sentido una mayor discriminación en la educación. En concreto, el 68,1% de las personas que apuntan necesitar mucha ayuda se sintieron o sienten discriminadas alguna vez en el ámbito educativo, frente al 25,71% de las que indican no necesitar ninguna ayuda.

¹⁷⁵ [(χ^2 72, N=1576)=1644,203 p<,000]

¹⁷⁶ [(χ^2 18, N=1576)=92,059 p<,000]

¹⁷⁷ [(χ^2 18, N=1576)=1638,793 p<,000]

¹⁷⁸ [(χ^2 6, N=1576)=55,586 p<,000]

¹⁷⁹ [(χ^2 12, N=1576)=82,293 p<,000]

¹⁸⁰ [(χ^2 18, N=1576)=55,616 p<,000]

¹⁸¹ [(χ^2 48, N=1576)=1697,228 p<,000]

Por enfermedades, también hay una relación estadísticamente significativa¹⁸². Las personas que dicen haberse sentido discriminadas con más frecuencia son las que todavía no tienen diagnóstico (en el 56,6% de los casos se han sentido discriminadas en el ámbito educativo: continuamente, a menudo o alguna vez), seguidas por las del grupo de las anomalías congénitas (el 55,53%) y las del grupo de las enfermedades mentales (el 54,54%). Por el contrario, las que se han sentido menos discriminadas en su educación son las del grupo de las neoplasias (sólo en un 15,39% de los casos).

Por edades, los datos indican que esta percepción de haber sufrido una discriminación en el ámbito de la educación se reduce conforme aumenta la edad¹⁸³: así, las personas mayores de 65 años expresan haberse sentido discriminadas en su educación en alguna ocasión en el 21,15%, mientras que las que tienen menos de 16 años han percibido esta discriminación en un 66,67% y las que más la han sufrido han sido las personas que tienen entre 16 y 31 años, en un 68,87%. Es probable que esta impresión tenga que ver con una creciente exigencia en la necesidad –el derecho– de integración educativa conforme nos acercamos a la actualidad.

Discriminación en la educación Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

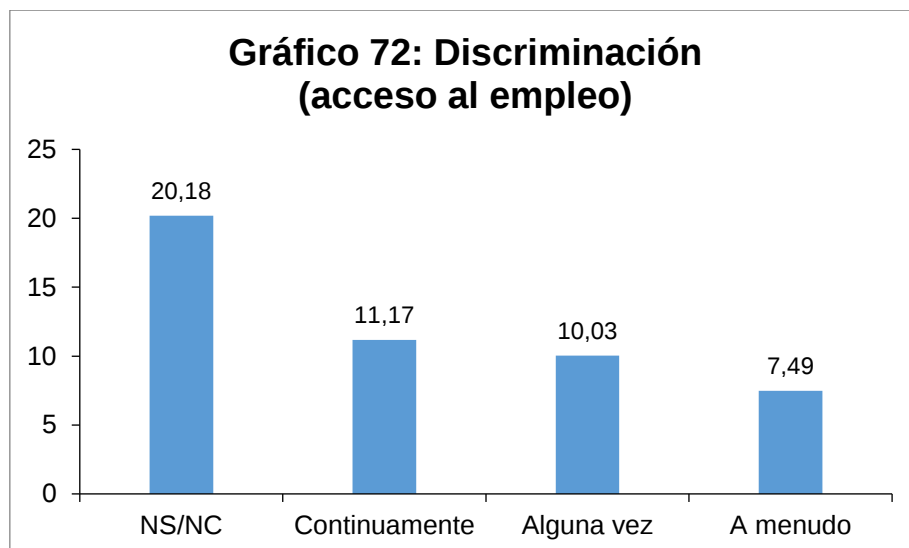
El 41,30% de las personas con EPF se han sentido discriminadas alguna vez en el ámbito educativo. El primer ENSERio constató una discriminación en este ámbito del 29,84%.

5.6.2. En el acceso al empleo

Respecto a la discriminación en el acceso al empleo, un 10,03% dice que la ha sentido alguna vez, un 7,49% a menudo y un 11,17% continuamente. En conjunto, **un 28,69% de las personas que responden esta pregunta se han sentido discriminadas en alguna ocasión en el acceso al empleo.**

¹⁸² [(χ^2 52, N=1576)=143,951 p<,000]

¹⁸³ [(χ^2 486, N=1576)=797,865 p<,000]



Fuente: Elaboración propia

También se observa una correlación significativa entre esta discriminación en el acceso al empleo y el grado de discapacidad¹⁸⁴. Los datos muestran un aumento sistemático de la percepción de discriminación en este ámbito, que comprende, desde el 54,35% de las personas con un grado entre el 33% y el 64% de discapacidad, hasta el 74,56% de las que tienen un 75% o más.

Por otra parte, existe una relación estrecha entre esta sensación de discriminación en el acceso al empleo y las ayudas que necesita la persona para afrontar su enfermedad¹⁸⁵: en concreto, un 71,43% de las personas que dicen necesitar mucha ayuda y un 59,09% de las que dicen necesitar bastante, reconocen haberse sentido discriminadas en el acceso al empleo en alguna ocasión. Frente a ellas, esta discriminación únicamente la indican el 9,87% de las personas que dicen no necesitar ninguna ayuda.

Finalmente, esta percepción de discriminación en el acceso al empleo está ligada también a los costes de oportunidad. Con los laborales¹⁸⁶ (en el 81,82% de los casos), incluido el de renunciar al trabajo¹⁸⁷ (en el 76,92 de los casos), formativos¹⁸⁸ (en el 75%) y de ocio y tiempo libre¹⁸⁹ (en el 65,23% de los casos). Sin embargo, no existen diferencias significativas por Comunidad Autónoma de residencia¹⁹⁰.

También hay una relación significativa entre los grupos de ER y la sensación de haberse sentido discriminado alguna vez en el ámbito laboral¹⁹¹. En concreto, las personas que más discriminación han sentido son las del grupo de

¹⁸⁴ [(χ^2 60, N=1576)=116,631 p<,000]

¹⁸⁵ [(χ^2 48, N=1576)=1770,810 p<,000]

¹⁸⁶ [(χ^2 18, N=1576)=82,355 p<,000]

¹⁸⁷ [(χ^2 6, N=1576)=50,414 p<,000]

¹⁸⁸ [(χ^2 12, N=1576)=58,547 p<,000]

¹⁸⁹ [(χ^2 18, N=1576)=89,336 p<,000]

¹⁹⁰ [(χ^2 114, N=1576)=103,584 p<,748]

¹⁹¹ [(χ^2 52, N=1576)=129,275 p<,000]

enfermedades de la piel y subcutáneas (el 57,15%), seguidas de las del grupo de las infecciosas y parasitarias (el 53,19%). Por el contrario, las que menos han tenido esta impresión de exclusión son las personas con enfermedades de la sangre y hematopoyéticas (el 19,11%), y las personas sin diagnóstico (el 13,21%).

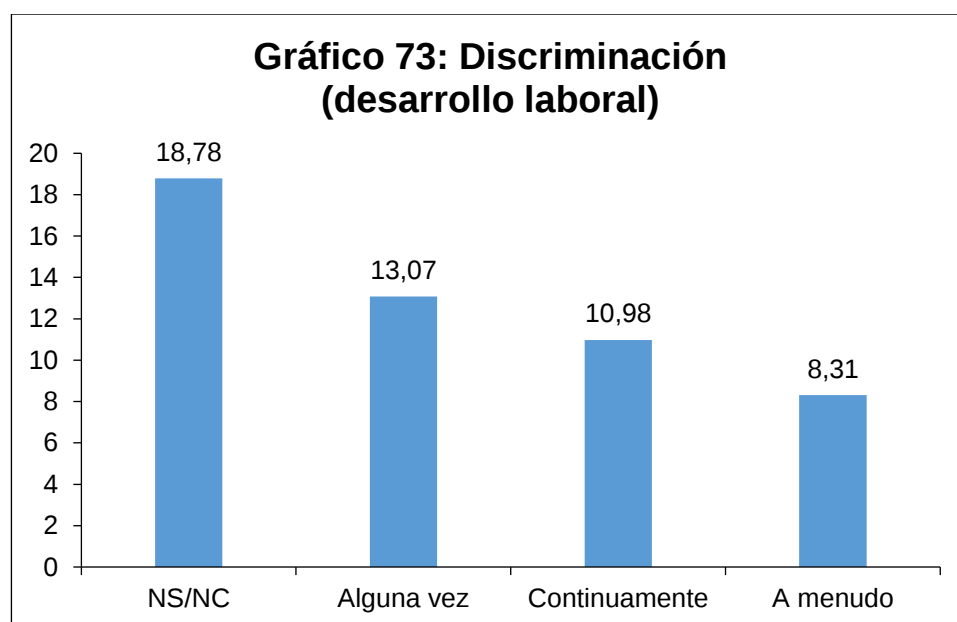
Por edades¹⁹², el 84,52% de las personas entre 16 y 31 años dicen haberse sentido discriminadas alguna vez en el acceso al empleo, mientras que indican que han sentido esta discriminación el 84% de las personas que tienen 65 años o más, lo que sugiere que esta barrera en el acceso al empleo no ha mejorado con el tiempo, que no se observa una tendencia a la mejora de estas dificultades.

Discriminación en el empleo Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

Un 28,68% de las personas que responden esta pregunta se han sentido discriminadas en alguna ocasión en el acceso al empleo. En 2009, el porcentaje era del 16,83%.

5.6.3. Discriminación en el desarrollo laboral

Por lo que se refiere a la discriminación respecto al desarrollo laboral, un 13,07% dice que la ha sentido alguna vez, un 8,31% siente esta exclusión a menudo y un 10,98% indica que se siente discriminado continuamente. En definitiva, **el 32,36% de las personas con EPF se han sentido discriminadas en alguna ocasión en su desarrollo laboral, en su puesto de trabajo.**



Fuente: Elaboración propia

¹⁹² $[(\chi^2 486, N=1576)=979,691 \text{ } p<,000]$

Una vez se ha accedido al empleo, muchas personas con EPF sienten que se les discrimina en el desarrollo de su trabajo, en el día a día de su labor. Esta sensación de discriminación en el crecimiento laboral, que tiene mucho que ver con el desarrollo personal mismo, no tiene una relación estadísticamente significativa con la Comunidad Autónoma de residencia¹⁹³. Sin embargo, sí que se observa una relación significativa con el grado de discapacidad¹⁹⁴. De nuevo aquí los datos muestran que la impresión de discriminación aumenta conforme lo hace el grado de discapacidad de la persona que responde: de modo que las que tienen un grado de entre el 33 y el 64% han sentido esta discriminación en el desarrollo de su faceta laboral en un 60,61%, mientras que las que tienen un 75% o más la han sentido en un 71,81% de los casos.

La percepción de haber sufrido o estar sufriendo esta discriminación en el trabajo tiene que ver también con el hecho de que la persona necesite o no atención psicológica¹⁹⁵: así, el 79,13% de las personas que han sufrido esta discriminación reconocen que no reciben ayuda psicológica, pero que la necesitan, y el 100% de los que la reciben, señalan que no es suficiente. Este dato indica la enorme importancia que tiene la atención psicológica en el ámbito laboral, y en concreto el bienestar en el puesto de trabajo, para las personas con EPF, al igual que para el resto de la sociedad.

También hay una relación significativa entre esta impresión de haber sufrido o sufrir una discriminación en el desarrollo laboral y las ayudas que necesita la persona que responde la encuesta¹⁹⁶: en concreto, las que se han sentido discriminadas en un mayor porcentaje (el 76,74%) son las que necesitan mucha ayuda, seguidas de las que necesitan bastante (64,61%); frente a ellas, sólo un 19,05% de las que no necesitan ninguna ayuda han sentido esta discriminación en el desarrollo laboral.

Otra variable con la que está relacionada esta percepción de haber sido discriminado en el desarrollo laboral es la demora de su diagnóstico¹⁹⁷: de hecho, los datos muestran un aumento sostenido de este sentimiento de discriminación conforme aumentan los años de retraso del diagnóstico, desde el 44,19% de las personas que tuvieron un diagnóstico en el nacimiento, hasta el 67,6% de los que tardaron entre 4 y 9 años en tenerlo.

Por otra parte, esta discriminación también tiene relación con el nivel de ingresos¹⁹⁸ y con los costes de oportunidad laborales¹⁹⁹. En el primer caso, los datos comprenden desde el 80,36% de percepción de discriminación en el puesto de trabajo de las personas que tienen unos ingresos entre 401 y 800€,

¹⁹³ [(χ^2 95, N=1576)=99,381 p<,359]

¹⁹⁴ [(χ^2 50, N=1576)=95,163 p<,000]

¹⁹⁵ [(χ^2 18, N=1576)=53,199 p<,000]

¹⁹⁶ [(χ^2 40, N=1576)=198,901 p<,000]

¹⁹⁷ [(χ^2 50, N=1576)=140,746 p<,000]

¹⁹⁸ [(χ^2 60, N=1576)=113,429 p<,000]

¹⁹⁹ [(χ^2 15, N=1576)=70,536 p<,000]

hasta el 40,48% de las que ingresan más de 3.600€. En lo que se refiere a los costes de oportunidad, los datos indican que el 83,33% de las personas que han tenido costes laborales se han sentido discriminadas en su desarrollo laboral; que el 77,92% de las que han tenido que renunciar al empleo, sienten esta discriminación²⁰⁰; que la siente el 59,68% de las que han sufrido costes de oportunidad formativos²⁰¹; y el 70,79% de las que han tenido que soportar o soportan costes de ocio y tiempo libre²⁰².

También es estadísticamente significativo el grupo de enfermedades que tenga la persona en relación con la percepción de discriminación en el desarrollo de su ámbito laboral²⁰³. En concreto, las personas que han sentido una mayor discriminación son las del grupo de las enfermedades infecciosas y parasitarias (en el 57,45% de los casos), seguidas por las personas con una enfermedad de la piel o subcutánea (el 50%), mental (el 45,45%) y las personas con una enfermedad circulatoria (el 43,33%). Las que muestran un grado menor de percepción de discriminación en el desarrollo laboral son las personas sin diagnóstico (16,98%).

Por edades, las personas que más han sentido esta discriminación en el desarrollo laboral son las que tienen entre 16 y 31 años (en el 65,87% de los casos) y las que tienen entre 32 y 48 años (en el 64,97%); las que menos, con motivo de su edad, las personas que tienen 15 años o menos (en el 30,67%)²⁰⁴.

Discriminación en el desarrollo laboral Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

El 32,36% de las personas con EPF se ha sentido discriminado en alguna ocasión en su puesto de trabajo. En el primer ENSERio este porcentaje era del 15,42%, menos de la mitad.

5.6.4. Discriminación en el ámbito de la atención sanitaria

Respecto a la discriminación en el ámbito sanitario, un 38,96% nunca se han sentido discriminados. Un 21,95% afirma haber sentido alguna vez esta discriminación, un 12,63% la sufre a menudo y un 8,63% indica que se siente discriminado continuamente. En definitiva, **el 43,21% de las personas con EPF se han sentido discriminadas en el ámbito sanitario en alguna ocasión.**

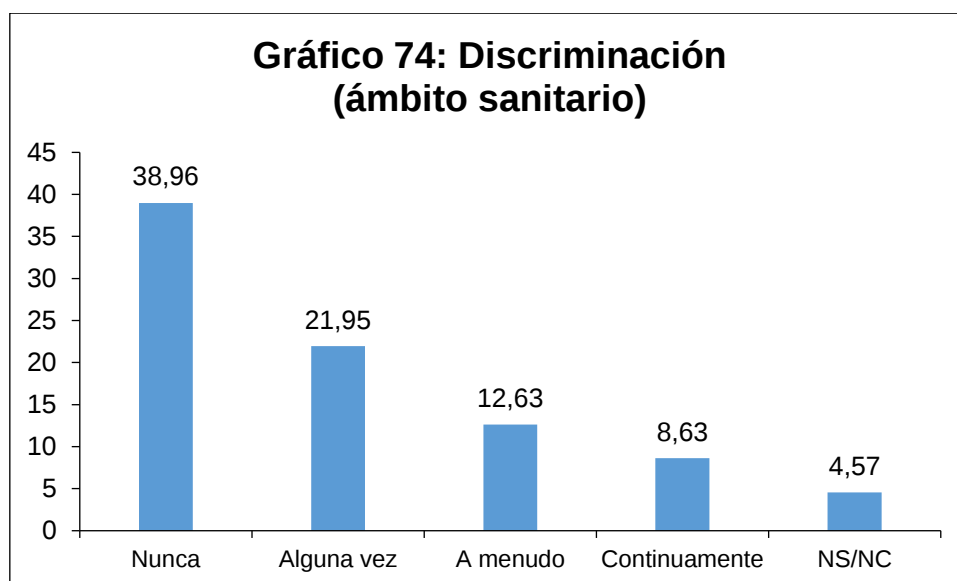
²⁰⁰ [(χ^2 5, N=1576)=48,239 p<,000]

²⁰¹ [(χ^2 10, N=1576)=69,194 p<,000]

²⁰² [(χ^2 15, N=1576)=83,842 p<,000]

²⁰³ [(χ^2 52, N=1576)=153,097 p<,000]

²⁰⁴ [(χ^2 405, N=1576)=990,275 p<,000]



Fuente: Elaboración propia

Esta discriminación percibida en el ámbito sanitario no presenta una relación directa con la Comunidad Autónoma de residencia de la persona que responde²⁰⁵, lo que indica que es bastante uniforme a lo largo de todo el territorio del Estado. No obstante, sí existe una influencia de la variable sexo²⁰⁶: las mujeres la han sentido sensiblemente más (el 57,09%) que los hombres (el 45,38%). También influye en esta impresión de discriminación el grado de discapacidad²⁰⁷: como se ha analizado en las distintas formas de discriminación revisadas, en este caso se produce un aumento de la impresión de haberse visto discriminado conforme aumenta el grado de discapacidad de la persona que responde a esta pregunta, de manera que las personas que tienen un grado del 33% al 64% han notado esta discriminación en un 51,91%, frente a las que tienen un 75% o más de discapacidad, que la han percibido en el 64,70% de los casos.

También existe una correlación significativa entre esta percepción de discriminación en el ámbito sanitario y las ayudas que necesita la persona que responde²⁰⁸: en concreto, las personas que necesitan mucha o bastante ayuda han sentido mucho más esta discriminación (el 67,49% y el 59,15%, respectivamente) que las que no necesitan ninguna ayuda (el 17,43%).

El hecho de haber sufrido una demora en el diagnóstico también se muestra como un elemento importante, de manera que las personas que más han sentido esta discriminación en el ámbito sanitario son las que han tardado más en concretar su diagnóstico²⁰⁹: de hecho, aquellas personas que han sufrido una demora del diagnóstico de entre 4 y 9 años o de más de diez años han sufrido

²⁰⁵ $[(\chi^2 95, N=1576)=100,788 \text{ } p<,323]$

²⁰⁶ $[(\chi^2 10, N=1576)=26,584 \text{ } p<,003]$

²⁰⁷ $[(\chi^2 50, N=1576)=73,799 \text{ } p<,016]$

²⁰⁸ $[(\chi^2 40, N=1576)=167,070 \text{ } p<,000]$

²⁰⁹ $[(\chi^2 50, N=1576)=147,612 \text{ } p<,000]$

esta discriminación mucho más (el 63,11% y el 58,85%, respectivamente) que las que tuvieron un diagnóstico antes de los seis meses (el 40,09%).

Esta discriminación percibida en el ámbito sanitario también se relaciona directamente con la necesidad de atención psicológica²¹⁰: de tal manera que el 79,17% de las personas que han sentido esta discriminación tienen esta atención, pero la consideran insuficiente, y el 70% de las que no tienen esta ayuda psicológica, la necesitan. Los datos indican que influye también el nivel de ingresos de la persona o la familia²¹¹: en una progresión bastante firme que va desde el 44,09% de las personas que tienen unos ingresos superiores a 3.600€ que han sentido esta discriminación, hasta el 76,92% de las que tienen ingresos entre los 401 y los 800€.

Finalmente, y, como en las anteriores discriminaciones percibidas, la sufrida en el ámbito sanitario se relaciona directamente con los costes de oportunidad laborales²¹² (el 71,51% ha sentido esta discriminación), el de renunciar al trabajo²¹³ (en el 70,91% de los casos), los costes de oportunidad formativos²¹⁴ (en el 68,06% de los casos) y de ocio y tiempo libre²¹⁵ (el 59,84%). Lo que indica que estos costes en varios ámbitos de la vida cotidiana y laboral se añaden a la sensación de discriminación en el ámbito de la salud.

También se observa, por otro lado, una relación estadísticamente significativa entre el tipo de enfermedad y la discriminación percibida en el entorno sanitario²¹⁶. Las personas que han sentido una mayor discriminación en este ámbito son las del grupo de las enfermedades digestivas (el 70%, seguidas por las de las infecciosas y parasitarias (el 68,08% de los casos), y las personas con enfermedades del grupo de las genitourinarias (en el 64,29%). Por el contrario, las que menos han sentido esta discriminación son las de los grupos de enfermedades circulatorias y con neoplasias (ambos grupos en el 33,33% de los casos).

Por edades, las personas que menos se han sentido discriminadas en el ámbito sanitario son las que tienen menos de 16 años (el 45,48%) y las que más las que están entre los 16 y los 31 años (el 57,65%)²¹⁷.

Discriminación en el ámbito sanitario Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

El 43,21% de las personas con EPF se han sentido discriminadas en el ámbito sanitario en alguna ocasión. En 2009 fueron el 32,39%.

