

a realidad que se esconde tras las enfermedades raras es más compleja de lo que pueden parecer estas dos sencillas palabras. Bajo el concepto de enfermedades raras, también conocidas como enfermedades minoritarias, se engloba una gran variedad de enfermedades que destacan, entre otras cosas, por contar con una baja prevalencia. La definición legal de la misma varía según la región, los países o el continente. Así, mientras que en Europa el lindar se establece en 1 persona afectada por cada 2.000, en EE UU se considera una enfermedad rara si la sufren menos de 200.000 personas, y en Japón es 4 de cada 10.000 personas. Sea como fuere, las cifras suponen porcentajes muy bajos de población y a nivel global se estaría hablando de enfermedades que afectan a entre el 6 y el 8% de la población mundial. En nuestro país, se habla de unos 3 millones de afectados.

A día de hoy, se estima que bajo el paraguas de enfermedades

raras se englobarían alrededor de entre 5.000 y 7.000 enfermedades, gran parte de ellas genéticas y congénitas. Además, suelen ir acompañadas por una diversidad funcional que puede llegar a ser muy severa y también invalidante. Por si fuera poco, los desórdenes y los síntomas no solo varían entre las diferentes enfermedades, sino que también lo hace entre pacientes de una misma enfermedad. Así, tal y como señalan desde la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), la misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona a otra

Más allá de ser crónicas y degenerativas, las enfermedades raras suelen iniciarse en los primeros años de vida. De hecho, dos de cada tres suelen aparecer antes de los dos años. Asimismo, en uno de cada cinco enfermos se estaría hablando de dolores crónicos; en uno de cada tres casos se produce un desarrollo de déficit motor, sensorial o intelectual, que en la mitad de los

casos termina en una discapacidad de autonomía; y en casi la mitad de los afectados la vida puede llegar a estar en juego. De hecho, a las enfermedades raras se le puede atribuir el 35% de las muertes antes de un año, del 10% entre uno y cinco años y el 12% entre los 5 y 15 años.

continuados y de larga duración, confirmando que las enfermedades raras destacan por ser enfermedades que acompañan gran parte de la vida de las personas que las tienen.

Muchas de las veces, tanto para el diagnóstico como para el tratamiento, los pacientes deben desplazarse de provincia e,

El diagnóstico, todo un reto

Ponerle nombre y apellidos a una enfermedad rara es muy complicado. Llegar a un diagnóstico se convierte en una tarea difícil que en la mitad de los casos llega con retraso. Así, una de cada cinco personas con una enfermedad poco frecuente ha tardado más de 10 años en conseguir un diagnóstico, y otro 18% también ha tardado entre cuatro y nueve años. En el otro lado de la balanza, alrededor del 40% tuvo un diagnóstico antes del primer año de vida.

Estas cifras, que se desprenden del Estudio sobre la situación de las necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España, demuestran que el proceso de diagnóstico se caracteriza por pasar un largo periodo de tiempo, y por tanto de espera, entre que aparecen los primeros síntomas y que se consigue el diagnóstico definitivo. Asimismo, uno de cada tres encuetados aseguró que el retraso del diagnóstico, más allá de incertidumbre y malestar, le provocó un agravamiento de la enfermedad o de los síntomas. De hecho, para uno de cada seis encuestados, el retraso conllevó la aplicación de un tratamiento inadecuado y la necesidad de atención psicológica.

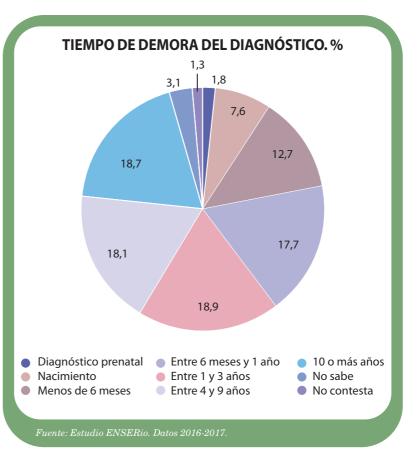
El desconocimiento de la enfermedad suele ser el principal motivo de demora en casi el 73% de los casos. Otras causas, pero mucho menos importantes, son problemas administrativos (7%) o la evaluación económica en el hospital (3%). Alrededor del 15% atribuye el retraso a causas no especificadas.

El tratamiento

Pese a la buena noticia de contar con un diagnóstico, esta puede verse empañada, a veces, por la falta de tratamiento. Y es que todavía una gran parte de estas patologías no disponen de tratamiento específico, o no son todo lo eficaces que se esperaría. En el estudio, el 34% de los pacientes señaló contar con el tratamiento adecuado; el 25% dijo no tener tratamiento y el 22% aseguró que contaba con un tratamiento pero que lo consideraba inadecuado. Por enfermedades, las personas con problemas de la piel o subcutáneos son las que consideran que tienen el tratamiento más inadecuado (el 50%), mientras que las que sufren de enfermedades respiratorias (66%) son las que tienen un tratamiento más adecuado. Por instancias sanitarias que prestan ese tratamiento, el 63% lo recibe en un hospital, el 20% por parte del médico de familia o del pediatra, y el 17% por especialistas privados.

Por otra parte, alrededor del 86% de los tratamientos son





ENFERMEDADES RARAS

incluso, de Comunidad Autónoma (CC AA). Según el estudio llevado a cabo por FEDER, CREER y el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, un 25% de los pacientes habría tenido que desplazarse fuera de su CC AA en los dos últimos años para conseguir un diagnóstico. De estos, el 41% tuvo que desplazarse más de cinco veces en ese periodo. En el caso del tratamiento, el 20% se tuvo que ir a otra CC AA para conseguirlo. Como es de esperar, el desplazamiento se produce a CC AA como Madrid, Cataluña, Andalucía y Comunidad Valenciana, por este orden.

La satisfacción con la atención sanitaria

En el Estudio sobre la situación de las necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España, se les preguntaba a los encuestados acerca de su satisfacción con la atención sanitaria recibida. Un considerable 40% aseguró que no estaba satisfecho con la atención recibida, siendo la coordinación entre los diferentes servicios el aspecto del que más se quejaban. La mitad de los encuestados también consideró que el abordaje multidisciplinar de las enfermedades raras era bastante o muy malo. Tan solo un 26% lo valoró como bueno o muy bueno. Un aspecto positivo, sin embargo, es que el 62% de los pacientes consideró que la comunicación con el personal sanitario es bastante o muy buena, mientras que casi el 30% la encontró bastante o muy mala.

Más allá de la falta de coordinación, las principales causas de insatisfacción fueron la falta de tratamiento (29%) o que este es muy caro (44%); que no se valora suficientemente la calidad de vida del paciente; el retraso en el diagnóstico (49%); y el escaso avance en la investigación de la enfermedad sufrida.

El 46% de los pacientes con una enfermedad rara no se siente satisfecho con la atención sanitaria que reciben



Otras cifras

Gastos relacionados con la atención de la enfermedad

- Los costes suponen cerca del 20% de los ingresos familiares anuales.
- De media, cada familia destina más de 350 euros a esta causa.
- Gastos a cubrir: adquisición de medicamentos y otros productos (50% de los casos), tratamiento médico (43% de los casos), ayudas técnicas y