²¹⁰ [(χ^2 15, N=1576)=25,073 p<,049]

²¹¹ [(χ^2 60, N=1576)=103,739 p<,000]

²¹² [(χ^2 15, N=1576)=47,548 p<,000]

²¹³ [(χ^2 5, N=1576)=27,855 p<,000]

²¹⁴ [(χ^2 10, N=1576)=34,239 p<,000]

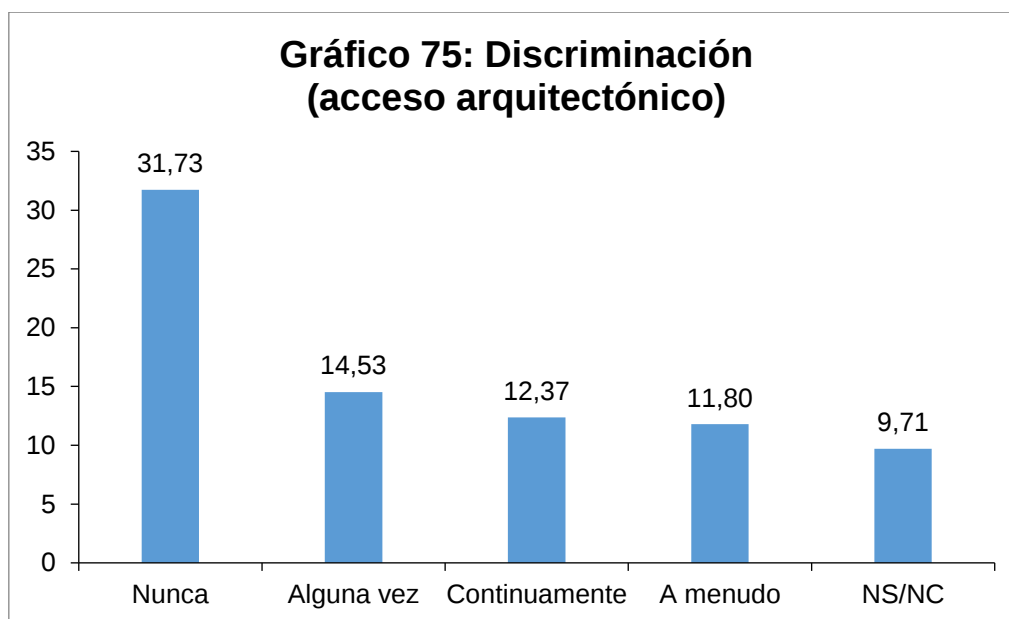
²¹⁵ [(χ^2 15, N=1576)=45,113 p<,000]

²¹⁶ [(χ^2 52, N=1576)=89,830 p<,001]

²¹⁷ [(χ^2 405, N=1576)=558,965 p<,000]

5.6.5. Discriminación en el acceso arquitectónico

Respecto a la discriminación producida por el acceso arquitectónico, un 31,73% nunca se ha sentido discriminado. Un 14,53% dice que ha sentido esta discriminación alguna vez, un 11,8% la ha notado a menudo y un 12,37% dice que se siente discriminado continuamente. La suma de estos valores indica que **el 38,7% se han sentido discriminadas en el acceso a los espacios físicos.**



Fuente: Elaboración propia

En este caso, no se observa una relación directa de esta percepción de exclusión con el sexo de las personas que responden²¹⁸, ni con su nivel de ingresos²¹⁹. Lo que significa que afecta por igual a todos los ciudadanos, sea cual sea su género y su condición económica. En cambio, se observa una relación significativa con la Comunidad Autónoma de su residencia²²⁰: de manera que las personas que con más frecuencia se han sentido discriminadas en este ámbito son las que residen en Navarra (el 76,92%) y en Aragón (el 72,5%). La media de discriminación en el acceso arquitectónico por CC. AA. es del 54,89%, y quedan por debajo de ella Andalucía (50%), Canarias (45,95%), Cantabria (31,25%), Cataluña (48,78%), Comunidad Valenciana (48,72%), Extremadura (53,33%), Galicia (52,86%), y La Rioja (43,75%), con índices, en todo caso, elevados de sensación de discriminación arquitectónica.

De nuevo, se advierte una relación muy estrecha entre el grado de discapacidad de la persona que responde y la percepción de discriminación, en este

²¹⁸ [(χ^2 10, N=1576)=8,410 p<,589]

²¹⁹ [(χ^2 60, N=1576)=61,893 p<,408]

²²⁰ [(χ^2 95, N=1576)=127,064 p<,016]

caso en el acceso a los espacios arquitectónicos²²¹. Y, nuevamente, esa relación consiste en que sienten haber sido discriminadas mucho más las personas con un grado de discapacidad igual o superior al 75% (en concreto, el 88,78%) que las que tienen entre el 33 y el 64% (que han sentido esta discriminación en el 58,83% de los casos).

Esta discriminación percibida en el acceso al entorno arquitectónico se relaciona también directamente con las ayudas que necesita la persona de que se trate²²²: de manera que las personas que tienen mucha o bastante necesidad de estas ayudas son las que perciben con mayor frecuencia esta discriminación, esta inaccesibilidad (en el 80,19% y el 63,59%, respectivamente), frente a las que necesitan muy poca o ninguna ayuda (en el 25,28% y el 27,27%, respectivamente).

Los datos también indican que es relevante la demora de su diagnóstico²²³ y la necesidad de ayuda psicológica²²⁴. En el primer caso, las personas que han tardado más en recibir un diagnóstico han sentido más esta discriminación en el ámbito arquitectónico (el 60% las que tardaron entre 4 y 9 años; el 58,48% las que tardaron 10 años o más), que las que han tardado menos en obtener un diagnóstico: el 45,26% las que tardaron menos de 6 meses. En cuanto a la atención psicológica, el 87,27% de las personas que han sentido esta discriminación en el acceso a los espacios dice necesitarla, aunque no la tiene, y el 80,95% de las que la tienen dicen que no es suficiente. En cualquier caso, una media del 54,95% de las personas que sienten este tipo de discriminación dicen necesitar ayuda psicológica.

Finalmente, esta percepción de exclusión en el ámbito de la accesibilidad arquitectónica también está directamente relacionada con los costes de oportunidad laborales²²⁵ (en el 81,17% de los casos) –incluido el de renunciar al trabajo²²⁶ (en el 80% de los casos)–, formativos²²⁷ (en el 78,26%) y de ocio y tiempo libre²²⁸ (en el 68,59%). Datos que indican de manera muy clara la importancia de la inaccesibilidad arquitectónica en el ámbito laboral y en el disfrute del tiempo libre.

También hay una relación estadísticamente significativa entre las enfermedades por grupos y la discriminación percibida en el acceso arquitectónico²²⁹. Las personas que más frecuentemente se han sentido discriminadas en el acceso a los espacios son las del grupo de las infecciosas y parasitarias (en el 80,85% de los casos), seguidas a bastante distancia por las personas del grupo

²²¹ [(χ^2 50, N=1576)=396,199 p<,000]

²²² [(χ^2 40, N=1576)=395,188 p<,000]

²²³ [(χ^2 50, N=1576)=104,324 p<,000]

²²⁴ [(χ^2 15, N=1576)=66,306 p<,000]

²²⁵ [(χ^2 15, N=1576)=80,413 p<,000]

²²⁶ [(χ^2 5, N=1576)=54,349 p<,000]

²²⁷ [(χ^2 10, N=1576)=51,880 p<,000]

²²⁸ [(χ^2 15, N=1576)=97,566 p<,000]

²²⁹ [(χ^2 52, N=1576)=247,047 p<,000]

de enfermedades nerviosas y sensoriales (en el 53,18%) y las personas sin un diagnóstico (el 49,06%). Las que menos discriminación han sentido en el ámbito del acceso arquitectónico son las personas del grupo de enfermedades de la sangre y hematopoyéticas (el 11,76%).

Por edades²³⁰, los datos indican que no se está produciendo ninguna mejora sustancial en el acceso arquitectónico: de hecho, las personas que más han sentido esta discriminación en el acceso a los espacios son las que tienen menos de 16 años (en el 59,41% de los casos). Probablemente este es el colectivo –los niños y adolescentes, así como sus padres– más concienciado en estas cuestiones, el más combativo y que menos contemporiza con las medidas de las distintas administraciones. También son estas, muy probablemente, las personas que menos renuncian a moverse, a salir de casa, a acudir a las distintas actividades (cines, conciertos, fiestas, etc.) y, en consecuencia, las que más dificultades encuentran en su día a día en este tipo de accesos. Les siguen las personas mayores de 65 años (en el 55,93%).

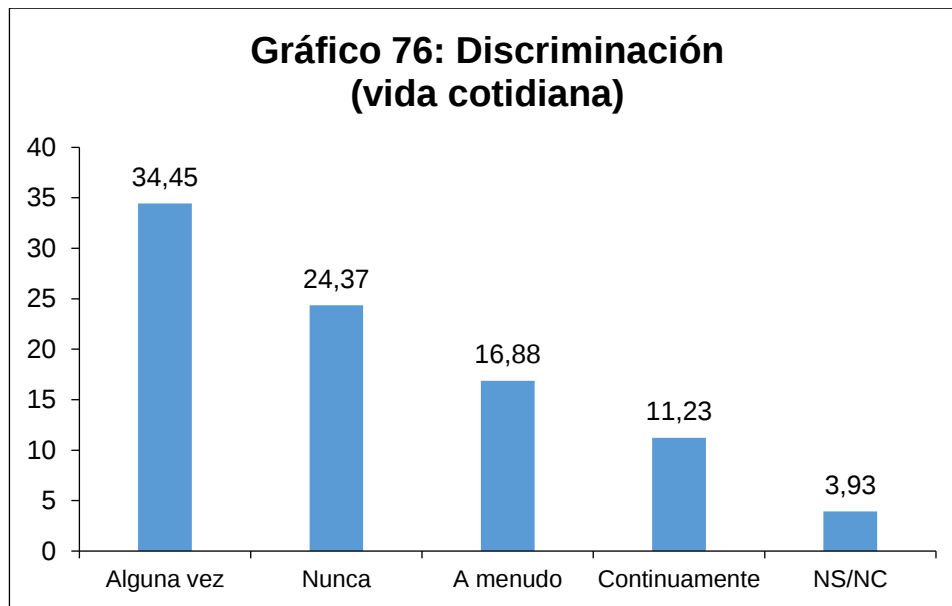
Discriminación en el acceso arquitectónico Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

El 38,7% de las personas que responden esta pregunta se han sentido discriminadas en el acceso a los espacios físicos en alguna ocasión. En el primer ENSERio este porcentaje era del 21,64%.

5.6.6. Discriminación en la vida cotidiana

Respecto a la discriminación en los distintos aspectos de la vida cotidiana, un 24,37% de las personas que responden la encuesta no se han sentido discriminados nunca. Un 34,45% dice que ha sentido esta discriminación alguna vez, un 16,88% la percibe a menudo y un 11,23% dice que se siente discriminado continuamente. En conjunto, **el 62,56% de las personas que respondieron a esta pregunta indicaron haberse sentido discriminadas en alguna ocasión en su vida cotidiana como consecuencia de su ER.**

²³⁰ [(χ^2 405, N=1576)=591,315 p<,000]



Fuente: Elaboración propia

Tampoco en este caso se constata una relación estadísticamente significativa entre esta discriminación en la vida cotidiana y el sexo de las personas que contestan la pregunta²³¹, ni con su Comunidad de residencia²³². Sí que se observa correlación, no obstante, con su grado de discapacidad²³³. Una vez más, se comprueba que las personas con un grado mayor de discapacidad, 75% o más, se han sentido más discriminadas en su vida cotidiana (en el 85,90% de los casos) que las que tienen entre un 33% y un 64% (que han sentido esta discriminación en el 76,29% de los casos).

También hay relación directa entre las ayudas que necesitan las personas²³⁴ y su percepción de haber sufrido o sufrir discriminación en sus actividades de la vida cotidiana: de hecho, el 85,38% de las personas que indican necesitar mucha ayuda y el 81% de las que dicen necesitar bastante, declaran haber sentido este tipo de discriminación. Por el contrario, son el 25,47% de las que indican que no necesitan ninguna ayuda las que afirman haberla percibido.

Se observa, además, una relación directa con la demora en el diagnóstico²³⁵: en concreto, las personas que tuvieron una demora del diagnóstico entre 4 y 9 años o de 10 años o más son las que indican con más frecuencia haber sufrido esta discriminación en su vida cotidiana (el 78,93% y el 74,62%, respectivamente), frente a las personas que tuvieron un diagnóstico antes de los seis meses posteriores a los primeros síntomas (el 65,27%). Esta discriminación correlaciona también con la necesidad de ayuda psicológica²³⁶: de modo tal que el

²³¹ $[(\chi^2 10, N=1576)=7,115 \text{ } p<,715]$

²³² $[(\chi^2 95, N=1576)=88,835 \text{ } p<,659]$

²³³ $[(\chi^2 50, N=1576)=176,121 \text{ } p<,000]$

²³⁴ $[(\chi^2 40, N=1576)=325,024 \text{ } p<,000]$

²³⁵ $[(\chi^2 50, N=1576)=118,218 \text{ } p<,000]$

²³⁶ $[(\chi^2 15, N=1576)=65,260 \text{ } p<,000]$

71,97% de las personas que indican haber sentido esta discriminación dicen necesitar este tipo de atención; de ellas, el 92,65% indican que no la tienen, y el 100% de los que dicen tenerla indican que no es suficiente.

Esta discriminación está influida directamente por el nivel de ingresos²³⁷. Los datos indican que hay en este ámbito una relación inversa entre ingresos y la mencionada sensación de discriminación, de manera que las personas que menos la han sentido son las que ingresan más de 3.600€ al mes (el 66,67%), al tiempo que son las personas con ingresos inferiores a 400€ las que más han sentido esta discriminación (el 86,67%).

Finalmente, esta sensación de discriminación en las actividades de la vida cotidiana se relaciona con los costes de oportunidad laborales²³⁸ (en el 87,96% de los casos) –incluido el de renunciar al trabajo²³⁹ (en el 84,27%)–, formativos²⁴⁰ (en el 86,76%) y de ocio y tiempo libre²⁴¹ (en el 81,52%). Es decir, las personas que han sentido discriminación en su vida cotidiana son, además, las que han padecido esta discriminación en el ámbito laboral y educativo, así como en el ocio y el tiempo libre. Lo que incide, de nuevo, en la idea de que las circunstancias adversas se acumulan en los distintos ámbitos de la vida social en el caso de las personas con EPF.

Se constata igualmente una relación estadísticamente significativa entre los grupos de enfermedades y la percepción de discriminación en el ámbito de la vida cotidiana²⁴². En este caso, las personas que se sienten más discriminadas son las del grupo de enfermedades infecciosas y parasitarias (en el 80,85% de los casos), seguidas por las personas con una enfermedad digestiva (el 80%) y las que todavía no tienen un diagnóstico confirmado (en el 73,59% de los casos). Por el contrario, las personas que se han sentido menos discriminadas en su vida cotidiana como consecuencia de su enfermedad son las del grupo de las neoplasias (el 41,03%).

Por edades, esta discriminación en la vida cotidiana se observa con más frecuencia entre las personas de menor edad y se va reduciendo conforme aumentan los años de la persona que responde²⁴³. Así, las personas que más discriminadas se han sentido en el ámbito de su vida cotidiana son las que tienen entre 16 y 31 años (en el 79,34%), seguidas de las que tienen menos de 16 años (el 75,56%); frente a ellas, las que menos la han sentido son las personas mayores de 64 años (en el 53,85% de los casos). Probablemente, es la mayor exigencia en las personas más jóvenes la que produce una mayor sensación o percepción de discriminación en los sectores de menor edad. También puede influir

²³⁷ [(χ^2 60, N=1576)=89,046 p<,009]

²³⁸ [(χ^2 15, N=1576)=58,565 p<,000]

²³⁹ [(χ^2 5, N=1576)=34,840 p<,000]

²⁴⁰ [(χ^2 10, N=1576)=50,814 p<,000]

²⁴¹ [(χ^2 15, N=1576)=80,672 p<,000]

²⁴² [(χ^2 52, N=1576)=112,752 p<,000]

²⁴³ [(χ^2 405, N=1576)=555,515 p<,000]

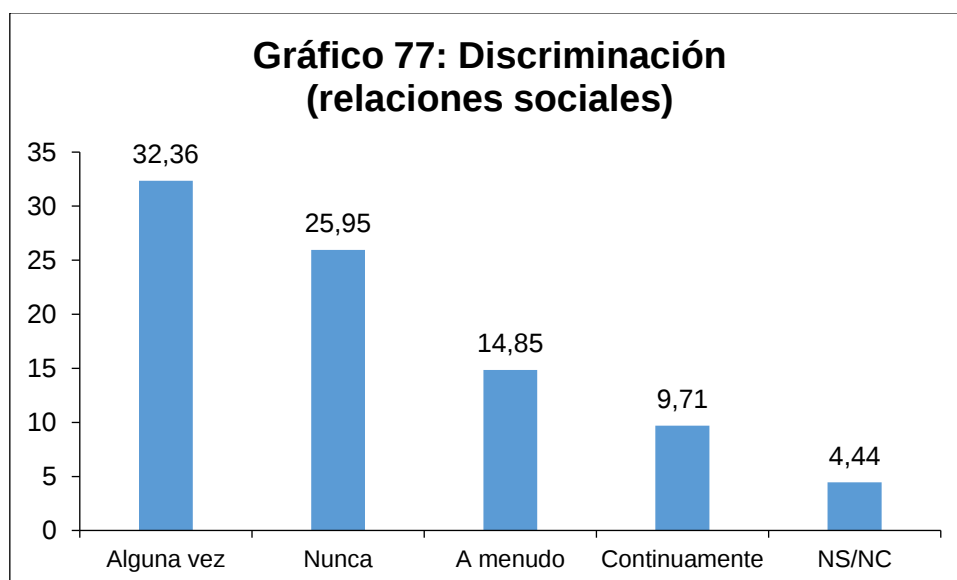
el hecho de que las personas más jóvenes renuncian cada vez menos a desarrollar todas las actividades de la vida cotidiana (incluidos, por ejemplo, el deporte, viajar, realizar gestiones administrativas, etc.), de manera que son las que mayores dificultades encuentran y, en consecuencia, más discriminadas se sienten.

Discriminación en la vida cotidiana Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

El 62,56% indican haberse sentido discriminadas en alguna ocasión como consecuencia de su ER. El primer ENSERio tenía varias categorías que se pueden sumar en este apartado: una propiamente de “vida cotidiana” (que constataba una discriminación del 29%), una “para acceder a medios de comunicación y/o Internet” (que sumaba el 5,09%), una “para ejercer el voto” (2,55%) y una “para hacer trámites en la Administración pública o servicios privados (que constataba un 13,15% de discriminación). Si se analizan como conjunto todas estas opciones, la discriminación en lo que se ha llamado la “vida cotidiana” era en 2009 del 49,79%.

5.6.7. Discriminación en las relaciones sociales

Finalmente, respecto a la discriminación en las relaciones sociales, un 32,36% dice que la han sentido alguna vez, frente a un 25,95% que nunca han sentido discriminación en esas relaciones. Un 14,85% tiene esa sensación de exclusión a menudo y un 9,7% indica que se siente discriminado continuamente. En suma, **el 56,91% de las personas que responden esta pregunta se han sentido discriminadas en sus relaciones sociales por causa de su ER.**



Fuente: Elaboración propia

En este tipo de discriminación percibida, no influyen, según los datos, ni el sexo de la persona que responde²⁴⁴, ni su Comunidad de residencia²⁴⁵. Pero sí que lo hacen el resto de las variables que ya se han hecho habituales en este análisis de la discriminación por áreas. En primer lugar, el grado de discapacidad de esa persona²⁴⁶. Se observa de nuevo un aumento de la sensación de discriminación conforme aumenta el grado de discapacidad de la persona que responde: así, las personas con un grado igual al 75% o más de discapacidad se han sentido discriminadas en sus relaciones sociales en el 84,25% de los casos, mientras que las que tienen entre el 33 y el 64% se han sentido discriminadas en este ámbito en el 71,26%.

En segundo lugar, influyen en esta percepción de discriminación las ayudas que necesita cada persona²⁴⁷: de modo que las personas que necesitan mucha o bastante ayuda son las que más han sentido esta discriminación (en el 82,11% y el 73,45%, respectivamente), frente a las que no necesitan ayuda, que la han sentido en un 32,04% de los casos. En tercer lugar, influye haber sufrido una demora en el diagnóstico²⁴⁸, ya que esta lleva a que las personas con más retraso en el diagnóstico sean las que más frecuentemente han sentido esta discriminación en las relaciones sociales: en concreto, el 75,2% de las que tuvieron que esperar entre 4 y 9 años, y el 71,6% de las que tardaron 10 años o más en tenerlo.

Esta discriminación también correlaciona con la necesidad de atención psicológica²⁴⁹: de hecho, el 68,68% de las personas que indican haber sentido esta discriminación revelan necesitar asistencia psicológica; de ellas, el 92,31% dicen que no la tienen, y el 92,31% de las que la tienen indican que no es suficiente. El nivel de ingresos también influye²⁵⁰: concretamente, el 85,71% de las personas con ingresos por debajo de los 400€ declaran haber percibido este tipo de discriminación, frente al 60,77% de las que ingresan 3.600€ o más.

Finalmente, esta discriminación en las relaciones sociales también correlaciona con haber soportado costes de oportunidad: laborales²⁵¹ (en el 87,15% de los casos) –incluido el de renunciar al trabajo²⁵² (en el 85,21%)–, formativos²⁵³ (en el 84,85%) y de ocio y tiempo libre²⁵⁴ (en el 78,93% de los casos).

Por enfermedades, hay una relación estadísticamente significativa entre la discriminación percibida en el ámbito de las relaciones sociales y el tipo de

²⁴⁴ [(χ^2 10, N=1576)=3,278 p<,974]

²⁴⁵ [(χ^2 95, N=1576)=113,722 p<,092]

²⁴⁶ [(χ^2 50, N=1576)=142,835 p<,000]

²⁴⁷ [(χ^2 40, N=1576)=211,746 p<,000]

²⁴⁸ [(χ^2 50, N=1576)=70,227 p<,031]

²⁴⁹ [(χ^2 15, N=1576)=82,545 p<,000]

²⁵⁰ [(χ^2 60, N=1576)=84,658 p<,020]

²⁵¹ [(χ^2 15, N=1576)=73,301 p<,000]

²⁵² [(χ^2 5, N=1576)=45,886 p<,000]

²⁵³ [(χ^2 10, N=1576)=71,134 p<,000]

²⁵⁴ [(χ^2 15, N=1576)=98,004 p<,000]

EPF de cada persona²⁵⁵. Las que más han sentido este tipo de discriminación en las relaciones sociales son las personas que todavía no tienen confirmado un diagnóstico (en el 73,58% de los casos), las del grupo de enfermedades mentales (el 66,66%), y las de las infecciosas y parasitarias (el 65,96%). Por el contrario, las que menos la han notado son las personas con enfermedades circulatorias (en el 36,66% de los casos).

Por último, se observa una relación muy directa entre esta impresión de haberse sentido discriminado en alguna ocasión en el ámbito de las relaciones sociales y la edad de la persona que responde²⁵⁶. De tal manera que las personas que más frecuentemente han sentido esta discriminación son las que tienen menos de 16 años (en el 76,28% de los casos) y las que menos son las que tienen más de 64 años (en el 48,33%).

El tema de inclusión o no inclusión, es el tema del desconocimiento. Que las enfermedades raras tenemos que ser visibles. Es que estamos en un rincón y nadie sabe qué ocurre. **(Profesional sociosanitario)**

¡La gente es muy dura! Vemos una cosa rara y no pensamos que pueda ser por una enfermedad. Va hablando solo, va haciendo gestos, “¡está como una tapia!”... y no sabemos su situación cómo es... **(Familiar de persona adulta afectada)**

El estigma social viene de la gente, porque le ven “guapete”, no se le nota. Entonces es, “pero si estás muy bien hoy”..., entonces claro, él dice... como no se conoce... Está muy bien hoy que a lo mejor está andando y es como un barco, que está a punto de caerse. Entonces, la sensación es, tengo que demostrar que estoy enfermo. El paciente puede aceptar la enfermedad, pero necesita el reconocimiento del sistema sanitario y del entorno social. **(Familiar de persona adulta afectada)**

Discriminación en las relaciones sociales Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

El 56,91% se han sentido discriminados en alguna ocasión en sus relaciones sociales por causa de su ER. Hace ocho años, el primer ENSERio no tenía una categoría perfectamente equiparable para este aspecto, pero indicaba que el 14,85% de las personas encuestadas entonces se había sentido discriminada en alguna ocasión para participar en actividades culturales y sociales, y que un 32,11% se habían sentido discriminadas para “hacer actividades de ocio, divertirme”, lo que suma un 46,96%.

Así pues, las personas con EPF se sienten discriminadas, por las consecuencias visibles de su enfermedad o, paradójicamente, porque la enfermedad no presenta signos externos que puedan identificarla. En cualquier caso, es muy

²⁵⁵ [(χ^2 52, N=1576)=105,963 p<,000]

²⁵⁶ [(χ^2 405, N=1576)=619,137 p<,000]

recurrente en el discurso de las entrevistas y de los grupos de discusión la importancia de la aceptación, de la integración o inclusión social, que ha de basarse en el conocimiento y en la visibilidad de estas enfermedades.

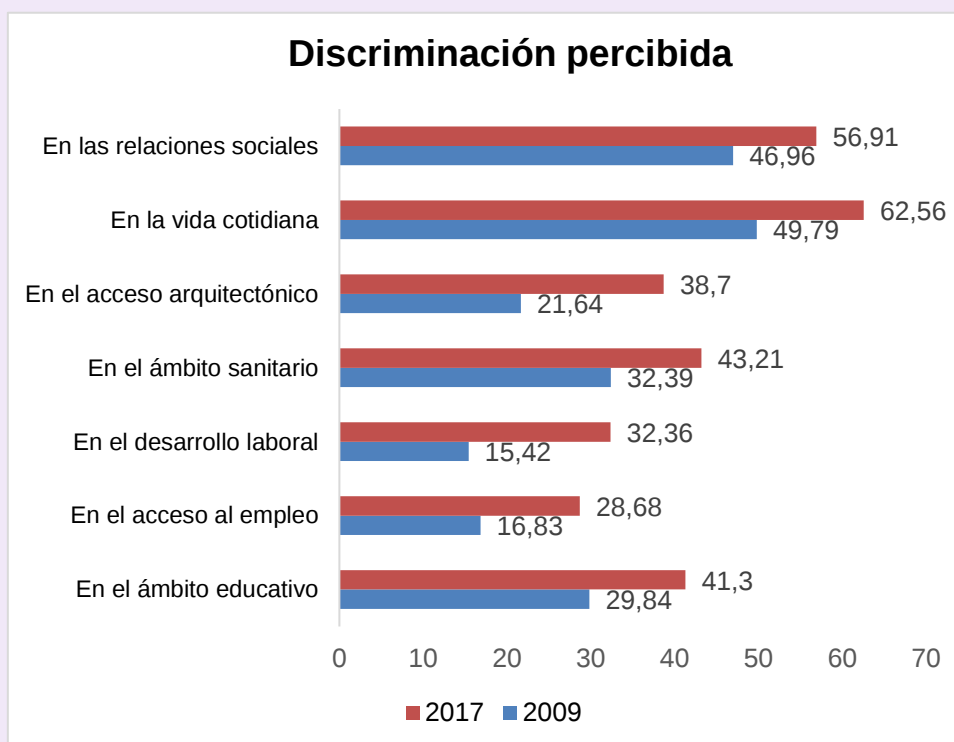
¡Ahora, ser raro está de moda! Es como los cuadros, ves tres pinceladas raras ¡y está de moda! **(Persona adulta afectada)**

La vida me ha cambiado para mucho mejor. Ahora donde hay rechazo, yo paso. Yo he tenido muchos episodios crueles, muy crueles, de rechazo, y antes me quedaba con esa cosa de decir: ¡jolines!... todo el mundo... qué he hecho yo, ¿no? ¿Qué he hecho para que el mundo me trate así? Ahora, indiferencia. **(Persona adulta afectada)**

Sí que notas que hay ciertos padres que al niño no te acerques...que tienes ganas de coger y decirle ¡no se contagia! ¡No es contagiosa, no le va a pasar nada! **(Padre de menor afectado)**

Discriminación percibida Cómo han evolucionado los datos 2009 / 2017

Con relación al primer ENSERio, las categorías que se han utilizado no son exactamente las mismas que se incluyeron entonces, pero se han equiparado las más similares. En el conjunto de las áreas que se han contemplado y equiparado, **se observa un aumento de la sensación de discriminación**: en 2009 el porcentaje medio de la sensación de haberse sentido discriminado alguna vez era del 30,38%, mientras que la media que se constata en la actualidad es del 43,38%. Ha aumentado 13 puntos.



Fuente: Elaboración propia a partir de los datos de los ENSERio 2009 y 2017

5.7. Las personas sin diagnóstico

Según los datos obtenidos de la encuesta, el 89,15% de las personas con EPF dispone de un diagnóstico confirmado y un 7,61% dispone de uno pendiente de confirmación. Como se ha indicado también, el 3,24% de las personas con estas enfermedades declaran carecer de diagnóstico.

En este apartado se reúnen los datos concernientes a estas personas que continúan buscando un diagnóstico, que tienen síntomas y sospechas de tener una EPF, pero que no saben todavía cuál es en concreto esa enfermedad. Y que, en consecuencia, sufren el desconocimiento, la incertidumbre y la impotencia propia de esa situación. Pueden estar recibiendo por ello un tratamiento inadecuado o, incluso, pueden no ser tratadas de ninguna manera.

Esta situación es, en gran medida, la que han vivido muchas o la mayoría de las personas que han soportado un retraso en el diagnóstico, de manera que los datos del presente apartado se complementan con aquellos. Y, finalmente, para construir una breve aproximación a la situación y a las necesidades de estas personas, se aportarán también algunos datos acerca de su entorno familiar más inmediato. La falta del diagnóstico afecta también, y en ocasiones de forma fundamental, a sus cuidadores principales: a sus padres, parejas, hijos, etc.

En el presente estudio se ha considerado a las personas que no tienen un diagnóstico confirmado como un grupo más entre los distintos tipos de enfermedades, de manera que a lo largo del análisis se han ido comparando los datos relativos a estas personas con los del resto de la muestra. Como era previsible, el resultado de esas comparaciones, tomados los datos en conjunto, es que se trata de uno de los grupos con más dificultades y con una peor situación en relación con su enfermedad, de todos los analizados.

Así, por ejemplo, en relación con el **grado de satisfacción con la atención recibida** por parte del sistema sanitario, ya se ha constatado que los pacientes que responden en mayor proporción estar insatisfechos con esa atención sanitaria son precisamente los pacientes sin diagnóstico (un 62,26%), seguidos de los del grupo de enfermedades infecciosas y parasitarias (el 61,70%).

En relación con el **empleo**, como ya se ha apuntado en el apartado correspondiente a la incidencia de los costes laborales, las personas que han sufrido con mayor frecuencia estos costes son las que tienen anomalías congénitas (en el 21,61% de los casos), seguidas muy de cerca por las personas sin diagnóstico (en el 20,75%). No tener un diagnóstico repercute negativamente en las posibilidades de encontrar un trabajo, probablemente por las muchas pruebas que han de realizarse al paciente, su falta de seguridad para presentar su situación de salud, el retraimiento de los empleadores ante esta situación, del todo imprevisible, etc. De hecho, y como se ha señalado en el apartado correspondiente al acceso al empleo, las personas con menos empleabilidad son las del grupo de las anomalías congénitas (únicamente el 17,09% están empleadas) y, precisamente, las personas sin diagnóstico (de las que sólo trabajan el 13,21%).

En relación con las **ayudas**, esta situación de falta de diagnóstico produce que las personas encuentren grandes dificultades para tramitar ayudas que cubran, o minimicen sus necesidades. Se ha señalado en el apartado correspondiente a estas prestaciones que las pensiones contributivas son percibidas por menos del 5% de las personas afectadas por enfermedades de la sangre y hematopoyéticas (concretamente en el 4,41% de los casos), las anomalías congénitas (el 3,52%) y las personas sin diagnóstico (de las que únicamente el 3,77% recibe este tipo de pensiones).

Todas estas dificultades determinan que las personas que no tienen un diagnóstico confirmado tiendan a valorar peor su situación en todos los ámbitos sociales y relacionales. Así, por ejemplo, ocurre cuando se les pregunta por su **situación educativa**. Utilizando la suma de las respuestas más “negativas” – “muy mala” y “mala” –, se constata que todos los grupos de enfermedades están por debajo del 15% de “descontento”, pero las personas que peor consideran este aspecto de sus vivencias son las del grupo de las enfermedades genitourinarias (el 14,29%), seguidas por las personas con enfermedades mentales (12,12%) y, de nuevo, por las personas sin diagnóstico (9,43%).

También se constata esta propensión a valorar peor su situación cuando se pregunta por la **atención que se presta a su enfermedad**. Como se ha analizado previamente, los datos indican precisamente una tendencia muy clara considerar insuficiente, mala o muy mala la atención a la ER cuanto mayor es la demora del diagnóstico: desde el grado menos elevado de descontento (el 40,91%) que se constata entre las personas que fueron diagnosticadas en el momento del nacimiento, hasta el mayor descontento (el 69,45%) que registran las personas cuyo diagnóstico se retrasó diez años o más. En esta cuestión, no se incluía a las personas sin diagnóstico, aunque es previsible que su grado de descontento sea mayor que el de este último grupo.

El dato que confirma esta impresión es que, cuando se analiza esta variable por grupos de enfermedades, las personas que muestran una percepción subjetiva más negativa con respecto a la atención que reciben por su enfermedad y/o discapacidad son las del grupo de las enfermedades infecciosas y parasitarias (el 57,44%), seguidas en segundo lugar de descontento de las personas sin diagnóstico (el 41,51%).

En cuanto a la **discriminación percibida en el ámbito de la salud**, el hecho de haber sufrido una demora en el diagnóstico también se muestra como un elemento importante, de manera que –como ya se ha visto– las personas que más han sentido esta discriminación en el ámbito sanitario son las que han tardado más en concretar su diagnóstico: de hecho, aquellas personas que han sufrido una demora del diagnóstico de entre 4 y 9 años o de más de diez años perciben más discriminación (el 63,11% y el 58,85%, respectivamente) que las que tuvieron un diagnóstico antes de los seis meses (el 40,09%).

También hay una relación estadísticamente significativa entre la ausencia de diagnóstico y la impresión de **discriminación en el ámbito arquitectónico**. De hecho, y como se ha mostrado, las personas que más frecuentemente se han

sentido discriminadas en el acceso a los espacios son las del grupo de las enfermedades infecciosas y parasitarias (en el 80,85% de los casos), seguidas a bastante distancia por las personas del grupo de enfermedades nerviosas y sensoriales (en el 53,18%) y, en tercer lugar, por las personas sin un diagnóstico (en el 49,06%).

La demora en el diagnóstico también tiene influencia estadística en la impresión de **discriminación en la vida cotidiana**. En concreto, las personas que tuvieron una demora del diagnóstico entre 4 y 9 años o de 10 años o más fueron las que indicaron con más frecuencia haber sufrido esta discriminación en su vida cotidiana (el 78,93% y el 74,62%, respectivamente), frente a las personas que tuvieron un diagnóstico antes de los seis meses posteriores a los primeros síntomas (el 65,27%).

Esta tendencia se concreta cuando se relaciona esta discriminación en la vida cotidiana con los grupos de ER. En este caso, las personas que se sienten más discriminadas son las del grupo de enfermedades infecciosas y parasitarias (en el 80,85% de los casos), seguidas por las personas que todavía no tienen un diagnóstico confirmado (en el 73,59% de los casos).

La falta de diagnóstico conduce también a una mayor percepción de **discriminación en el ámbito de las relaciones sociales**. Como se ha analizado con anterioridad, de hecho, las personas con más retraso en el diagnóstico son las que más frecuentemente han sentido esta discriminación: en concreto, el 75,2% de las que tuvieron que esperar entre 4 y 9 años, y el 71,6% de las que tardaron 10 años o más en tenerlo. Dato que vuelve a confirmarse cuando se relaciona esta discriminación con el grupo de EPF de la persona: las que más han sentido este tipo de discriminación en las relaciones sociales son las personas que todavía no tienen confirmado un diagnóstico (en el 73,58% de los casos), seguidas de las del grupo de enfermedades mentales (66,66%), y de las del grupo de enfermedades infecciosas y parasitarias (el 65,96%).

En definitiva, la ausencia o, en todo caso, la demora del diagnóstico se relaciona directamente –de manera estadísticamente probada– con una mayor insatisfacción con la atención sanitaria en general, con mayores dificultades para encontrar trabajo y para percibir ayudas por parte de las Administraciones públicas, con una peor sensación respecto de la situación económica, educativa y asistencial, y con una mayor impresión de discriminación en el ámbito de la salud, de la vida cotidiana y de las relaciones sociales. Como colectivo, las personas sin diagnóstico, y sus familiares, son, por tanto, las que reúnen un mayor riesgo de exclusión social en el entorno de las personas con EPF.

CAPÍTULO 6: MOVIMIENTO ASOCIATIVO

En este apartado, se analiza el movimiento asociativo de personas con EPF a partir de las encuestas que FEDER envía a sus asociaciones, y en las cuales se constatan, por una parte, la situación de las entidades –los medios personales y técnicos de los que disponen, sus fuentes de financiación, sus actividades, etc. – así como las prioridades que afrontan y que son la guía fundamental de su existencia y de su actividad. En concreto, se han utilizado las encuestas recogidas por FEDER en las anualidades 2013, 2014, 2015 y 2016.

Se incluye también un apartado acerca del Servicio de Información y Orientación (SIO) de FEDER, que con su atención a las demandas de información por parte de los pacientes y familiares acerca de las asociaciones existentes y de las cuestiones legales y organizativas para la creación y funcionamiento de nuevas entidades, se ha convertido en uno de los pilares fundamentales del crecimiento del propio movimiento asociativo.

6.1. Prioridades y necesidades del movimiento asociativo

En relación con las necesidades sociosanitarias, **el diagnóstico** se entiende como una prioridad alta en más del 43,33% de las entidades. Asimismo, se consideran prioridades altas la investigación (para el 42,49% de las entidades); la valoración de la discapacidad (para el 38,73%); el acceso a los CSUR (para el 35,66%); y la valoración de la dependencia (para el 34,57%). Otro aspecto importante para el 29,31% de las entidades son los medicamentos huérfanos y las terapias. La educación es una prioridad para el 27,47% de las entidades.

Desde la asociación, ya no solo se pretende investigar lo que es la clínica, sino otro tipo de investigación. Otro proyecto que estamos llevando a cabo que

desde la asociación se considera muy muy importante es la visibilidad, el tema de inclusión. **(Profesional sociosanitario)**

Como en cualquier colectivo de pacientes, el principal problema es la falta de información y eso acaba haciendo a los pacientes indagar a través de la red y de ponerse en contacto con especialistas, ya sea de la rama clínica o de la investigación, que puedan intentar ayudarles a entender qué les está pasando. **(Profesional sociosanitario)**

Las cuestiones o necesidades identificadas como prioritarios para las asociaciones están relacionadas con la motivación, coordinación e incluso financiación de la investigación en ER.

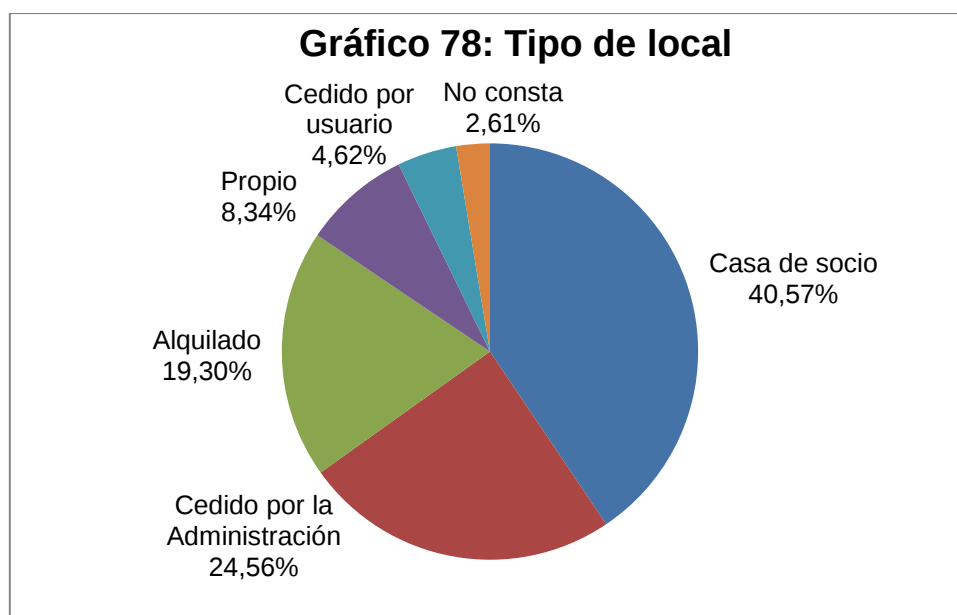
Para mí, la comunicación [con los pacientes] debe ser esencial e inevitable. Yo puedo verbalizar cuáles son las necesidades de una asociación, podemos ayudar a la asociación a transmitir esas demandas a la administración y, por otro lado, la asociación me da la relevancia para poder llamar a la administración y pedir fondos para una investigación. El investigador lo que hace es vehicular una demanda de una asociación. **(Profesional sociosanitario)**

Estoy seguro de que muchos de los recursos que he conseguido no hubiesen sido posibles sin el apoyo de la asociación. Por otro lado, alguno de los proyectos que se han hecho en la asociación no habrían tenido la misma relevancia si no se hubieran implicado los investigadores, que han apoyado y han permitido visualizar este tipo de actividades y este tipo de iniciativas en el resto de la sociedad. **(Profesional sociosanitario).**

No hay nada mejor en una investigación de baja prevalencia que saber que no eres el único que la está estudiando. El crearse, el asociarse y el hacer visible estas enfermedades lanzó todo esto. Los gobiernos acabaron respondiendo por la presión. **(Profesional sociosanitario).**

6.2. Recursos materiales e infraestructuras

Como ya se constataba en el estudio de 2009, **las infraestructuras de las asociaciones suelen ser escasas**. Para afrontar esta situación, cobra un especial protagonismo el papel que interpreta aquí la Administración, tanto local y autonómica, como estatal. El 24,56% de las entidades trabajan en instalaciones cedidas por la administración. Por otra parte, el 40,57% de ellas tiene su sede en la casa de algún socio, solo el 8,34% dispone de local propio y casi el 20% (el 19,30%) está en un local alquilado.



Fuente: Elaboración propia

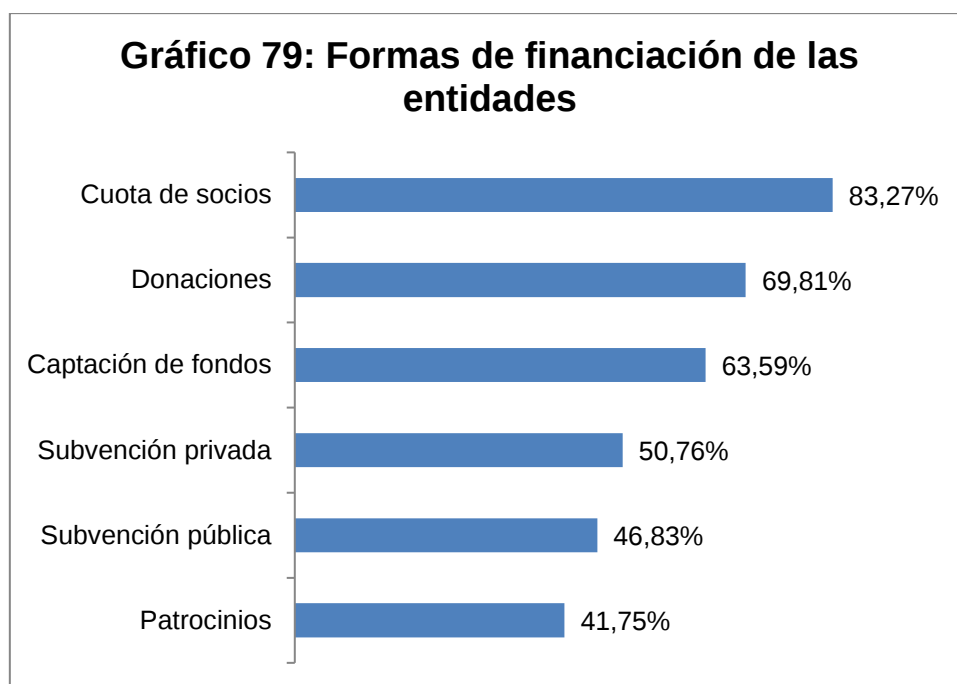
6.3. Recursos económicos

Los aspectos económicos son un factor importante para el sustento de la entidad asociativa. Es significativo que alrededor del 50% de las asociaciones recibe en la actualidad algún tipo de **ayuda económica**, ya sea pública o privada, lo que les permite en muchos casos tener la estructura para emprender proyectos y ofrecer información y apoyo mutuo entre socios afectados y sus familiares.

Si en el primer ENSERio se apuntaba que el 66,15% recibían una subvención pública, actualmente el porcentaje es del 46,83%. De manera que las ayudas públicas a este colectivo se han reducido en un 20%.

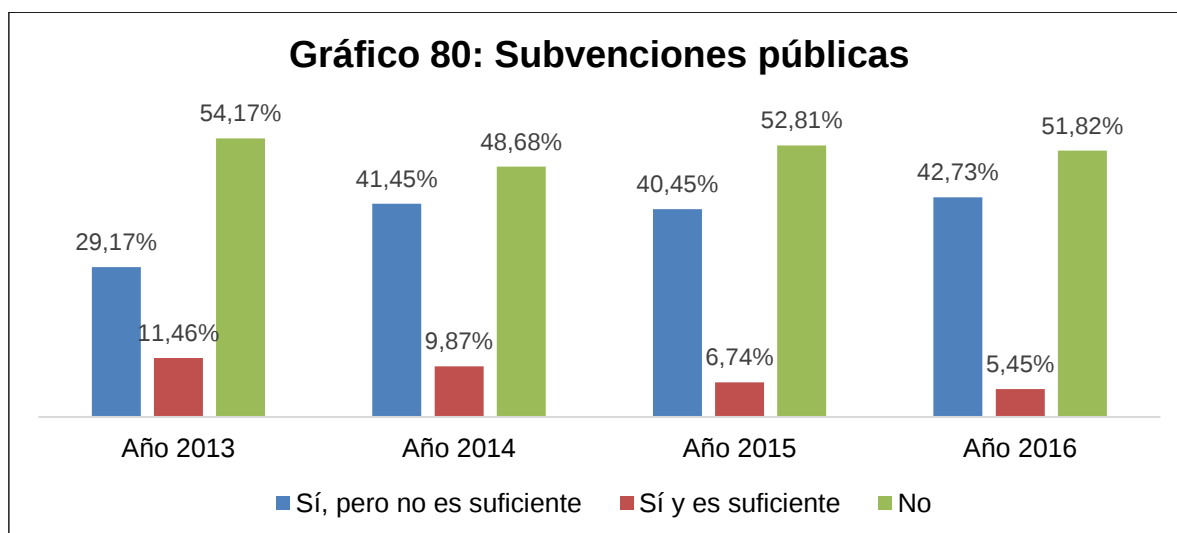
Las asociaciones suelen recurrir a un amplio abanico de formas de financiación que ayudan a cubrir los gastos de atención, difusión, actividades, etc. Predomina, en primer lugar, la cuota de socios (83,27%), y le siguen las donaciones (69,81%), la captación de fondos (63,59%) y patrocinios (41,75%). Como se ha visto anteriormente, las ayudas económicas, tanto públicas como privadas, también son medios de financiación muy relevantes. Las subvenciones públicas –como ya se ha indicado– se sitúan en un 46,83% y las privadas en algo más del 50% (en concreto, el 50,76%).

Por el tema de la asociación por Comunidad te ayudan (la Administración) y te dan voz en su página de actividades para favorecer el asociacionismo, que no las estamos explotando, yo entiendo que no es mucho, y luego, el tener el CREER, es una lanza que hay que destacar. Algún apoyo más económico, que repercutiría en poder contratar a una trabajadora social. **(Familiar con hijo afectado).**



Fuente: Elaboración propia

Como se observa en el siguiente gráfico, en los últimos años crece paulatinamente en el movimiento asociativo la impresión de que las subvenciones otorgadas por parte de las Administraciones públicas son cada vez menos cuantiosas o que, en todo caso, no cubren sus necesidades.



Fuente: Elaboración propia

6.4. Recursos humanos: profesionales, voluntarios y socios

Gran parte de las entidades no disponen de personal o de trabajadores debido a la insuficiente financiación obtenida mediante subvenciones u otras modalidades de ayudas. Son los propios socios los que ejercen funciones como presentación de solicitudes, redacción de los proyectos, contacto con los socios, etc. El

36,37% de las entidades cuenta con un trabajador social –en 2009 eran menos, el 31,7%– y el 26,19% con un psicólogo, un dato muy similar al de 2009, cuando un 26,7% contaba con esta figura.

Respecto a otros profesionales, el 22,37% de las entidades tiene un administrativo, el 18,18% un director/gerente, el 17,23% un asesor legal, el 9,98% un comunicador/periodista y el 9,59% un captador de fondos. Por su parte, las figuras de profesionales sanitarios, como fisioterapeutas o enfermeros, tienen menos presencia en las entidades, con un 13,02% y un 3,21%, respectivamente.

La información recogida por este estudio indica que el personal que formaría parte de la estructura orgánica de las asociaciones de manera estable no parece ser importante para las entidades, o no tienen recursos económicos para formar esa estructura. Su preocupación parece más enfocada a las cuestiones psicológicas que a la gestión y sostenimiento administrativo de las entidades. Las dificultades y el esfuerzo, o las propias desavenencias personales que a veces producen estas gestiones, pueden explicar este hecho.

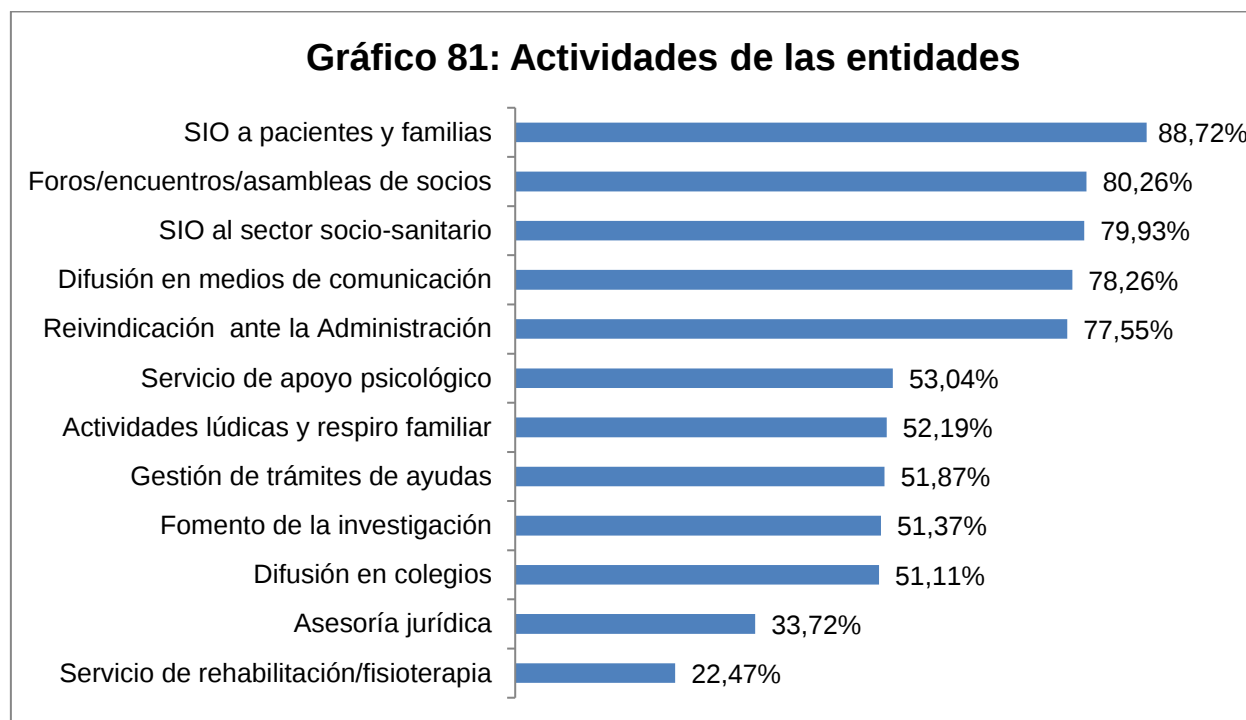
Respecto a otras personas con participación activa en las asociaciones, destaca, por ejemplo, que el 91,90% de los socios participa en la Junta Directiva y el 77,38% de los socios participa en la asociación activamente. Sin embargo, es relevante destacar que en el movimiento asociativo existe mucha dispersión geográfica en el ámbito del Estado, y también desequilibrio en cuanto al número de socios, puesto que hay asociaciones que cuentan con más de 500 socios y otras que apenas tienen representación asociativa. Este último grupo está formado por familiares de afectados de enfermedades cuya prevalencia y/o incidencia son muy bajas, en términos epidemiológicos. En cualquier caso, la formación de asociaciones es el origen de nuevas entidades y, en general, por tanto, una de las bases del crecimiento del movimiento asociativo conjunto.

A mí ahora me gusta luchar por esas familias que comienzan, que empiezan. Yo ahora mismo lo digo, igual vosotros hoy aprendéis de mí, pero dentro de diez, veinte, treinta años... vosotros vais a apoyar a otros padres. **(Persona adulta afectada).**

6.5. Actividades y servicios

A pesar de todas estas carencias y la falta de recursos que se acaban de constatar, es importante destacar que las entidades de personas con EPF han avanzado mucho durante los últimos años en su proceso de maduración como otorgadoras de servicios. Un dato revelador de ello es el crecimiento del porcentaje de estas entidades que ya han sido declaradas de utilidad pública –el 12,2% en 2015, el 35,4% en 2016– o que están en proceso de conseguirlo: el 4% en 2015, el 10% en 2016. En cualquier caso, estas carencias no han impedido que desarrollen **una amplia variedad** de actividades para dar visibilidad o para reivindicar derechos ante la sociedad. Los servicios dirigidos a socios que realizan algunas de las entidades son, por ejemplo, aquellos que aparecen en el gráfico expuesto

a continuación. Destaca el papel que desempeñan las entidades en su labor de dar información, ya sea a las propias personas con una EPF o al colectivo del sector sociosanitario.



Fuente: Elaboración propia

La participación en una entidad asociativa puede ayudar a que el afectado se sienta menos discriminado, por ejemplo, en el acceso al ocio y el tiempo libre.

Yo creo que lo que mejor funciona es, una vez diagnosticado, el contacto inmediato con la asociación de afectados. **(Profesional sociosanitario)**

Yo formé la asociación porque yo no quería que mi hija creciera viéndose sola, ¿no? Y tengo un niño mayor que tampoco quería que él viera que su hermana era algo único, que no había más gente. **(Madre de menor afectado)**

Algunos de los servicios que se prestan en las entidades son de **especial utilidad** para la salud de la persona afectada y/o de su familia, como, por ejemplo, el servicio de rehabilitación o fisioterapia o el servicio psicológico.

Por parte de la asociación se hacen grupos de psicomotricidad, de ocio y tiempo libre, en los que participan tanto afectados como hermanos. Y en verano también campamentos. Con lo cual también, hace que los hermanos participen y se sienten identificados con otros hermanos que han pasado por lo mismo ¿no? **(Profesional sociosanitario)**

Realmente las asociaciones somos las que damos información a los nuevos, las que enseñamos a convivir con el día a día, y damos muchísima información

a todo. Ayuda psicológica a los padres, a los hermanos sanos a... porque al final es la familia la que tienes que tratar, que eso la salud pública no lo trata... la salud pública trata al enfermo, a la familia no la trata. Otra parte fundamental que hacemos las asociaciones es financiar la investigación de lo poquito que se hace de la propia enfermedad. **(Madre de menor afectado)**

Entre las actividades destinadas a la sociedad en general, destacan sobre todo las de difusión en medios de comunicación (78,26%) y las campañas de sensibilización en los colegios, por ejemplo, por parte de un 51,11% de las entidades.

Ese desconocimiento, ese temor a lo desconocido... la única manera de combatir yo creo que es con información. Y en ese punto las asociaciones son muy importantes. **(Familiar de persona adulta afectada)**

6.6. El Servicio de Información y Orientación de FEDER

En este apartado se ofrece una panorámica general de las actuaciones de este servicio de FEDER para dar una idea sucinta de sus principales funciones. Se emplean para ello los resultados de la base de datos del SIO de los años 2012, 2013, 2014, 2015 (todos ellos completos) y hasta junio de 2016. En total, en este período de tiempo se han contabilizado 16.825 consultas realizadas.

FEDER pone a disposición de cualquier persona su Servicio de Información y Orientación (SIO). Se trata de un servicio gratuito que tiene como objetivo mejorar la calidad de vida de las personas con una EPF y sus familias, facilitando el acceso a información de calidad, así como acogiendo, apoyando y orientando a las personas que realizan sus consultas. Además, desde el SIO se fomenta la creación e impulso de redes de personas afectadas, familiares y profesionales y se facilita información a las administraciones para que se mejore la atención de estas personas.

Cuenta con la colaboración de un Comité Asesor especializado y técnicos con amplia experiencia para ayudar a todas las personas que necesiten orientación en EPF. Desde el SIO se trabaja en las siguientes áreas:

1. Mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por EPF y sus familias facilitando el acceso a la información de calidad.

- El SIO desarrolla una labor de generación de recursos.
- Identifica necesidades.
- Evidencia vacíos en la atención de las necesidades del colectivo de personas con EPF.
- Favorece la coordinación entre profesionales sociosanitarios.
- Promueve la creación de normativas en las CC. AA. mediante el análisis de las consultas recibidas para que se mejore la atención.
- Promueve y fundamenta la defensa de derechos del colectivo de personas con EPF.

- Genera documentación estadística de las necesidades del colectivo atendiendo cada vez más a la especialidad de los resultados.
- Difunde la problemática de las personas afectadas y sus familias a la sociedad.

2. Atención a la persona afectada, a los familiares y a los profesionales: el SIO es la puerta de entrada para las consultas sobre ER y, para dar respuesta, se coordina con otros servicios de la organización. Así como con otras entidades y organizaciones externas a FEDER para facilitar la mejor atención.

- Atención social y sanitaria.
- Atención psicológica individual y grupal.
- Asesoría jurídica.
- Apoyo educativo.
- Apoyo técnico a las asociaciones.
- Promoción de la participación de la persona afectada en las actividades de difusión.
- Creación de redes de pacientes.
- Fomento del asociacionismo.
- Atención de casos sin diagnóstico.
- Localización de especialistas de referencia.

3. Búsqueda de recursos y especialistas de referencia.

- Identificación, localización y grabación de recursos por enfermedad o grupo.
- Localización de especialistas y grabación por enfermedades o grupos.

4. El SIO ha promovido la creación y dota de Información al Observatorio de las Enfermedades Raras.

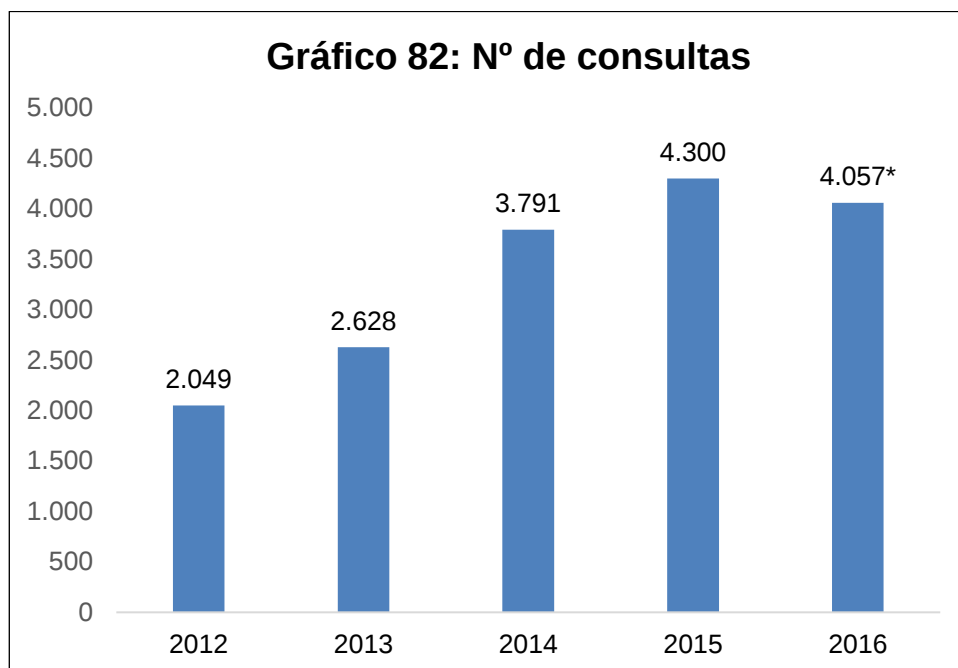
- Análisis de las necesidades y problemática de las personas con EPF.
- Promoción de una imagen positiva de la discapacidad en ER.

5. Desde el SIO se fomenta la visibilidad y el sentimiento de pertenencia al colectivo, combatiendo la exclusión.

- La intervención trasciende la atención a una única persona para poder conocer las necesidades del colectivo y actuar al respecto.
- Se hacen visibles las necesidades no cubiertas de las personas afectadas por EPF.
- Se detectan los vacíos legales con respecto a la atención a este colectivo.
- Se amplía la relación con otras entidades que ayude a facilitar la mejor atención.

Se elaboran informes y estudios para que las administraciones puedan hacer una planificación sanitaria, educativa, laboral y social que ofrezcan respuestas a las ER.

Cada año aumenta el número de consultas al SIO. En 2016 –como ya se ha indicado– no se ha considerado el año completo, sino hasta el mes de junio. Así, la base de datos constata 2.049 consultas en 2012, 2.628 en 2013, 3.791 en 2014, 4.300 en 2015 y 4.057 en el primer semestre de 2016. Es llamativo, por tanto, que durante los primeros 6 meses del último año la cifra de consultas ya fuera mayor que el de los años 2012, 2013 y 2014 completos.



Fuente: Elaboración propia

*Hasta el mes de junio

Los datos muestran que **el correo electrónico es el medio más habitual** para comunicarse entre los pacientes y el SIO (55,78% de las consultas), seguido por el teléfono (38,32%). El resto de los medios para comunicarse con el Servicio son residuales: las consultas en las instalaciones de FEDER (el 3,38%), la ficha de consulta en la web (el 1,50%) y las consultas privadas (el 0,30%). Casi la mitad de las personas que hicieron uso del SIO durante estos años (el 47,97%), conocieron el Servicio a través de Internet; el 14,43% lo hicieron gracias a informaciones de otras personas, el 5,13% por una derivación, el 2,12% a través de los medios de comunicación y el 0,40% por la información de folletos.

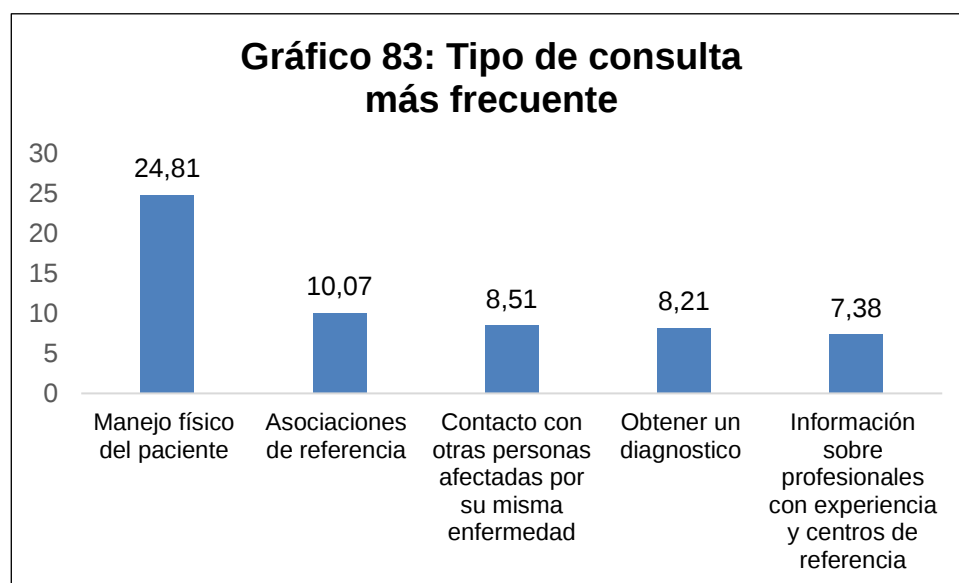
Por sexos, **el 68,95% de las personas que han solicitado la ayuda de este Servicio son mujeres** y el 27,26% son hombres. Ahora bien, ¿qué tipo de usuario es el que realiza la consulta al SIO? En primer lugar las personas que solicitan la ayuda del SIO son familiares de personas afectadas por una EPF (en el 44,46% de los casos) o la propia persona afectada (el 33,38%). Que, en total, suman un 77,84% de las consultas. A estos les siguen los profesionales (el

12,95%). También aquí se observa una mayor implicación de las mujeres: de los familiares que consultan al SIO, el 71,45% fueron mujeres; y también fueron mujeres el 69,55% de las personas afectadas y el 69,48 de profesionales que consultaron el Servicio.

Atendiendo a la **Comunidad Autónoma** desde la que se producen las consultas, son aquellas de mayor tamaño las que más consultas producen: Madrid, seguida de Andalucía, Cataluña y la Comunidad Valenciana. Para tener una idea más significativa de cuáles son las CC. AA. más activas en el uso del SIO, sin embargo, se ha extraído el porcentaje que suponen las consultas realizadas en cada Comunidad respecto al número de personas con EPF que el Registro Estatal constata en cada una de ellas. Según este indicador, las CC. AA. que más frecuentemente consultan el Servicio son Extremadura (el 5,47% de las personas con EPF que residen en esta Comunidad realizaron alguna consulta al SIO en los últimos cuatro años), seguida de Murcia (el 3,28%), Madrid (el 1,89%), Comunidad Valenciana (el 1,82%) y Andalucía (el 1,54%).

También llegan muchas consultas **de otros países**. Estas consultas proceden mayoritariamente de Latinoamérica: así, en los últimos cuatro años se constatan 169 consultas procedentes de Argentina, 154 de Colombia, 112 de México, 63 de Venezuela o 54 de Chile o Perú. Pero también llegan de otros contextos como, por ejemplo EE. UU. (22 consultas), Italia (11), Alemania (6), Argelia (3) o Afganistán (1), hasta sumar un total de 970 consultas procedentes de fuera de España.

Por **tipo de consulta**, las más frecuentes buscan: conseguir información más concreta sobre la enfermedad que padecen y sobre el manejo físico del paciente (el 24,81%), sobre asociaciones de referencia (el 10,07%), contacto con otras personas afectadas por su misma enfermedad (el 8,51%), obtener un diagnóstico (el 8,21%), e Información sobre profesionales con experiencia y centros de referencia (el 7,38%).



Fuente: Elaboración propia

Una vez recibidas las consultas, el SIO aplica un protocolo de **actuaciones**. En ocasiones, es posible facilitar la información completa en la misma llamada, pero en otras es necesario seguir trabajando intercambiando información a través del correo electrónico o en nuevas conversaciones con el técnico de referencia. La respuesta del SIO puede ser la de facilitar la información solicitada o una derivación a otros servicios de la propia FEDER o de otras instancias. Las actuaciones más frecuentes son, de hecho, dar información sobre asociaciones de referencia (el 29,99%), enviar Información más concreta sobre la enfermedad y sobre el manejo físico del paciente (el 8,47%) o sobre profesionales (5,97%) y facilitar el contacto con otras personas afectadas de la misma enfermedad (el 5,66%).

Hay un porcentaje importante de casos que son de **personas sin diagnóstico**. Como ya se ha indicado, la dificultad diagnóstica es característica de las ER por el desconocimiento y la complejidad de estas enfermedades. Es por ello por lo que el SIO estableció un procedimiento para la atención de dichos casos, en colaboración con el Comité Asesor de FEDER, el Instituto de Investigación en ER y la Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología. El primer paso es solicitar la autorización del usuario para compartir sus datos con terceros y la solicitud de los informes médicos que posea. Después, se le plantean algunas preguntas de tipo clínico. Con toda esa información se hace una valoración en torno al cuestionario y los informes médicos y se deriva al IIER, a fin de valorar si es un caso que puede entrar al programa del Instituto sobre casos sin diagnóstico. Si cumple los requisitos de entrada al programa se informa a la persona afectada que tiene que inscribirse en el registro del IIER como caso sin diagnóstico y los profesionales del Instituto se pondrán en contacto directo con la familia para comenzar el estudio; si no entra al programa por no cumplir alguno de los requisitos, se remite al Comité Asesor.

En el **conjunto de enfermedades** sobre las cuales se han realizado consultas en los últimos cuatro años del Servicio destacan la esclerodermia, la algodistrofia, el síndrome de sensibilidad química múltiple, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, el quiste de Tarlov, la distrofia Muscular de Duchenne y la de Becker, la malformación de Arnold Chiari o el síndrome de Gilles de la Tourette, entre otras. En total, durante los últimos cuatro años se ha atendido a pacientes de 1.427 ER distintas.

Igualmente, el servicio ha logrado **poner en contacto a personas afectadas** por la misma enfermedad y ha fomentado redes de pacientes en torno a decenas de enfermedades con el fin de construir una masa crítica y fomentar en la sociedad el conocimiento de cada problemática. Las enfermedades que más han crecido en cuanto a número de consultas son el quiste de Tarlov, la granulomatosis de Wegener, el síndrome de Sotos, la enfermedad de Cushing, la hiperplasia suprarrenal congénita y la enfermedad de Addison. La lucha contra el aislamiento que produce la enfermedad ha sido uno de los retos más importantes que ha abordado el Servicio.

CONCLUSIONES

En este apartado se resumen las ideas principales que se concluyen de los análisis realizados por el presente estudio, con la intención de señalar aquellas cuestiones en las que han de continuar trabajando todos los agentes sociales implicados en la mejora de la calidad de vida de las personas con EPF y sus familias.

Satisfacción con la atención sociosanitaria

En términos generales, más del 40% de las personas de la muestra analizada indican que no están satisfechas con la atención sanitaria que han recibido y/o reciben. Las causas de esta falta de satisfacción son muy diversas, pero la mayoría de las personas del estudio indican que tienen que ver con el hecho de que no existe un tratamiento o que el tratamiento existente es muy caro. Otras causas son la comunicación con profesionales sanitarios; que no se le realizan a la persona con una EPF las pruebas necesarias para diagnosticar su enfermedad; que no se valora suficientemente la calidad de vida del paciente; el retraso en el diagnóstico; y el lento avance en la investigación de la enfermedad.

Otros motivos son la sensación de escasa coordinación entre los distintos profesionales y servicios sanitarios (de atención primaria, especializada, hospitales, etc.) que han de afrontar el diagnóstico y tratamiento de las ER, así como la coordinación entre estos profesionales y servicios y otros ámbitos como el educativo y el social.

Diagnóstico y tratamiento

En general, las cifras indican que continúa habiendo un importante porcentaje de afectados por una EPF (entorno a uno de cada diez) que puede estar recibiendo

un tratamiento inadecuado para su enfermedad o, sencillamente, ningún tratamiento, puesto que carecen de diagnóstico. Los datos indican también que casi la mitad de los encuestados han sufrido retraso en su diagnóstico; aproximadamente una de cada cinco personas con EPF ha tardado más de 10 años en conseguirlo, y para un porcentaje similar el diagnóstico se ha demorado entre 4 y 9 años. En cuanto a las causas del retraso o demora en el diagnóstico, las principales son el desconocimiento por parte de los médicos, las dificultades administrativas o burocráticas y la valoración económica realizada por los servicios de evaluación sanitarios.

Esta situación de retraso del diagnóstico tiene graves consecuencias sobre el curso de la propia patología a nivel fisiológico, pero también influye sobre la situación psicológica y emocional del paciente y de los miembros de su familia. Un tercio de la muestra indicó que esta demora ha producido un agravamiento de su enfermedad o de sus síntomas o no recibir ningún apoyo ni tratamiento; y para uno de cada seis encuestados este retraso llevó a la aplicación de un tratamiento inadecuado y la necesidad de atención psicológica para afrontar las consecuencias emocionales de esa situación. Esta necesidad de ayuda psicológica, por otra parte, así como el agravamiento de la enfermedad como consecuencia del retraso del diagnóstico afecta en mayor medida a las mujeres que a los hombres.

Los datos del presente estudio en relación con la demora del diagnóstico confirman la tendencia observada ya en el primer ENSERio de que este retraso se reduce conforme disminuye la edad de los pacientes, lo que parece indicar que es un problema que se está reduciendo en los últimos años. Por otra parte, en el caso concreto del diagnóstico prenatal, a pesar de las mejoras en los procedimientos y medios puestos al servicio de este tipo de diagnóstico, parece que las dificultades que conlleva detectar y diagnosticar algunas o muchas de las ER obstaculizan que mejore sustancialmente esta situación.

En relación con el tratamiento, un tercio de la muestra analizada declara tener el tratamiento que precisa, pero casi la mitad de los encuestados carece de este tratamiento o cree que el que recibe no es el adecuado. Estas cifras han empeorado en comparación con las que ofrecía el primer Estudio ENSERio: en 2009, las personas con tratamiento adecuado eran casi la mitad (más de 13 puntos por encima del resultado actual) y las personas sin tratamiento o con un tratamiento que consideraban inadecuado eran algo más del 40% (más de 4 puntos por debajo de la situación actual).

Los resultados de la encuesta reflejan que la inmensa mayoría de los tratamientos son continuados y de larga duración, más de dos tercios de las personas con EPF indican que en los dos últimos años han tenido que realizarse entre 1 y 10 pruebas; y uno de cada diez que han tenido que pasar por entre 10 y 20 pruebas en este período. Casi una de cada cuatro personas con EPF ha tenido entre 1 y 2 hospitalizaciones en los dos últimos años.

Las personas con EPF necesitan acceder a otros servicios de atención sociosanitaria, algunos de los cuales están cubiertos por las Administraciones

públicas. Entre ellos, en los dos últimos años, más de la mitad de los encuestados utilizaron los servicios de admisión de un hospital o necesitaron acudir a fisioterapia, y un tercio a rehabilitación, atención psicológica o servicios dentales. Finalmente, uno de cada cuatro ha requerido de gafas o ayudas ópticas o de atención temprana y casi la mitad ha tenido que solicitar ayudas relacionadas con las dificultades de movilidad: transporte o silla de ruedas y adaptación de vivienda.

Además, durante los dos últimos años, la mayoría de las personas con EPF han requerido tratamientos y medicación en general, así como pruebas y evaluaciones. Se observan también otras necesidades para porcentajes muy amplios de las personas encuestadas: dos de cada cinco han tenido que pasar consulta con profesionales de la salud en los últimos dos años y una de cada tres ha requerido de rehabilitación o ha necesitado de atención psicológica.

Una de cada cuatro personas encuestadas afirmó haber tenido que desplazarse fuera de su Comunidad Autónoma en los dos últimos años para conseguir un diagnóstico. En conjunto, se observa que en los dos últimos años un tercio de la muestra necesitó desplazarse a otras CC. AA. para acceder a un diagnóstico, un tratamiento o un medicamento específicos. Los datos indican, por otra parte, que estos desplazamientos se dirigen, fundamentalmente, a las CC. AA. de mayor tamaño, Madrid y Cataluña, lo que indica un desequilibrio territorial en la atención a estas patologías.

En esta cuestión, los CSUR interpretan un importante papel. Sin embargo, parece existir todavía poco conocimiento de estos Centros, Servicios y Unidades de Referencia entre las personas con EPF. No obstante, de las personas que sí valoraron el CSUR que se encarga de sus patologías, un amplio porcentaje afirma estar bastante o muy satisfecho con su funcionamiento.

Casi la mitad de la muestra asegura tener dificultades para acceder a los productos sanitarios o medicamentos que necesita. Se identifican como causa de estas dificultades el elevado precio del producto o medicamento, que está indicado para una patología distinta a la del paciente, la inexistencia del producto, que ha de obtenerse en otro país u otra Comunidad Autónoma, la retirada del producto, problemas burocráticos, etc. A esto hay que añadir las dificultades particulares para el acceso a los medicamentos huérfanos, fuera de indicación o extranjeros, o al uso compasivo de determinados fármacos.

El acceso a los productos sanitarios y a los medicamentos necesarios para afrontar las ER está cubierto parcialmente por la sanidad pública. Por ejemplo, las hospitalizaciones y las citas o consultas con profesionales de la salud, así como las intervenciones quirúrgicas, las inyecciones y perfusiones o pruebas y evaluaciones están cubiertas por los servicios sanitarios públicos en más de dos de cada tres casos. Por el contrario, hay servicios que únicamente cubren a uno de cada diez pacientes que los precisan, como los cuidados dentales, las gafas, lentillas y ayudas visuales, y el cuidado de relevo.

Aproximadamente la mitad de las personas con EPF no tiene totalmente cubiertos los costes de los productos sanitarios que necesita para su enfermedad

y dos de cada tres han de asumir, al menos, una parte del precio que cuestan sus medicamentos. Estos datos han empeorado respecto del primer Estudio EN-SERio: en 2009 uno de cada cuatro encuestados no tenía acceso a estos productos o este acceso era difícil, mientras que actualmente esta situación la sufren uno de cada tres; por el contrario, en 2009 dos de cada tres encuestados no tenían dificultad alguna para acceder a estos productos, porcentaje que se ha reducido a menos de la mitad en la actualidad.

Discapacidad y dependencia

Más del 80% de las personas con EPF tienen algún tipo de discapacidad y un porcentaje similar posee ya el certificado oficial de esta condición. Una de cada tres de estas personas tuvo que esperar más de un año para recibir la ayuda a la que tiene derecho por poseer este certificado. Un porcentaje similar indican que no están conformes con la valoración del grado de discapacidad reconocido por los servicios públicos.

Por otra parte, una de cada cuatro personas con EPF en situación de dependencia ya dispone de la valoración correspondiente. Dos tercios de estas personas están de acuerdo con la valoración obtenida. Una de cada cuatro tuvo que esperar más de un año para recibir este reconocimiento del grado de dependencia o de la situación de dependencia y casi la mitad de los solicitantes tardó más de un año en recibir la ayuda a la que da acceso este reconocimiento.

En la mayoría de los casos analizados, los servicios del SAAD no cubren las necesidades del paciente o no se reciben, aunque los necesite. Así, menos del 10% de las personas que responden ven cubiertos servicios como el de prevención de las situaciones de dependencia, la prestación económica de asistencia personal, el cuidado a largo plazo, el cuidado de relevo, el cuidado en días festivos o la adaptación del hogar. Los servicios mejor cubiertos –todos ellos, en todo caso, por debajo del 40% de las personas que los requieren– son las ayudas para las adaptaciones en el entorno escolar y del transporte y la devolución de impuestos. El resto de los servicios se cubren satisfactoriamente por debajo del 20%.

Dos de cada tres personas indican que su enfermedad les impide mucho o bastante desarrollar actividades básicas de la vida cotidiana. En concreto, una de cada tres personas con EPF indica que requiere más de seis horas diarias de apoyo. Sólo uno de cada diez encuestados no necesita apoyo nunca. Los datos muestran que más del 70% de la carga de la asistencia a estas personas la asume la familia residente en el hogar de la persona enferma. Y, en concreto, suelen ser las madres las que lo hacen con mayor frecuencia.

Precisamente por esto, las ER no sólo tienen consecuencias muy notorias sobre la persona enferma, sino que estas consecuencias se extienden en la mayoría de las ocasiones a su familia. Y en concreto, los cuidadores principales – las cuidadoras, si atendemos a los datos– son quienes sufren de manera más

directa algunas de esas circunstancias. Estas personas del entorno familiar tienen menos tiempo libre, se resiente su relación de pareja, han tenido que reducir su jornada laboral y han perdido oportunidades de formación o de empleo, han tenido que renunciar al trabajo o sufrido un despido.

De nuevo, para intentar afrontar todos estos problemas, las personas con EPF pueden recurrir a las ayudas públicas y/o productos de apoyo. Sin embargo, son pocas las que consiguen que cubran sus necesidades: solo una de cada cuatro dice estar satisfecha con este tipo de recursos.

Estas necesidades también tienen consecuencias constatables sobre el propio paciente y su capacidad para desarrollar una vida plena. En concreto, tienen una relación estadísticamente significativa con los costes de oportunidad laboral: es decir, que las personas que necesitan este tipo de ayudas tienen menos probabilidades de trabajar o de mantener su empleo. Finalmente, y en cuanto a las ayudas por parte de la Administración pública, más de la mitad de las personas que responden esta pregunta de la encuesta indican que no reciben ninguna de estas prestaciones. La cuantía media de la prestación mensual es muy variada, pero en conjunto, algo más de la mitad de las personas que reciben este tipo de ayudas perciben menos de 500€ mensuales por causa de su EPF.

Educación y ámbito laboral

Teniendo en cuenta únicamente las personas que responden a la pregunta de la encuesta relativa al nivel de estudios más alto alcanzado y que son mayores de 18 años, para poder valorar más exactamente el grado educativo, más de la mitad (el 56%) han llegado a los estudios universitarios, el 30% tiene estudios de educación secundaria o bachillerato y el 7% una formación profesional superior. El 6% de esas personas no tiene estudios terminados y ya no estudia; y finalmente, el 1% tiene sólo educación primaria o similar.

Aunque las categorías utilizadas no son las mismas para el presente estudio y el primer ENSERio, si se equiparan en sus características principales, se observa una reducción de la escolarización en los centros ordinarios con ayudas especiales, así como también en los centros de educación especial, al tiempo que aumenta ligeramente la escolarización en los centros ordinarios sin apoyos especiales.

Si se toma el conjunto de los tres tipos de necesidades que se han analizado en este ámbito –de asistencia personal, de profesionales especializados y de recursos técnicos y de accesibilidad– y se extrae una media de las respuestas, se observa que el 57,59% de las personas que responde estas cuestiones indica no necesitar ninguna de estas ayudas; que al 29,01% se las presta el centro educativo, y que únicamente el 13,39% no las recibe por parte de este.

Por lo que hace al ámbito laboral, la tasa de actividad en el caso de las personas con EPF es prácticamente idéntica a la de la población general, al tiempo que su tasa de paro es algo más de 5 puntos superior. Probablemente este hecho está relacionado con los costes de oportunidad laborales que se

observan en el colectivo. Este dato se puede vincular también con las limitaciones que la enfermedad produce y las necesidades de ayuda o apoyo de estas personas en el ámbito del empleo, apoyos que no acaban de incorporarse a los puestos de trabajo.

Los datos del presente estudio indican que en el caso de las personas con EPF, la discapacidad es una barrera para el empleo (existe una mayor dificultad para trabajar conforme aumenta el grado de discapacidad), y que porcentualmente trabajan algo más las mujeres que los hombres.

Muchas personas con EPF requieren de alguna ayuda –una de cada seis, asistencia personal, y una de cada cinco, alguna ayuda técnica– para desarrollar adecuadamente las tareas propias del trabajo de que se trate, pero muy pocas la reciben por parte del centro de trabajo: concretamente, una de cada veinte recibe de su empresa la ayuda personal y una de cada diez la ayuda técnica que requiere.

Además de estas dificultades percibidas, las ER suponen un gasto para las personas que las tienen y para sus familias. En concreto, los gastos por enfermedad suponen más del 20% de los ingresos para el 30% de las personas con una EPF. Estos gastos se dedican fundamentalmente a pagar medicamentos, a la fisioterapia, a los tratamientos médicos, al transporte y a los productos de ortopedia.

Todo ello determina la impresión generalizada entre estas personas de que su situación vital es insatisfactoria. Los datos indican que más del 40% de las personas que respondieron la encuesta considera que su situación económica es insuficiente, mala o muy mala y la mitad que su situación laboral es insuficiente, mala o muy mala. A una de cada seis personas con EPF no le satisface la situación o el estado de su vivienda, su situación familiar y relacional, o su situación educativa. Por último, más de la mitad están insatisfechas con su situación de acceso a los recursos públicos, con la situación de su salud o con la atención a su ER y más del 40% están insatisfechas con su situación respecto al ocio y el tiempo libre y, en general, con su calidad de vida.

Discriminación

Todas estas dificultades para disfrutar de las actividades que son habituales para el común de las personas del entorno social llevan a las personas con EPF a sentir que se encuentran discriminadas. Y esto afecta a todas las áreas de la vida cotidiana, tanto aquellas que tienen que ver con la educación o el trabajo, como las propias del ocio, como se apunta en el apartado anterior. Se trata, por tanto, de una sensación de exclusión de la vida “común”, que mina los derechos, la autoestima y, en general, el bienestar de estas personas.

En concreto, los datos indican que dos de cada tres personas que responden esta pregunta se han sentido discriminadas en alguna ocasión en su vida cotidiana como consecuencia de su EPF; más de la mitad en sus relaciones sociales; más del 40% en el entorno educativo, en el ámbito sanitario o en el

acceso a los espacios; y casi el 30% se han sentido discriminadas en el acceso al empleo. Esta sensación de discriminación aumenta conforme lo hace el grado de discapacidad y va acompañada generalmente de costes de oportunidad educativa, laboral y de ocio.

Las personas sin diagnóstico

Las personas que tienen una percepción más negativa de estas circunstancias son aquellas que no consiguen un diagnóstico. Y, consecuentemente, su grado de insatisfacción con el sistema y la atención sanitaria es uno de los más elevados. Estas personas tienen peores posibilidades para acceder a un empleo y para mantenerlo, y son de las que más sufren costes de oportunidad en casi todos los ámbitos analizados. Por este motivo, se encuentran habitualmente entre las que peor califican su situación en todas las áreas, especialmente la situación económica o educativa y, además, la atención que se le presta a su enfermedad. Finalmente, estas personas sienten también especialmente la discriminación social, tanto en el ámbito de la salud, como en el acceso arquitectónico, en la vida cotidiana y en las relaciones sociales.

El movimiento asociativo

Las entidades –asociaciones de pacientes y familiares, fundaciones y federaciones de asociaciones– interpretan un papel fundamental ya que pueden ayudar a las personas con EPF y sus familias a adquirir conocimientos útiles, tener una perspectiva más positiva y sosegada para afrontar la enfermedad y sus síntomas o dotarles de ámbitos de “respiro” que contribuyan a mejorar la calidad de vida de los pacientes y de las personas de su entorno más próximo. Pero, además, estas entidades, y el movimiento social –asociativo– que suponen, se perciben como el motor fundamental de los cambios sociales que van produciéndose conforme van afrontándose las dificultades que implican estas patologías, abandonan su visibilidad y vehiculan las reivindicaciones relativas a la mejora de la calidad de vida de estas personas.

No obstante, y como ya se constataba en el estudio de 2009, las infraestructuras de las asociaciones suelen ser más bien escasas e insuficientes. Si bien en el primer Estudio ENSERio se indicaba que dos de cada tres entidades recibían una subvención pública, actualmente las entidades que se benefician de estas ayudas son menos de la mitad. Atendiendo a este dato, las ayudas públicas a este colectivo se han reducido en un 20%.

BIBLIOGRAFÍA CITADA

- Monzón, J, Aróstegui, I. y Ozerinjauregi, N. (Coords.) (2017) *Alumnado con enfermedades poco frecuentes y escuela inclusiva*. Barcelona: Octaedro Editorial.
- Bañón, A. M. (2007a) Las enfermedades raras y su representación discursiva. *Discurso & Sociedad*, Vol 1 (2), pp. 188-229.
- Bañón, A.M. (2007b) Discourse and Rare Diseases: Proposals for a Critical Analysis in the Spanish Context, *Birbeck Studies in Applied Linguistics*, 2, 2007, págs. 159-178
- Bañón, A.M.; Fornieles, J.; Solves, J. A. y Rius, I. (Coord.) (2011) *Desafíos y estrategias comunicativas de las Enfermedades Raras: la investigación médica como referente. Estudio cuantitativo-discursivo de la prensa escrita impresa y digital española (2009-2010)*. Valencia: CIBERER.
- Carrión, J., García, E., Bañón, A.M., y Pastor, E. (2015) *FEDER, la fuerza del movimiento asociativo*. Murcia: Diego Marín.
- Dal-Ré, R. (2016) La investigación clínica en el desarrollo de medicamentos huérfanos. En Ayuso et. al. *Ética en la investigación de las enfermedades raras*, Ergon, CIBERER, Madrid.
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (2009) *Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España. Estudio ENSERio*. Caja Madrid: Madrid.
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (2013) *Por un modelo sanitario para la atención a las personas con enfermedades raras en las comunidades autónomas. Estudio ENSERio 2*. FEDER, Madrid.
- Fernández, J. S. et al. (2013) *Políticas sociales y enfermedades poco frecuentes*. Murcia: Diego Marín.
- Fornieles, J. et al. (2011) *Lenguaje, comunicación y salud*. Sevilla: Arcibel Editores.
- Fornieles, J. et al. (2014) *Educación y enfermedades poco frecuentes. Análisis y propuestas de trabajo*. Murcia: Diego Marín.
- Luengo, S. et al. (2001) Situación y demandas sociosanitarias. Observatorio de la Discapacidad (IMSERSO), Madrid. Consultado en: http://www.siiis.net/documentos/Digitalizados/113568_Enfermedades%20raras.pdf
- Posada, M. et al. (2008a) Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. Rare diseases. Concept, epidemiology and state of the question in Spain, *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31 (2): 9-20.
- Posada, M. (2008b) Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud, *Revista de administración sanitaria siglo XXI*, 6(1), 157-178.

- Seco Sauces, M. O. y Ruiz-Callado, R. (2016) Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. *Prisma social. Revista de Ciencias Social*, 17, iS+D Fundación para la Investigación Social Avanzada, Madrid, 373-395.
- Solves, J., Bañón, A. y Rius, I. (2015) El OBSER como centro impulsor de la investigación social de las enfermedades minoritarias. En Peñafiel, C. et al *Estudios de Comunicación y Salud*, Cuadernos Artesanos de Comunicación, CAC, Sociedad Latina de Comunicación Social, La Laguna (Tenerife). doi: 10.4185/cac84.
- Tizón, M. (2009) El paciente en España. Mapa nacional de asociaciones de pacientes 2009. *Pacientes*, 13, pp.18-21.
- Zurriaga, O. et al. (2006) Los registros de enfermedades de investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España, *Revista Española de Salud Pública*, 80 (3), págs. 249-257.

TABLAS DE DATOS

Pregunta 1.- Persona que responde el cuestionario		
	Absolutos	%
La persona con enfermedad rara por sus propios medios	937	59,45
Padre o madre	551	34,96
Un informante (otro familiar, tutor, cuidador, etc.)	58	3,68
La persona con enfermedad rara con apoyo de un intérprete o un asistente	30	1,90
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 2.- Edad		
	Absolutos	%
0-15	427	27,09
16-31	233	14,78
32-48	429	27,22
49-64	398	25,25
65 y más	84	5,33
Error	5	0,32
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 3.- Sexo		
	Absolutos	%
Mujer	954	60,53
Varón	621	39,40
NC	1	0,06
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 4.- Nacionalidad		
	Absolutos	%
Española	1544	97,97
Rumana	6	0,38
Argentina	4	0,25
Británica	4	0,25
Colombiana	4	0,25
Mexicana	3	0,19
Venezolana	3	0,19
Andorrana	1	0,06
Cubana	1	0,06
Francesa	1	0,06
Italiana	1	0,06
China	1	0,06
Noruega	1	0,06
Paraguayana	1	0,06
Polaca	1	0,06
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia

Pregunta 5.- Comunidad Autónoma de residencia		
	Absolutos	%
Comunidad de Madrid	311	19,73
Andalucía	202	12,82
Comunidad Valenciana	188	11,93
Cataluña	179	11,36
Castilla y León	128	8,12
Galicia	92	5,84
País Vasco	78	4,95
Aragón	55	3,49
Castilla La Mancha	55	3,49
Región de Murcia	55	3,49
Canarias	47	2,98
Extremadura	44	2,79
Islas Baleares	35	2,22
Principado de Asturias	31	1,97
Cantabria	21	1,33
Comunidad Foral de Navarra	21	1,33
La Rioja	18	1,14
NC	13	0,82
Ceuta	2	0,13
Melilla	1	0,06
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 6.- Incluido usted, ¿cuántas personas conforman la unidad familiar?		
	Absolutos	%
4	532	33,76
3	441	27,98
2	327	20,75
5	138	8,76
1	108	6,85
6 o más	30	1,90
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 7.- Incluido usted, ¿cuántas personas viven con una enfermedad rara en su hogar?		
	Absolutos	%
1	1307	82,93
2	175	11,10
3	59	3,74
4	25	1,59
5	8	0,51
6 o más	2	0,13
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 8.- ¿Dispone de diagnóstico?		
	Absolutos	%
Sí, dispongo de un diagnóstico confirmado	1405	89,15
Dispongo de un diagnóstico, pero no está confirmado	120	7,61
No dispongo de diagnóstico	51	3,24
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

EPF (diagnósticos)	
	Absolutos
Esclerodermia	68
Sin diagnóstico	53
Malformación de Arnold Chiari	48
Síndrome de Ehler Danlos	45
Síndrome de Postpolio	43
Quistes de Tarlov	42
Enfermedad de Behçet	41
Fibrosis quística	34
Síndrome de X-Frágil	30
Paraparesia espástica familiar	29
Enfermedad de Charcot Marie Tooth	21
Síndrome de Marfan	18
Síndrome de Prader Willi	18
Distrofia muscular de Duchenne	18
Distrofia muscular facioescapulohumeral	18
Síndrome de Angelman	17
Síndrome de Steinert	16
Sarcoidosis	16
Miastenia gravis	15
Fiebre mediterránea familiar (FMF)	15
Extrofia vesical	14
Ictiosis lamelar	14
Esclerosis lateral amiotrófica (ELA)	14
Hipertensión pulmonar	14
Déficit alfa 1 antitripsina	14
Síndrome de Antifosfolípido	13
Albinismo	13
Pseudohipoparatiroidismo	13
Histiocitosis	12
Síndrome de Sotos	12
Síndrome de Gilles de la Tourette	12
Enfermedad de Wilson	12
Cardiopatía congénita	11
Síndrome de Sjogren	11
Osteogénesis imperfecta	11
Síndrome de Perthes	11
Enfermedad de Huntington	11
Enfermedad de Gaucher	11
Cistitis intersticial	10
Hipertensión intracraneal idiopática benigna	10
Narcolepsia	10
Retinosis pigmentaria	10

Síndrome de Rett	10
Síndrome de Di George (22q11)	10
Linfangioleiomiomatosis (LAM)	10
Enfermedad de Pompe	10
Angioedema hereditario por déficit de C1	9
Síndrome de Sturge-Weber	9
Encefalopatía miálgica o Síndrome de Fatiga crónica	8
Síndrome de Cascanueces	8
Síndrome de Dravet	8
Miopatía mitocondrial	8
Galactosemia	8
Aniridia	7
Neurofibromatosis	7
Distrofia muscular	7
Ataxia espinocerebelosa	7
Atrofia Muscular Espinal (AME)	7
Displasia ectodérmica	6
Epidermolisis bullosa	6
Esclerosis tuberosa	6
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2I	6
Defecto congénito de glicosilación (CDG)	6
Glucogenosis	6
Síndrome de 5p-	5
Ictiosis	5
Síndrome de Phelan McDermid	5
Síndrome de Dolor Regional complejo	5
Fibromialgia	5
Lupus eritematoso sistémico	5
Ataxia de Friedreich	5
Siringomielia	5
Síndrome de West	5
Síndrome de Stargardt	5
Neuralgia del pudendo	5
Cadasil	5
Fenómeno de Raynaud	5
Leiomiomasarcoma uterino	5
Mastocitosis	5
Síndrome de Klippel Trenaunay	4
Síndrome de Noonan	4
Síndrome de Wolf-Hirschhorn	4
Síndrome de Klinefelter	4
Síndrome de Rubenstein-Taybi	4
Síndrome de Sudeck	4
Ataxia cerebelosa	4
Distrofia muscular de Becker	4
Distrofia simpático refleja	4
Nevus congénito gigante	4
Pseudoxantoma elástico	4
Intolerancia hereditaria a la fructosa	4
Porfiria aguda intermitente	4
Síndrome de Wolfram	4
Encefalopatía epiléptica multifocal	4
Síndrome de Apert	3
Eritrodermia ictiosiforme congénita no ampollosa	3

Síndrome de Pitt Hopkins	3
Síndrome de Smith Magenis	3
Síndrome de Williams	3
Agenesia del cuerpo caloso	3
Síndrome de Idic 15	3
Fibrodisplasia osificante progresiva	3
Fibrosis pulmonar idiopática	3
Ataxia Telangiectasia	3
Síndrome de Leigh	3
Miopatía	3
Parálisis supranuclear progresiva	3
Fenilcetonuria	3
Porfiria intermitente aguda	3
Síndrome de Stickler	3
Síndrome de Churg-Strauss	3
Síndrome de CREST	3
Artrogriposis múltiple congénita	2
Síndrome de Cohen	2
Síndrome de Cornelia de Lange	2
Cromosoma 18 en anillo	2
Síndrome de Joubert	2
Microcefalia recesiva tipo 5	2
Pseudoobstrucción intestinal	2
Tetralogía Fallot	2
Síndrome de Treacher Collins	2
Trisomía X	2
Exostosis múltiple	2
Síndrome de Poland	2
Disferlinopatía	2
Distonía cervical	2
Síndrome de Stickler	2
Granulomatosis de Wegener	2
Síndrome de Sapho	2
Dermatomiositis juvenil	2
Alopecia universal	2
Enteritis eosinofílica	2
Ataxia	2
Ataxia con aprasia ocular tipo II	2
Distrofia facioescapohumeral	2
Distrofia muscular congénita por déficit de erosina	2
Hemiplejía alternante transitoria	2
Síndrome de Hombre rígido	2
Enfermedad Kawasaki	2
Atrofia óptica de Leber	2
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2D (LGMD2D)	2
Morfea	2
Síndrome de Opsoclonus Mioclonus	2
Pseudotumor cerebri	2
Distonía	2
Narcolepsia	2
Calambre del escribiente	2
Alfetalasemia con déficit intelectual ligado a X	2
Hemofilia	2
Inmunodeficiencia común variable	2

Aciduria Glutárica Tipo I	2
Enfermedad de Addison	2
Alcaptonuria	2
Síndrome de Bartter	2
Lipofucinosis cereidea neuronal	2
Enfermedad Mitocondrial	2
Síndrome de Niemann Pick tipo C	2
Síndrome de Pelizaeus Merzbacher	2
Enfermedad de Tay-Sachs	2
Xantomatosis cerebrotendinosa	2
Sarcoma de partes blandas	2
Síndrome de Cushing	2
Talidomida	2
Distrofia muscular congénita tipo Ullrich	2
Neurinoma del acústico	2
Síndrome de 12p	1
Síndrome de 18q	1
Síndrome de 2q14	1
Síndrome de 49XY	1
Síndrome de 9P	1
Acondroplasia	1
Síndrome de Alport	1
Anomalía de Ebstein	1
Aplasia cutis congénita múltiple	1
ASC3	1
Atresia pulmonar con CIV y mapcas	1
Atresia vías biliares	1
Atritis idiopática juvenil	1
Cifoescoliosis idiopática severa	1
Síndrome de CLOVE	1
Coartación de aorta	1
Cromosomopatía	1
Síndrome de Crouzon	1
Delección 15q13.3	1
Delección 19q13	1
Displasia fibrosa	1
Disqueratosis congénita	1
Duplicación 15q11	1
Enanismo diastrófico	1
Epispadia	1
Esquisencefalia	1
Estenosis aórtica	1
Estenosis traqueal congénita	1
Exostosis osteocondromas	1
Extrofia cloacal	1
Fistula dural	1
Síndrome de Goldenhar	1
Síndrome de Gorlin	1
Hipoplasia ventrículo izquierdo	1
Síndrome de Hirschprung	1
Síndrome de Holt	1
Incontinencia pigmenti	1
Duplicación/inversión del cromosoma 15	1
Síndrome de Jarcho Levin	1

Síndrome de Joubert	1
Síndrome de Kabuki	1
Síndrome de Kearns Sayre	1
Síndrome de Lamb-Shaffer	1
Síndrome de Loeys Dietz	1
Síndrome de megalencefalia (MCAP)	1
Síndrome de McCune Albright	1
Microdelección 5q14.3	1
Microtriplicación cromosoma 17q12	1
Síndrome de Moebius	1
Monosomía 18p	1
Síndrome de Netherton	1
Síndrome de Perisilviano pseudobulbar	1
Síndrome de Peutz Jeghers	1
Polimicrogria	1
Polimicrogria bilateral difusa	1
Poliquistosis renal autosómica recesiva	1
Pseudoacondroplasia	1
Romboencefalosinapsis	1
Síndrome de Rothmund Thomson	1
Síndrome de Sprengel	1
Tricorinofalángico tipo II, S	1
Trisomía 9 mosaico	1
Vacterl	1
Síndrome de Von Hippel Lindau	1
Situs inversus	1
Síndrome de Antisintetasa	1
Displasia ósea	1
Distrofia muscular congénita	1
Distrofia muscular congénita por déficit de colágeno tipo VI	1
Distrofia muscular déficit de erosina	1
Distrofia muscular miotónica tipo I	1
Degeneración macular asociada a la edad (DMAE)	1
Enfermedad de Dupuytren	1
Enfermedad neuromuscular tipo cinturas	1
Esclerosis lateral primaria	1
Esclerosis múltiple	1
Fascitis eosinofílica	1
Síndrome de Klippel Feil	1
Laminopatía congénita	1
Policondritis recidivante	1
Dermatomiositis	1
Eritema elevatum diutinum	1
Pénfigoide ampolloso	1
Síndrome de Gitelman	1
Síndrome de Mayer Rokitansky	1
Síndrome de Nefrótico por cambios mínimos corticoide resistente	1
Síndrome de Rokitansky	1
Cirrosis biliar primaria	1
Comunicación mesentérica	1
Enteritis eosinofílica	1
Gastroparesia	1
Heteroplasia ósea progresiva	1
Síndrome de Intestino corto	1

Pancreatitis autoinmune	1
Pancreatitis crónica calcificante	1
Microlitiasis alveólo-pulmonar	1
Neumonitis crónica	1
Pulmón esofágico	1
Eritromelalgia primaria	1
Enfermedad de Moya Moya	1
Síndrome de QT largo	1
Síndrome de Rendu Osler Weber (HHT)	1
Síndrome de Susac	1
Ataxia de Machado Joseph	1
Ataxia hereditaria	1
Ataxia recesiva hereditaria	1
Ataxia SCA 3	1
Atrofia Multisistémica	1
Atrofia muscular espino bulbar	1
Atrofia olivopontocerebelosa	1
Calpainopatía	1
Canalopatía calcio	1
Citopotía mitocondrial	1
Síndrome de Coast	1
Síndrome de Crisponi	1
Malformación de Dandy Walker	1
Enfermedad de Devic	1
Displasia septo-óptica	1
Displasia troclear	1
Distonía cervical espasmódica	1
Distonía del brazo derecho	1
Distonía focal compleja	1
Distonía generalizada muscular deformante	1
Distonía mioclónica	1
Síndrome de Duane	1
Encefalitis de Hashimoto	1
Encefalomiopatía mitocondrial	1
Enfermedad degenerativa molecular	1
Hemidistonia	1
Hidrosiringomielia dorsal	1
Insomnio familiar fatal	1
Enfermedad de Kennedy	1
Síndrome de Kinsbourne	1
Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales	1
Lisencefalia	1
Síndrome de Lynch	1
Síndrome de McLeod	1
Síndrome de Meklersson Rosenthal	1
Miopatía congénita	1
Miopatía congénita centronuclear	1
Miopatía de Bethlem	1
Miopatía de cinturas por disferlina	1
Miopatía del cuerpo central	1
Miopatía distal	1
Miopatía inflamatoria	1
Miopatía multiminicore	1
Miopatía necronizante	1

Mutación en NALCN	1
Síndrome de Clifahdd	1
Neuritis óptica por isquemia arterial	1
Neuroacantocitosis	1
Neuropatía hipertrófica hereditaria	1
Neuropatía sensitivo motora	1
Neuropatía tomacular	1
Síndrome de Ondine	1
Paquigiria	1
Paramiotonía Congénita	1
Síndrome de Parry-Romberg	1
Polimiositis idiopática primaria	1
Polineuropatía sensitivo desmielizante	1
Polineuropatía sensitivomotora	1
Polirradiculopatía	1
Quiste Aracnoideo	1
Síndrome de Ruggieri Happle	1
Ataxia espinocerebelosa tipo 17	1
Síndrome de Segawa	1
Síndrome STXBP1	1
Enfermedad del Tejido conectivo	1
Síndrome de Usher	1
Miopatía nemalínica	1
Miopatía mitocondrial	1
Adrenomieloneuropatía	1
Artrogriposis múltiple congénita	1
Epilepsia peridoxil sensible	1
Síndrome FoxG1	1
Hipersomnia diurna	1
Mutación del gen SCN9A	1
Mutación del gen SLC6A8	1
Mutación del gen SCN8A	1
Anemia diseritropética congénita tipo II	1
Anemia hemolítica autoinmune	1
Crioglobulinemia Mixta primaria tipo III	1
Deficiencia de piruvato deshidrogenasa	1
Diseritropoyesis congénita	1
Hemoglobinuria paroxística nocturna	1
Síndrome Hemolítico urémico atípico	1
Hepatitis autoinmune	1
Hiperfenilalaninemia benigna	1
Enfermedad de Kimura	1
Leucemia linfoblástica aguda tipo B	1
Leucodistrofia metacromática	1
Porfiria variegata	1
Protoporfiria eritropoyética	1
Púrpura trombocitopénica idiopática	1
Púrpura trombocitopénica inmune	1
Trombocitemia esencial	1
Enfermedad de Von Willenbrand	1
Xantogranuloma necrobiótico	1
Acidemia metilmalonica con homocistinuria de tipo Cblb	1
Aciduria 4 Hidroxi-Butírica	1
Adrenoleucodistrofia ligado al X	1

Enfermedad de Andersen	1
Deficiencia de 2 Metil Hydroxibutiril-CoA Deshidrogenasa	1
Déficit de lipasa ácida lisosomal	1
Déficit del factor VII	1
Encefalopatía por deficiencia de GLUT1	1
Déficit lipasa ácida lisosomal	1
Déficit merosina	1
Enteropatía congénita en penacho (Enach)	1
Gangliosidosis GM1 tipo 2	1
Hiper IGD	1
Hiperinsulinismo congénito	1
Hipobetalipoproteinemia	1
Hipomagnesemia familiar con hipercalciuria y nefrocalcinosis	1
Hipoparatiroidismo	1
Homocistinuria clásica	1
Enfermedad de McArdle	1
Mieloproliferativo efecto policitemia vera, S	1
Mucopolisacaridosis	1
Mucopolisacaridosis tipo III C	1
Deficiencia de ornitín aminotransferasa	1
Panhipopituitarismo	1
Parálisis hipopotasémica familiar periódica	1
Síndrome de Sheehan	1
Síndrome de Sweet mielodisplásico con Cushing iatrogénico	1
Tiroiditis de Hashimoto	1
Tirosinemia tipo IA	1
Síndrome de Traps	1
Neurinoma acústico	1
Citopatía mitocondrial	1
Astrocitoma fibrilar II Grado	1
Condrosarcoma	1
Cordoma sacro	1
Síndrome de Gardner	1
Tumor estromal gastrointestinal (GIST)	1
Síndrome de Hipereosinófilo primario	1
Leiomiomatosis benigna metastatizante pulmonar	1
Neuroblastoma	1
Osteocondromatosis múltiple	1
Osteosarcoma	1
Papulosis linfomatoide	1
Retinoblastoma bilateral	1
Sarcoma sinovial	1
Schwannoma vestibular	1
TOTAL	1576

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 9.-Grupo de patología		
	Absolutos	%
Nerviosas y Sensoriales (grupo 6)	440	27,9
Anomalías Congénitas (grupo 13)	398	25,3
Endocrinas, Metabólicas, Inmunes (grupo 3)	213	13,5
Musculares, Esqueléticas y Conectivas (grupo 12)	211	13,4
Sangre y Hematopoyéticas (grupo 4)	68	4,3
Infecciosas y Parasitarias (grupo 1)	53	3,4
Sin diagnóstico (grupo 0)	47	3,0
Mentales (grupo 5)	39	2,5
Neoplasias (grupo 2)	33	2,1
Circulatorias (grupo 7)	30	1,9
Digestivas (grupo 9)	14	,9
Genitourinarias (grupo 10)	14	,9
Piel y Subcutáneas (grupo 11)	10	,6
Respiratorias (grupo 8)	6	,4
Perinatales (grupo 14)	0	0
Lesiones y Envenenamientos (grupo 15)	0	0
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 10.- ¿Conoce si existe un Centro, Servicio o Unidad de Referencia (CSUR) en el que atienda su patología?		
	Absolutos	%
No	670	42,51
Sí	597	37,88
No sabe	286	18,15
No contesta	20	1,27
Error	3	0,19
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 10.2.- En caso de que sí conozcan, valorar el grado de satisfacción del funcionamiento del CSUR		
	Absolutos	%
Bastante bueno	258	42,23
Bastante malo	31	5,07
Muy bueno	265	43,37
Muy malo	11	1,80
No contesta	16	2,62
No sabe	30	4,91
Total	611	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 11.- Indique el número de pruebas que le han realizado en los últimos 2 años, por motivo de su enfermedad		
	Absolutos	%
1-10	1039	65,93
Ninguna	259	16,43
11-20	202	12,82
21-30	40	2,54
31-40	16	1,02
Más de 50	11	0,70
41-50	9	0,57
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 12.- ¿Cuántos meses transcurrieron desde la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución del diagnóstico actual?		
	Absolutos	%
Entre 1 y 3 años	298	18,91
10 o más años	294	18,65
Entre 4 y 9 años	285	18,08
Menos de 6 meses	279	17,70
Entre 6 meses y un año	199	12,63
Nacimiento	120	7,61
No sabe	49	3,11
Diagnóstico prenatal	29	1,84
No contesta	21	1,33
Error	2	0,13
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 13.- ¿Ha sufrido retraso en el diagnóstico?		
	Absolutos	%
No	793	50,32
Sí	783	49,68
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 13.1.- Causas del retraso en el diagnóstico		
	Absolutos	%
Falta de conocimiento de la enfermedad	570	72,80
Otras causas	120	15,33
Causas administrativas	53	6,77
Evaluación económica en el hospital	25	3,19
Evaluación económica de la Comunidad Autónoma	15	1,92
Total	783	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 13.2.-Consecuencias del retraso en el diagnóstico		
	Absolutos	%
Agravamiento de su enfermedad o síntomas	447	31,26
No recibir ningún apoyo ni tratamiento	420	29,37
Haber recibido un tratamiento inadecuado	256	17,90
Necesidad de atención psicológica	220	15,38
Otras	87	6,08
Total	1430	100

Fuente: Elaboración propia.

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

Pregunta 14.- ¿Cree que recibe el tratamiento que precisa para su enfermedad?		
	Absolutos	%
Sí, dispongo del tratamiento que preciso	543	34,45
No dispongo del tratamiento que necesito	392	24,87
Dispongo de tratamiento, aunque considero que no es el adecuado	346	21,95
No sabe	243	15,42
No contesta	51	3,24
Error	1	0,06
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 14.1.- ¿Qué centro sanitario le presta dicho tratamiento?		
	Absolutos	%
Hospital	754	62,94
Médico de familia y/o pediatría	244	20,37
Especialistas privados	200	16,69
Total	1198	100

Fuente: Elaboración propia.

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

Pregunta 14.2.- El tratamiento es:		
	Absolutos	%
Continuo de larga duración	765	85,76
Ocasional	53	5,94
Temporal	46	5,16
No sabe	24	2,69
No contesta	4	0,45
Total	892	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 15.- Indique las consultas médicas a las que ha asistido al menos una vez en los 2 últimos años, por motivo de su enfermedad

	Absolutos	% (n=1576)
Neurología	747	47,40
Oftalmología	596	37,82
Servicios de urgencias	543	34,45
Rehabilitación	491	31,15
Cardiología	450	28,55
Cirugía ortopédica y traumatología	390	24,75
Endocrinología	359	22,78
Genética	352	22,34
Neumología	344	21,83
Dermatología	329	20,88
Medicina Interna	306	19,42
Psiquiatría	296	18,78
Pediatría	292	18,53
Reumatología	291	18,46
Otorrinolaringología	236	14,97
Ginecología / obstetricia	231	14,66
Nutrición / dietética	223	14,15
Gastroenterología	215	13,64
Hematología	201	12,75
Unidades del dolor	154	9,77
Alergología	148	9,39
Estomatología	136	8,63
Urología	135	8,57
Nefrología	124	7,87
Podología	97	6,15
Inmunología	95	6,03
Oncología	49	3,11
Hepatología	41	2,60
Geriatría	9	0,57
Total	7880	100

Fuente: Elaboración propia.

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

Pregunta 16.- ¿Cuántas veces ha estado hospitalizado en los últimos 2 años?

	Absolutos	%
Ninguna	1013	64,28
1-2	376	23,86
3-5	128	8,12
6-10	30	1,90
Más de 10	29	1,84
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Atención temprana		
	Absolutos	%
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	189	48,59
Sí, pero lo puedo asumir	77	19,79
Sí, y es difícil de asumir	68	17,48
No puedo asumirlo	25	6,43
Sí y no puedo pagarlo	17	4,37
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	13	3,34
Total	389	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Audífonos		
	Absolutos	%
No puedo asumirlo	14	26,92
Sí, y es difícil de asumir	14	26,92
Sí, pero lo puedo asumir	11	21,15
Sí y no puedo pagarlo	7	13,46
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	6	11,54
Total	52	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Cuidados de enfermería domiciliarios		
	Absolutos	%
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	48	41,03
Sí, pero lo puedo asumir	23	19,66
No puedo asumirlo	19	16,24
Sí y no puedo pagarlo	15	12,82
Sí, y es difícil de asumir	10	8,55
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	2	1,71
Total	117	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Cuidados dentales		
	Absolutos	%
Cuidados dentales		
Sí, y es difícil de asumir	188	40,78
Sí, pero lo puedo asumir	136	29,50
Sí y no puedo pagarlo	59	12,80
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	47	10,20
No puedo asumirlo	27	5,86
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	4	0,87
Total	461	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Fisioterapia		
	Absolutos	%
Sí, y es difícil de asumir	277	34,45
Sí, pero lo puedo asumir	194	24,13
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	125	15,55
Sí y no puedo pagarlo	101	12,56
No puedo asumirlo	57	7,09
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	50	6,22
Total	804	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Gafas, lentillas/ayuda visual		
	Absolutos	%
Sí, pero lo puedo asumir	207	48,03
Sí, y es difícil de asumir	168	38,98
Sí y no puedo pagarlo	33	7,66
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	13	3,02
No puedo asumirlo	7	1,62
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	3	0,70
Total	431	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Intervención quirúrgica/cirugía		
	Absolutos	%
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	224	67,88
Sí, pero lo puedo asumir	46	13,94
Sí, y es difícil de asumir	27	8,18
Sí y no puedo pagarlo	20	6,06
No puedo asumirlo	11	3,33
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	2	0,61
Total	330	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Inyecciones/perfusiones		
	Absolutos	%
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	203	67,22
Sí, pero lo puedo asumir	60	19,87
Sí, y es difícil de asumir	18	5,96
No puedo asumirlo	9	2,98
Sí y no puedo pagarlo	8	2,65
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	4	1,32
Total	302	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Logopedia		
	Absolutos	%
Sí, y es difícil de asumir	114	38
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	63	21
Sí, pero lo puedo asumir	59	19,67
Sí y no puedo pagarlo	29	9,67
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	18	6
No puedo asumirlo	17	5,67
Total	300	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Prótesis internas, externas		
	Absolutos	%
Sí, y es difícil de asumir	77	36,49
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	58	27,49
Sí, pero lo puedo asumir	49	23,22
Sí y no puedo pagarlo	13	6,16
No puedo asumirlo	12	5,69
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	2	0,95
Total	211	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Psicología		
	Absolutos	%
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	136	26,10
Sí, y es difícil de asumir	135	25,91
Sí, pero lo puedo asumir	110	21,11
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	54	10,36
Sí y no puedo pagarlo	52	9,98
No puedo asumirlo	34	6,53
Total	521	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Psicomotricidad		
	Absolutos	%
Sí, y es difícil de asumir	93	37,80
Sí, pero lo puedo asumir	44	17,89
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	41	16,67
Sí y no puedo pagarlo	28	11,38
No puedo asumirlo	24	9,76
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	16	6,50
Total	246	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Reeducción visual/orto-óptica		
	Absolutos	%
Sí, pero lo puedo asumir	24	28,24
Sí, y es difícil de asumir	18	21,18
No puedo asumirlo	15	17,65
Sí y no puedo pagarlo	11	12,94
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	11	12,94
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	6	7,06
Total	85	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Rehabilitación		
	Absolutos	%
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	169	32,19
Sí, y es difícil de asumir	136	25,90
Sí, pero lo puedo asumir	93	17,71
Sí y no puedo pagarlo	64	12,19
No puedo asumirlo	41	7,81
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	22	4,19
Total	525	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Terapia ocupacional		
	Absolutos	%
Sí, y es difícil de asumir	67	30,32
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	56	25,34
Sí, pero lo puedo asumir	30	13,57
No puedo asumirlo	25	11,31
Sí y no puedo pagarlo	23	10,41
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	20	9,05
Total	221	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Cita con los profesionales de la salud		
	Absolutos	%
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	507	73,16
Sí, pero lo puedo asumir	146	21,07
Sí y no puedo pagarlo	20	2,89
No puedo asumirlo	13	1,88
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	7	1,01
Total	693	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Admisiones de hospital		
	Absolutos	%
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	300	74,63
Sí, pero lo puedo asumir	59	14,68
Sí, y es difícil de asumir	19	4,73
Sí y no puedo pagarlo	14	3,48
No puedo asumirlo	6	1,49
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	4	1,00
Total	402	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Pruebas y evaluaciones		
	Absolutos	%
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	580	66,21
Sí, pero lo puedo asumir	157	17,92
Sí, y es difícil de asumir	77	8,79
Sí y no puedo pagarlo	35	4,00
No puedo asumirlo	16	1,83
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	11	1,26
Total	876	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Tratamiento y medicación		
	Absolutos	%
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	475	53,07
Sí, pero lo puedo asumir	221	24,69
Sí, y es difícil de asumir	141	15,75
Sí y no puedo pagarlo	35	3,91
No puedo asumirlo	14	1,56
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	9	1,01
Total	895	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Servicios de atención domiciliaria		
	Absolutos	%
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	48	31,17
No puedo asumirlo	26	16,88
Sí, y es difícil de asumir	26	16,88
Sí, pero lo puedo asumir	25	16,23
Sí y no puedo pagarlo	21	13,64
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	8	5,19
Total	154	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: El cuidado de relevo		
	Absolutos	%
Sí, y es difícil de asumir	28	28,57
No puedo asumirlo	27	27,55
Sí y no puedo pagarlo	22	22,45
Sí, pero lo puedo asumir	16	16,33
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	3	3,06
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	2	2,04
Total	98	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Transporte		
	Absolutos	%
Sí, pero lo puedo asumir	135	37,09
Sí, y es difícil de asumir	119	32,69
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	48	13,19
Sí y no puedo pagarlo	34	9,34
No puedo asumirlo	27	7,42
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	1	0,27
Total	364	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 17.-En los 2 últimos años ha precisado por motivo de su enfermedad: Apoyos (silla de ruedas, adaptación de vivienda...)		
	Absolutos	%
Sí, y es difícil de asumir	105	33,12
Sí, está cubierto por el sistema público de salud	68	21,45
Sí, pero lo puedo asumir	63	19,87
Sí y no puedo pagarlo	47	14,83
No puedo asumirlo	31	9,78
Sí, está cubierto por una asociación de pacientes	3	0,95
Total	317	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 18.- ¿Dispone de los productos sanitarios que necesita para el tratamiento de su enfermedad?		
	Absolutos	%
Sí, sin dificultad	713	45,24
Sí, pero con dificultad	307	19,48
No	249	15,80
No sabe	185	11,74
No contesta	118	7,49
Error	4	0,25
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 18.1.- ¿Cuáles son las principales dificultades para la obtención de los productos sanitarios que necesita?		
	Absolutos	%
Producto demasiado caro	168	44,80
Está indicado para otra patología pero no es para la mía	69	18,40
Falta de existencia del producto	65	17,33
Se ha obtenido en otro país	32	8,53
El producto se ha retirado	22	5,87
Se ha obtenido en otra Comunidad Autónoma	19	5,07
Total	375	100

Fuente: Elaboración propia.

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

Pregunta 18.2.- ¿Cómo obtiene los productos sanitarios que necesita?		
	Absolutos	%
En farmacia, es un producto ya existente	778	58,58
En un centro sanitario	285	21,46
En farmacia, es una fórmula magistral	95	7,15
Otros	91	6,85
Comprándolo por Internet, por teléfono y/o en otros países	65	4,89
En otra Comunidad Autónoma	14	1,05
Total	1328	100

Fuente: Elaboración propia.

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

Pregunta 18.3.- ¿Cubre el Sistema Sanitario Público los productos sanitarios que necesita?		
	Absolutos	%
Sí, totalmente	490	47,80
Sí, parcialmente	235	22,93
No cubre ninguno	216	21,07
No contesta	84	8,20
Total	1025	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 19.- ¿Dispone de los medicamentos que necesita para el tratamiento de su enfermedad?		
	Absolutos	%
Sí, sin dificultad	789	50,06
No	268	17,01
Sí, pero con dificultad	225	14,28
No sabe	153	9,71
No contesta	141	8,95
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 19.1.- ¿Cuáles son las dificultades para la obtención de los medicamentos que necesita?		
	Absolutos	%
Producto demasiado caro	129	29,38
Otras	123	28,02
Está indicado para otra patología pero no es para la mía	64	14,58
Falta de existencia del producto	58	13,21
Se ha obtenido en otro país	29	6,61
El producto se ha retirado	18	4,10
Fórmula farmacéutica inadecuada	11	2,51
Se ha obtenido en otra Comunidad Autónoma	7	1,59
Total	439	100

Fuente: Elaboración propia.

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

Pregunta 19.2.- ¿Cómo obtiene los medicamentos que necesita?		
	Absolutos	%
En farmacia, es un producto ya existente	824	64,07
En un centro sanitario	265	20,61
En farmacia, es una fórmula magistral	85	6,61
Otros	58	4,51
Comprándolo por Internet, por teléfono y/o en otros países	40	3,11
En otra Comunidad Autónoma	14	1,09
Total	1286	100

Fuente: Elaboración propia.

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

Pregunta 19.3.- ¿Su medicación le ha provocado efectos secundarios?		
	Absolutos	%
Sí	510	50,80
No	307	30,58
No sabe	178	17,73
No contesta	9	0,90
Total	1004	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 19.4.- ¿Cubre el Sistema Sanitario Público los medicamentos que usted necesita?		
	Absolutos	%
Sí, parcialmente	608	60,50
Sí, totalmente	328	32,64
No cubre ninguno	53	5,27
No sabe	14	1,39
No contesta	2	0,20
Total	1005	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 21.- ¿Ha utilizado alguno de estos medicamentos para la enfermedad rara que padece?		
	Absolutos	%
Ninguno	640	69,49
Huérfano	147	15,96
Extranjero	58	6,30
Uso compasivo	44	4,78
Fuera de indicación u <i>off-label</i>	32	3,47
Total	921	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 22.- ¿Ha tenido o tiene dificultades para el acceso a...?		
	Absolutos	%
Ninguno	186	56,71
Huérfano	57	17,38
Uso compasivo	32	9,76
Extranjero	29	8,84
Fuera de indicación u <i>off-label</i>	24	7,32
Total	328	100

Fuente: Elaboración propia.

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

Pregunta 23.- ¿En los 2 últimos años se ha desplazado fuera de su provincia para obtener diagnóstico?		
	Absolutos	%
Sí, menos de 5 veces en los últimos 2 años	228	58,76
Sí, 5 veces o más en los últimos 2 años	160	41,24
Total	388	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 23.- ¿En los 2 últimos años se ha desplazado fuera de su provincia para recibir tratamiento?		
	Absolutos	%
No, no lo he necesitado	829	59,94
Sí, 5 veces o más en los últimos 2 años	175	12,65
Sí, menos de 5 veces en los últimos 2 años	144	10,41
No he podido, aunque sí lo he necesitado	112	8,10
No contesta	79	5,71
No sabe	44	3,18
Total	1383	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 23.- ¿En los 2 últimos años se ha desplazado fuera de su provincia para acceder a la medicación?		
	Absolutos	%
No, no lo he necesitado	921	76,62
No contesta	80	6,66
No he podido, aunque sí lo he necesitado	55	4,58
Sí, 5 veces o más en los últimos 2 años	52	4,33
No sabe	49	4,08
Sí, menos de 5 veces en los últimos 2 años	45	3,74
Total	1202	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 23.1.-Especifique la Comunidad Autónoma a la que se desplazó para recibir tratamiento		
	Absolutos	%
Comunidad de Madrid	119	33,90
Cataluña	79	22,51
Andalucía	37	10,54
Comunidad Valenciana	29	8,26
Castilla y León	19	5,41
País Vasco	19	5,41
Castilla La Mancha	9	2,56
Canarias	8	2,28
Comunidad Foral de Navarra	7	1,99
Galicia	5	1,42
Aragón	4	1,14
Cantabria	4	1,14
Región de Murcia	4	1,14
Principado de Asturias	3	0,85
Extremadura	2	0,57
Islas Baleares	2	0,57
La Rioja	1	0,28
Total	351	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 23.1.-Especifique la Comunidad Autónoma a la que se desplazó para realizar el diagnóstico		
	Absolutos	%
Comunidad de Madrid	134	34,18
Cataluña	98	25
Andalucía	37	9,44
Comunidad Valenciana	31	7,91
País Vasco	16	4,08
Galicia	14	3,57
Aragón	12	3,06
Castilla La Mancha	10	2,55
Castilla y León	10	2,55
Comunidad Foral de Navarra	10	2,55
Cantabria	9	2,30
Extremadura	3	0,77
Principado de Asturias	3	0,77
Región de Murcia	2	0,51
Canarias	1	0,26
Islas Baleares	1	0,26
La Rioja	1	0,26
Total	392	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 23.1.-Especifique la Comunidad Autónoma a la que se desplazó para acceder a la medicación		
	Absolutos	%
Comunidad de Madrid	42	24,14
Andalucía	30	17,24
Cataluña	26	14,94
Comunidad Valenciana	16	9,20
Castilla y León	11	6,32
Castilla La Mancha	9	5,17
Extremadura	9	5,17
Galicia	8	4,60
Aragón	5	2,87
País Vasco	4	2,30
Región de Murcia	4	2,30
Principado de Asturias	3	1,72
Canarias	2	1,15
Comunidad Foral de Navarra	2	1,15
Cantabria	1	0,57
Ceuta	1	0,57
Islas Baleares	1	0,57
Total	174	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 24.- ¿Está satisfecho/a con la atención sanitaria que recibe por motivo de la enfermedad?		
	Absolutos	%
Sí	811	51,46
No	637	40,42
No sabe	80	5,08
No contesta	48	3,05
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 24.2.- ¿Cuál es su percepción de la existencia de abordaje multidisciplinar?		
	Absolutos	%
Muy mala	357	25,14
Bastante mala	355	25
Bastante buena	277	19,51
No sabe	271	19,08
Muy buena	93	6,55
No contesta	67	4,72
Total	1420	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 24.2.- ¿Cuál es su percepción de la existencia de coordinación entre servicios sanitarios?		
	Absolutos	%
Bastante mala	493	33,02
Muy mala	390	26,12
Bastante buena	348	23,31
No sabe	130	8,71
Muy buena	91	6,10
No contesta	41	2,75
Total	1493	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 24.2.- ¿Cuál es su percepción de la existencia de coordinación entre CSUR?		
	Absolutos	%
No sabe	390	27,08
Bastante mala	352	24,44
Muy mala	312	21,67
Bastante buena	234	16,25
Muy buena	77	5,35
No contesta	75	5,21
Total	1440	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 24.2.- ¿Cuál es su percepción de la existencia de coordinación entre servicios sanitarios y servicios sociales?		
	Absolutos	%
Bastante mala	446	30,49
No sabe	376	25,70
Muy mala	366	25,02
Bastante buena	168	11,48
No contesta	71	4,85
Muy buena	36	2,46
Total	1463	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 24.2.- ¿Cuál es su percepción de la existencia de coordinación entre servicios sanitarios y centros educativos?		
	Absolutos	%
No sabe	441	31,34
Muy mala	368	26,15
Bastante mala	330	23,45
Bastante buena	136	9,67
No contesta	95	6,75
Muy buena	37	2,63
Total	1407	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 24.2.- ¿Cuál es su percepción de la existencia de la comunicación entre el personal sanitario y el paciente?		
	Absolutos	%
Bastante buena	660	44,24
Bastante mala	299	20,04
Muy buena	273	18,30
Muy mala	145	9,72
No contesta	53	3,55
No sabe	62	4,16
Total	1492	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 24.2.- ¿Cuál es su percepción de la existencia de los profesionales de los servicios sociales que conocen la enfermedad y sus consecuencias?		
	Absolutos	%
Muy mala	472	32
Bastante mala	398	26,98
No sabe	332	22,51
Bastante buena	151	10,24
Muy buena	61	4,14
No contesta	61	4,14
Total	1475	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 24.2.- ¿Cuál es su percepción de la existencia de los profesionales de los servicios sociales están preparados para hacer frente a las consecuencias de la enfermedad?		
	Absolutos	%
Muy mala	490	33,15
No sabe	392	26,52
Bastante mala	386	26,12
Bastante buena	101	6,83
No contesta	65	4,40
Muy buena	44	2,98
Total	1478	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 25.- ¿Qué nivel de información tienes de los especialistas de la salud?		
	Absolutos	%
Bastante bueno	498	32,21
Regular	447	28,91
Muy bueno	272	17,59
Malo	227	14,68
No sabe	76	4,92
No contesta	26	1,68
Total	1546	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 25.- ¿Qué nivel de información tienes de los servicios sociales que le prestan ayuda?		
	Absolutos	%
Malo	482	32,20
Regular	390	26,05
No sabe	275	18,37
Bastante bueno	201	13,43
No contesta	95	6,35
Muy bueno	54	3,61
Total	1497	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 25.- ¿Qué nivel de información tienes de los derechos relacionados con las consecuencias de la enfermedad rara?		
	Absolutos	%
Malo	641	42,03
Regular	382	25,05
No sabe	232	15,21
Bastante bueno	182	11,93
Muy bueno	63	4,13
No contesta	25	1,64
Total	1525	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 25.- ¿Qué nivel de información tienes de la ayuda financiera a la que usted podría tener acceso?		
	Absolutos	%
Mala	1038	67,98
No sabe	256	16,76
Bastante buena	166	10,87
Muy buena	37	2,42
No contesta	29	1,90
Regular	1	0,07
Total	1527	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 26.- Indique el tipo de discapacidad que tiene		
	Absolutos	%
Física	1068	48,99
No tengo discapacidad	334	15,32
Intelectual	299	13,72
De la visión	229	10,50
Psiquiátrica	168	7,71
De la audición	82	3,76
Total	2180	100

Fuente: Elaboración propia.

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

Pregunta 26.1.- ¿Tiene el certificado de discapacidad?		
	Absolutos	%
Sí	1021	81,23
No lo he solicitado	91	7,24
Lo he solicitado, pero está en proceso de tramitación	76	6,05
Lo he solicitado, pero me lo han denegado	48	3,82
No sabe	14	1,11
No contesta	7	0,56
Total	1257	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 26.2.- ¿Qué grado de discapacidad tiene valorado según su certificado oficial?		
	Absolutos	%
Entre 33 – 64%	523	50,78
Entre 65 – 74%	236	22,91
Mayor de 75 %	252	24,47
No contesta	9	0,87
No sabe	10	0,97
Total	1030	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 26.3.- ¿Está conforme con el grado de discapacidad recibido?		
	Absolutos	%
Sí	525	51,07
No	368	35,80
No sabe	113	10,99
No contesta	22	2,14
Total	1028	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 26.4.- ¿Cuánto tiempo ha transcurrido desde la solicitud a la valoración?		
	Absolutos	%
Entre 6 y 12 meses	436	42,50
Menos de 6 meses	417	40,64
Más de 12 meses	173	16,86
Total	1026	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 26.5.- ¿Cuánto tiempo ha transcurrido entre la valoración y cuando recibió la ayuda?		
	Absolutos	%
Menos de 6 meses	386	37,70
Más de 12 meses	351	34,28
Entre 6 y 12 meses	287	28,03
Total	1024	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 27.- ¿Ha tramitado la valoración del grado de dependencia?		
	Absolutos	%
No lo he solicitado, pero tengo intención de hacerlo	670	42,51
Sí, ya dispongo de la valoración	401	25,44
Lo he solicitado, pero está en proceso de tramitación	352	22,34
No sabe	153	9,71
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 27.1.- ¿En qué grado ha sido valorada su dependencia?		
	Absolutos	%
Grado III	168	41,48
Grado II	133	32,84
Grado I	104	25,68
Total	405	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 27.2.- ¿Está conforme con la valoración recibida de su grado de dependencia?		
	Absolutos	%
Sí	259	62,41
No	116	27,95
No sabe	33	7,95
No contesta	7	1,69
Total	415	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 27.3.- ¿Cuál fue el tiempo transcurrido desde la solicitud hasta la concesión de la valoración?		
	Absolutos	%
Entre 6 y 12 meses	181	44,47
Menos de 6 meses	120	29,48
Más de 12 meses	106	26,04
Total	407	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 27.4.- ¿Cuál fue el tiempo transcurrido entre la valoración y cuando recibió la ayuda?		
	Absolutos	%
Más de 12 meses	189	47,25
Entre 6 y 12 meses	114	28,5
Menos de 6 meses	97	24,25
Total	400	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): servicios de prevención de las situaciones de dependencia

	Absolutos	%
Sí, pero no es suficiente	68	47,89
No, pero las necesito	60	42,25
Sí, y cubre mis necesidades	14	9,86
Total	142	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): servicios de promoción de la autonomía personal

	Absolutos	%
No, pero las necesito	67	50,38
Sí, pero no es suficiente	48	36,09
Sí, y cubre mis necesidades	18	13,53
Total	133	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): servicios de teleasistencia

	Absolutos	%
No, pero las necesito	55	52,38
Sí, y cubre mis necesidades	36	34,29
Sí, pero no es suficiente	14	13,33
Total	105	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): servicios de ayuda a domicilio

	Absolutos	%
No, pero las necesito	70	56,91
Sí, pero no es suficiente	38	30,89
Sí, y cubre mis necesidades	15	12,20
Total	123	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): servicios de centro de día o centro de noche

	Absolutos	%
No, pero las necesito	46	54,76
Sí, pero no es suficiente	22	26,19
Sí, y cubre mis necesidades	16	19,05
Total	84	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): servicios residenciales		
	Absolutos	%
No, pero las necesito	49	66,22
Sí, pero no es suficiente	16	21,62
Sí, y cubre mis necesidades	9	12,16
Total	74	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): Prestación económica vinculada al servicio		
	Absolutos	%
Sí, pero no es suficiente	77	46,11
No, pero las necesito	71	42,51
Sí, y cubre mis necesidades	19	11,38
Total	167	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): Prestación económica para cuidados en el entorno familiar y apoyo a cuidadores no profesionales		
	Absolutos	%
Sí, pero no es suficiente	177	67,82
No, pero las necesito	48	18,39
Sí, y cubre mis necesidades	36	13,79
Total	261	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): Prestación económica de asistencia personal		
	Absolutos	%
No, pero las necesito	63	58,33
Sí, pero no es suficiente	37	34,26
Sí, y cubre mis necesidades	8	7,41
Total	108	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): Apoyo psicológico		
	Absolutos	%
No, pero las necesito	73	60,83
Sí, pero no es suficiente	28	23,33
Sí, y cubre mis necesidades	19	15,83
Total	120	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): Servicio de rehabilitación		
	Absolutos	%
No, pero las necesito	82	62,12
Sí, pero no es suficiente	36	27,27
Sí, y cubre mis necesidades	14	10,61
Total	132	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): Consultas médicas		
	Absolutos	%
Sí, pero no es suficiente	39	39
Sí, y cubre mis necesidades	39	39
No, pero las necesito	22	22
Total	100	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): Cuidado a largo plazo		
	Absolutos	%
No, pero las necesito	49	61,25
Sí, pero no es suficiente	25	31,25
Sí, y cubre mis necesidades	6	7,5
Total	80	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): Cuidado de relevo		
	Absolutos	%
No, pero las necesito	61	75,31
Sí, pero no es suficiente	14	17,28
Sí, y cubre mis necesidades	6	7,41
Total	81	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): Cuidado en días festivos		
	Absolutos	%
No, pero las necesito	61	76,25
Sí, pero no es suficiente	13	16,25
Sí, y cubre mis necesidades	6	7,5
Total	80	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): Adaptación del hogar		
	Absolutos	%
No, pero las necesito	67	62,04
Sí, pero no es suficiente	32	29,63
Sí, y cubre mis necesidades	9	8,33
Total	108	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): Escuela adaptada		
	Absolutos	%
No, pero las necesito	37	38,14
Sí, pero no es suficiente	31	31,96
Sí, y cubre mis necesidades	29	29,90
Total	97	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): Transporte adaptado		
	Absolutos	%
No, pero las necesito	50	50
Sí, y cubre mis necesidades	28	28
Sí, pero no es suficiente	22	22
Total	100	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): Reducción de impuestos		
	Absolutos	%
Sí, pero no es suficiente	68	47,55
No, pero las necesito	43	30,07
Sí, y cubre mis necesidades	32	22,38
Total	143	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): Asignación pública / beneficios sociales		
	Absolutos	%
Sí, pero no es suficiente	52	43,70
No, pero las necesito	49	41,18
Sí, y cubre mis necesidades	18	15,13
Total	119	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 28.- Especifique, solo si recibe, el servicio o prestación a cargo del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD): Reembolso (precio/material de tratamiento médico/transporte de consultas)

	Absolutos	%
No, pero las necesito	35	47,30
Sí, pero no es suficiente	26	35,14
Sí, y cubre mis necesidades	13	17,57
Total	74	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 29.- ¿Recibe algún tipo de prestación económica o pensión por parte de la Administración Pública por motivo de su enfermedad rara?

	Absolutos	%
No recibo	862	54,70
Prestación familiar por hijo a cargo con discapacidad	301	19,10
Pensiones contributivas de invalidez	152	9,64
Pensiones no contributivas de invalidez	117	7,42
Otras	74	4,70
No contesta	37	2,35
Prestación económica por cuidado de menores afectados por cáncer u otras enfermedades graves	26	1,65
Pensión de orfandad	6	0,38
Seguros de vida e invalidez	1	0,06
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 29.1.- En caso de recibir una prestación periódica, indique la cuantía mensual

	Absolutos	%
Entre 300-500 €	134	22,30
Menos de 100 €	128	21,30
Más de 1000 €	115	19,13
Entre 100-300 €	95	15,81
Entre 500-800 €	80	13,31
Entre 800-1000 €	49	8,15
Total	601	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 30.- ¿Le impide su enfermedad desarrollar actividades básicas de la vida cotidiana?

	Absolutos	%
Bastante	582	36,93
Mucho	454	28,81
Muy poco	406	25,76
Nada	131	8,31
Error	3	0,19
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 31.- Indique qué actividades son las que necesita apoyo por motivo de su enfermedad		
	Absolutos	% (n=1576)
Vida doméstica (cocinar, limpiar...)	835	52,98
Aspectos de la Emoción (tristeza, estrés, melancolía, manejo del estrés, estado de ánimo...)	725	46,00
Transporte y desplazamientos en el entorno	673	42,70
Ocio y tiempo libre	672	42,64
Movilidad (cambiar de postura, caminar...)	646	40,99
Actividad educativa o laboral	563	35,72
Autocuidado (asearse, vestirse, cuidado de la propia salud...)	561	35,60
Interacciones y relaciones personales (hacer amigos, relaciones...)	413	26,21
Aprendizaje y aplicación del conocimiento (mantener la atención)	403	25,57
Comunicación (hablar, conversar, entender mensajes...)	323	20,49
Administración del dinero y transacciones económicas	285	18,08
Visión	234	14,85
Otros	221	14,02
Aspecto del comportamiento (autolesionarse, ira...)	207	13,13
Audición	62	3,93

Fuente: Elaboración propia.

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

Pregunta 32.- ¿Con qué frecuencia necesita apoyo para realizar las tareas señaladas por parte de familiares?		
	Absolutos	%
Siempre	512	36,62
Muchas veces	470	33,62
Pocas veces	214	15,31
Nunca	202	14,45
Total	1398	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 32.- ¿Con qué frecuencia necesita apoyo para realizar las tareas señaladas por parte de profesionales especializados?		
	Absolutos	%
Muchas veces	470	36,24
Nunca	365	28,14
Pocas veces	284	21,90
Siempre	178	13,72
Total	1297	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 32.- ¿Con qué frecuencia necesita apoyo para realizar las tareas señaladas por parte de profesionales no especializados?		
	Absolutos	%
Nunca	561	48,32
Muchas veces	234	20,16
Siempre	203	17,48
Pocas veces	163	14,04
Total	1161	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 32.- ¿Con qué frecuencia necesita apoyo para realizar las tareas señaladas por parte de otras personas?

	Absolutos	%
Nunca	463	45,39
Muchas veces	212	20,78
Pocas veces	210	20,59
Siempre	135	13,24
Total	1020	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 32.1.-Relación de parentesco para el apoyo personal

	Absolutos	%
Madre (primera)	479	36,51
Pareja (primera)	387	29,50
Padre (segunda)	314	23,93
Hijos (segunda)	132	10,06
Total	1312	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 32.2.- Señale el número de horas de apoyo personal que necesita al día

	Absolutos	%
Más de 6 horas	324	33,54
Entre 0 y 1 hora	251	25,98
Entre 1 y 2 horas	201	20,81
Entre 2 y 4 horas	190	19,67
Total	966	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 32.3.- En ocasiones, la persona que presta apoyo...

	Absolutos	%
Dispone de menos tiempo libre/ocio	749	33,74
Se he resentido la relación de pareja	385	17,34
Ha reducido su jornada laboral	267	12,03
Ha perdido oportunidades de formación	232	10,45
Ha perdido oportunidades de empleo	224	10,09
Ha tenido que renunciar el trabajo	200	9,01
Otras	122	5,50
Ha sufrido un despido	41	1,85
Total	2220	100

Fuente: Elaboración propia.

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

Pregunta 33.- ¿Considera que las ayudas técnicas que tiene actualmente satisfacen sus necesidades?

	Absolutos	%
Si	464	29,52
No necesito ayudas técnicas	452	28,75
No	428	27,23
No dispongo de ayudas técnicas, aunque las necesito	228	14,50
Total	1572	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 35.- Indique el tiempo empleado y su valoración en: Búsqueda de información sobre su enfermedad		
	Absolutos	%
Mucho tiempo y es difícil de asumir	439	28,92
Algún tiempo y es difícil de asumir	307	20,22
Algún tiempo y es fácil de asumir	253	16,67
Poco tiempo y es fácil de asumir	183	12,06
Poco tiempo y es difícil de asumir	181	11,92
Mucho tiempo y es fácil de asumir	155	10,21
Total	1518	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 35.- Indique el tiempo empleado y su valoración en: derechos y procedimientos administrativos		
	Absolutos	%
Mucho tiempo y es difícil de asumir	486	35,27
Algún tiempo y es difícil de asumir	305	22,13
Poco tiempo y es difícil de asumir	227	16,47
Algún tiempo y es fácil de asumir	146	10,60
Poco tiempo y es fácil de asumir	122	8,85
Mucho tiempo y es fácil de asumir	92	6,68
Total	1378	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 35.- Indique el tiempo empleado y su valoración en: Encontrar profesionales adecuados		
	Absolutos	%
Mucho tiempo y es difícil de asumir	531	37,55
Algún tiempo y es difícil de asumir	283	20,01
Poco tiempo y es difícil de asumir	169	11,95
Algún tiempo y es fácil de asumir	165	11,67
Poco tiempo y es fácil de asumir	162	11,46
Mucho tiempo y es fácil de asumir	104	7,36
Total	1414	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 35.- Indique el tiempo empleado y su valoración en: organizar y asistir a las citas con el profesional sanitario		
	Absolutos	%
Algún tiempo y es fácil de asumir	311	21,54
Poco tiempo y es fácil de asumir	292	20,22
Mucho tiempo y es difícil de asumir	283	19,60
Algún tiempo y es difícil de asumir	267	18,49
Mucho tiempo y es fácil de asumir	161	11,15
Poco tiempo y es difícil de asumir	130	9,00
Total	1444	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 35.- Indique el tiempo empleado y su valoración en: organizar y asistir a las citas con los servicios sociales o servicios locales		
	Absolutos	%
Poco tiempo y es fácil de asumir	290	27,10
Mucho tiempo y es difícil de asumir	227	21,21
Algún tiempo y es fácil de asumir	190	17,76
Algún tiempo y es difícil de asumir	188	17,57
Poco tiempo y es difícil de asumir	102	9,53
Mucho tiempo y es fácil de asumir	73	6,82
Total	1070	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 36.- ¿Tiene que visitar diferentes profesionales y servicios (sanitarios o sociales) en un espacio corto de tiempo?		
	Absolutos	%
Sí y es difícil de asumir	553	35,09
Sí y lo puedo asumir	505	32,04
No	374	23,73
No, pero todavía es difícil de asumir	90	5,71
Sí y no lo puedo asumir	50	3,17
Error	4	0,25
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 37.- ¿Qué edad tenía cuando terminó la etapa educativa?		
	Absolutos	%
20 o más	537	34,07
Todavía sigo estudiando	533	33,82
16-19	303	19,23
15	103	6,54
NC	99	6,28
Error	1	0,06
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 38.- ¿Qué estudios está cursando en la actualidad?		
	Absolutos	%
Educación Secundaria (ESO)	148	20,25
Otros	138	18,88
Educación primaria	125	17,10
Bachillerato	104	14,23
Educación infantil	99	13,54
Formación Profesional (Grado Medio)	97	13,27
Estudios universitarios	18	2,46
Formación Profesional (Grado Superior)	2	0,27
Total	731	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 39.- ¿En qué tipo de centro está escolarizado/a?		
	Absolutos	%
Centro ordinario	243	44,67
Centro ordinario con apoyo	107	19,67
Centro de Educación Especial	90	16,54
No contesta	51	9,38
Centro ordinario con aula específica	22	4,04
Centro ordinario preferente	14	2,57
No sabe	11	2,02
Escolarización combinada	6	1,10
Total	544	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 40.- Tipo de apoyos personales y/o productos de apoyo que necesita para su actividad educativa: asistencia personal		
	Absolutos	%
No necesito	477	60,30
Necesito y me lo presta el Centro Educativo	239	30,21
Necesito, pero no me lo presta el Centro Educativo	75	9,48
Total	791	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 40.- Tipo de apoyos personales y/o productos de apoyo que necesita para su actividad educativa: Profesionales especializados		
	Absolutos	%
No necesito	435	55,77
Necesito y me lo presta el Centro Educativo	234	30,00
Necesito, pero no me lo presta el Centro Educativo	111	14,23
Total	780	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 40.- Tipo de apoyos personales y/o productos de apoyo que necesita para su actividad educativa: Recursos técnicos		
	Absolutos	%
No necesito	448	56,71
Necesito y me lo presta el Centro Educativo	212	26,84
Necesito, pero no me lo presta el Centro Educativo	130	16,46
Total	790	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 41.- Nivel de estudios más alto alcanzado		
	Absolutos	%
Educación Primaria (o similar)	151	24,24
Educación Infantil	94	15,09
Graduado Escolar	92	14,77
Educación Secundaria	73	11,72
Bachillerato	63	10,11
Estudios Universitarios	54	8,67
COU	35	5,62
BUP	22	3,53
Formación Profesional de Grado Medio	17	2,73
Sin estudios terminados (pero ya no estudia)	15	2,41
Formación Profesional Superior	7	1,12
Total	623	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 42.- ¿Trabaja actualmente?		
	Absolutos	%
No	1081	68,59
Sí	396	25,13
No contesta	99	6,28
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 43.- ¿Por qué no trabaja?		
	Absolutos	%
Se encuentra en edad escolar/sigue estudiando	444	42,17
No puede trabajar de forma permanente como consecuencia de la ER	336	31,91
Otra	164	15,57
Se encuentra en paro, buscando trabajo	68	6,46
Se encuentra de baja temporal y no puede trabajar como consecuencia de la ER	41	3,89
Total	1053	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 44.- ¿Cuál es su situación laboral?		
	Absolutos	%
Otros	419	43,69
Trabajador a tiempo completo	284	29,61
Ama de casa	112	11,68
Trabajador a tiempo parcial	85	8,86
Autónomo	53	5,53
Temporalmente en excedencia	6	0,63
Total	959	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 45.- ¿Qué grado de incapacidad laboral tiene?		
	Absolutos	%
No dispongo de incapacidad laboral	682	66,28
Absoluta	161	15,65
Total	87	8,45
Gran invalidez	54	5,25
Parcial	45	4,37
Total	1029	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 46.- Tipo de apoyos personales y/o productos de apoyo que necesita para su actividad laboral: Asistencia personal		
	Absolutos	%
No necesito	727	79,11
Necesito, pero no me lo presta el centro de trabajo	148	16,10
Necesito y me lo presta el centro de trabajo	44	4,79
Total	919	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 46.- Tipo de apoyos personales y/o productos de apoyo que necesita para su actividad laboral: Profesionales especializados		
	Absolutos	%
No necesito	656	79,32
Necesito, pero no me lo presta el centro de trabajo	128	15,48
Necesito y me lo presta el centro de trabajo	43	5,20
Total	827	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 46.- Tipo de apoyos personales y/o productos de apoyo que necesita para su actividad laboral: Recursos técnicos		
	Absolutos	%
No necesito	595	67,61
Necesito, pero no me lo presta el centro de trabajo	197	22,39
Necesito y me lo presta el centro de trabajo	88	10
Total	880	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 47.- ¿Cuáles son los ingresos mensuales netos aproximados?		
	Absolutos	%
Entre 801 y 1.200 euros netos mensuales	209	20,25
Entre 1.201 y 2.000 euros netos mensuales	202	19,57
Entre 401 y 800 euros netos mensuales	200	19,38
Sin ingresos	128	12,40
Entre 2.001 y 2.800 euros netos mensuales	104	10,08
Menos de 400 euros netos mensuales	81	7,85
No contesta	59	5,72
Entre 2.801 y 3.600 euros netos mensuales	23	2,23
Más de 3.600 euros netos mensuales	14	1,36
No sabe	12	1,16
Total	1032	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 48.- ¿Cuántos miembros de la unidad familiar que perciben ingresos?		
	Absolutos	%
2	873	55,39
1	545	34,58
3	83	5,27
Más de 3	37	2,35
Ninguno	36	2,28
Error	2	0,13
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 49.- ¿Cuáles son los ingresos mensuales netos aproximados en su hogar?		
	Absolutos	%
Entre 1.201 y 2.000 euros netos mensuales	399	25,32
Entre 2.001 y 2.800 euros netos mensuales	298	18,91
Entre 801 y 1.200 euros netos mensuales	249	15,80
Entre 2.801 y 3.600 euros netos mensuales	187	11,87
Más de 3.600 euros netos mensuales	149	9,45
No contesta	114	7,23
Entre 401 y 800 euros netos mensuales	98	6,22
No sabe	47	2,98
Menos de 400 euros netos mensuales	17	1,08
Sin ingresos	16	1,02
Error	2	0,13
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 50.- ¿Qué porcentaje medio de los ingresos del núcleo familiar se destinan a gastos de la enfermedad?		
	Absolutos	%
Menos del 10% de los ingresos anuales	391	24,81
Entre el 10 y el 20% de los ingresos anuales	350	22,21
Entre el 20 y el 30% de los ingresos anuales	252	15,99
No sabe	198	12,56
Entre el 30 y el 40% de los ingresos anuales	128	8,12
La enfermedad no implica gastos	118	7,49
No contesta	52	3,30
Entre el 40 y el 50% de los ingresos anuales	46	2,92
Más del 50% de los ingresos anuales	41	2,60
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 51.- ¿Cómo valora los costes de su enfermedad rara?		
	Absolutos	%
Alto	558	46,54
Muy alto	292	24,35
Bajo	290	24,19
Muy bajo	59	4,92
Total	1199	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 52.- ¿Cómo es su impresión ante este coste?		
	Absolutos	%
Bastante difícil de asumir	526	44,24
Bastante fácil de asumir	349	29,35
Muy difícil de asumir	200	16,82
Muy fácil de asumir	114	9,59
Total	1189	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 53.- Gastos de la enfermedad: Tratamiento médico/atención sanitaria		
	Absolutos	%
Sí, pero lo puedo asumir	329	37,26
No, está cubierta por el sistema de salud o por una asociación de pacientes	295	33,41
Sí, y es difícil de asumir	195	22,08
No contesta	29	3,28
Sí y no puedo pagarlo	19	2,15
No sabe	16	1,81
Total	883	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 53.- Gastos de la enfermedad: Apoyo psicológico		
	Absolutos	%
Sí, y es difícil de asumir	164	26,16
No, está cubierta por el sistema de salud o por una asociación de pacientes	144	22,97
Sí, pero lo puedo asumir	116	18,50
Sí y no puedo pagarlo	81	12,92
No contesta	67	10,69
No sabe	55	8,77
Total	627	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 53.- Gastos de la enfermedad: Apoyo fisioterapéutico		
	Absolutos	%
Sí, y es difícil de asumir	304	41,59
Sí, pero lo puedo asumir	153	20,93
No, está cubierta por el sistema de salud o por una asociación de pacientes	106	14,50
Sí y no puedo pagarlo	95	13,00
No contesta	37	5,06
No sabe	36	4,92
Total	731	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 53.- Gastos de la enfermedad: Medicamentos y otros productos sanitarios		
	Absolutos	%
Sí, pero lo puedo asumir	439	48,35
Sí, y es difícil de asumir	225	24,78
No, está cubierta por el sistema de salud o por una asociación de pacientes	170	18,72
Sí y no puedo pagarlo	30	3,30
No contesta	23	2,53
No sabe	21	2,31
Total	908	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 53.- Gastos de la enfermedad: Ayudas técnicas / ortopedia		
	Absolutos	%
Sí, y es difícil de asumir	231	36,90
Sí, pero lo puedo asumir	146	23,32
No sabe	64	10,22
No contesta	64	10,22
No, está cubierta por el sistema de salud o por una asociación de pacientes	63	10,06
Sí y no puedo pagarlo	58	9,27
Total	626	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 53.- Gastos de la enfermedad: Apoyo o asistencia personal		
	Absolutos	%
Sí, y es difícil de asumir	135	26,68
Sí y no puedo pagarlo	110	21,74
No sabe	78	15,42
Sí, pero lo puedo asumir	76	15,02
No contesta	74	14,62
No, está cubierta por el sistema de salud o por una asociación de pacientes	33	6,52
Total	506	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 53.- Gastos de la enfermedad: Adaptación de vivienda		
	Absolutos	%
Sí, y es difícil de asumir	127	27,14
Sí y no puedo pagarlo	100	21,37
No contesta	93	19,87
No sabe	68	14,53
Sí, pero lo puedo asumir	58	12,39
No, está cubierta por el sistema de salud o por una asociación de pacientes	22	4,70
Total	468	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 53.- Gastos de la enfermedad: Transporte		
	Absolutos	%
Sí, y es difícil de asumir	225	36,70
Sí, pero lo puedo asumir	183	29,85
No contesta	67	10,93
No sabe	55	8,97
Sí y no puedo pagarlo	48	7,83
No, está cubierta por el sistema de salud o por una asociación de pacientes	35	5,71
Total	613	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 53.- Gastos de la enfermedad: Apoyos educativos		
	Absolutos	%
Sí, y es difícil de asumir	133	28,79
No contesta	85	18,40
No sabe	74	16,02
No, está cubierta por el sistema de salud o por una asociación de pacientes	72	15,58
Sí, pero lo puedo asumir	62	13,42
Sí y no puedo pagarlo	36	7,79
Total	462	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 53.- Gastos de la enfermedad: Rehabilitación		
	Absolutos	%
Sí, y es difícil de asumir	202	34,65
Sí, pero lo puedo asumir	98	16,81
Sí y no puedo pagarlo	85	14,58
No, está cubierta por el sistema de salud o por una asociación de pacientes	82	14,07
No contesta	65	11,15
No sabe	51	8,75
Total	583	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 53.- Gastos de la enfermedad: Servicios de atención domiciliaria		
	Absolutos	%
No contesta	96	23,65
No sabe	82	20,20
Sí, y es difícil de asumir	80	19,70
Sí y no puedo pagarlo	73	17,98
Sí, pero lo puedo asumir	39	9,61
No, está cubierta por el sistema de salud o por una asociación de pacientes	36	8,87
Total	406	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 53.- Gastos de la enfermedad: El cuidado de relevo		
	Absolutos	%
No contesta	107	33,65
No sabe	84	26,42
Sí, y es difícil de asumir	47	14,78
Sí y no puedo pagarlo	46	14,47
Sí, pero lo puedo asumir	19	5,97
No, está cubierta por el sistema de salud o por una asociación de pacientes	15	4,72
Total	318	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 54.- ¿Acude y/o pertenece a alguna asociación relacionada con su enfermedad rara?		
	Absolutos	%
Sí, como socio	976	61,93
No	370	23,48
Sí, como usuario	203	12,88
No sabe	16	1,02
No contesta	11	0,70
Total	1576	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 55.-Indique cómo es su situación económica		
	Absolutos	%
Suficiente	543	35,54
Insuficiente	381	24,93
Buena	302	19,76
Mala	143	9,36
Muy Mala	124	8,12
Muy Buena	35	2,29
Total	1528	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 55.-Indique cómo es su situación laboral		
	Absolutos	%
Muy Mala	301	24,18
Suficiente	284	22,81
Buena	277	22,25
Mala	158	12,69
Insuficiente	155	12,45
Muy Buena	70	5,62
Total	1245	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 55.-Indique cómo es su vivienda		
	Absolutos	%
Suficiente	568	38,38
Buena	543	36,69
Insuficiente	151	10,20
Muy Buena	112	7,57
Mala	58	3,92
Muy Mala	48	3,24
Total	1480	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 55.-Indique cómo es su situación familiar/personal		
	Absolutos	%
Buena	588	39,12
Suficiente	371	24,68
Muy Buena	277	18,43
Insuficiente	130	8,65
Mala	82	5,46
Muy Mala	55	3,66
Total	1503	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 55.-Indique cómo es su situación educativa		
	Absolutos	%
Buena	553	41,61
Suficiente	375	28,22
Muy Buena	198	14,90
Insuficiente	135	10,16
Mala	40	3,01
Muy Mala	28	2,11
Total	1329	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 55.-Indique cómo es su acceso a recursos públicos		
	Absolutos	%
Insuficiente	469	33,26
Suficiente	375	26,60
Buena	220	15,60
Mala	166	11,77
Muy Mala	149	10,57
Muy Buena	31	2,20
Total	1410	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 55.-Indique cómo es su salud		
	Absolutos	%
Suficiente	405	27
Mala	327	21,8
Insuficiente	316	21,07
Buena	266	17,73
Muy mala	146	9,73
Muy Buena	40	2,67
Total	1500	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 55.-Indique cómo es su atención a su enfermedad y/o su discapacidad		
	Absolutos	%
Insuficiente	418	28,26
Suficiente	326	22,04
Mala	234	15,82
Muy Mala	234	15,82
Buena	226	15,28
Muy Buena	41	2,77
Total	1479	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 55.-Indique cómo es su ocio y tiempo libre		
	Absolutos	%
Suficiente	399	27,27
Buena	336	22,97
Insuficiente	313	21,39
Mala	202	13,81
Muy Mala	135	9,23
Muy buena	78	5,33
Total	1463	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 55.-Indique cómo es su calidad de vida		
	Absolutos	%
Suficiente	408	26,86
Buena	379	24,95
Insuficiente	334	21,99
Mala	228	15,01
Muy Mala	116	7,64
Muy buena	54	3,55
Total	1519	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 56.- ¿Se ha sentido alguna vez discriminado/a por motivo de su enfermedad en el ámbito educativo?		
	Absolutos	%
Nunca	571	42,26
Alguna vez	383	28,35
A menudo	149	11,03
NS/NC	129	9,55
Continuamente	119	8,81
Total	1351	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 56.- ¿Se ha sentido alguna vez discriminado/a por motivo de su enfermedad en el acceso al empleo?		
	Absolutos	%
NS/NC	318	41,30
Continuamente	176	22,86
Alguna vez	158	20,52
A menudo	118	15,32
Total	770	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 56.- ¿Se ha sentido alguna vez discriminado/a por motivo de su enfermedad en el desarrollo laboral?		
	Absolutos	%
NS/NC	296	36,72
Alguna vez	206	25,56
Continuamente	173	21,46
A menudo	131	16,25
Total	806	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 56.- ¿Se ha sentido alguna vez discriminado/a por motivo de su enfermedad en el ámbito sanitario?		
	Absolutos	%
Nunca	614	44,92
Alguna vez	346	25,31
A menudo	199	14,56
Continuamente	136	9,95
NS/NC	72	5,27
Total	1367	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 56.- ¿Se ha sentido alguna vez discriminado/a por motivo de su enfermedad en el acceso arquitectónico?		
	Absolutos	%
Nunca	500	39,59
Alguna vez	229	18,13
Continuamente	195	15,44
A menudo	186	14,73
NS/NC	153	12,11
Total	1263	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 56.- ¿Se ha sentido alguna vez discriminado/a por motivo de su enfermedad en la vida cotidiana?		
	Absolutos	%
Alguna vez	543	37,92
Nunca	384	26,82
A menudo	266	18,58
Continuamente	177	12,36
NS/NC	62	4,33
Total	1432	100

Fuente: Elaboración propia.

Pregunta 56.- ¿Se ha sentido alguna vez discriminado/a por motivo de su enfermedad en las relaciones sociales?		
	Absolutos	%
Alguna vez	510	37,06
Nunca	409	29,72
A menudo	234	17,01
Continuamente	153	11,12
NS/NC	70	5,09
Total	1376	100

Fuente: Elaboración propia.



www.enfermedades-raras.org



www.creenenfermedadesraras.es

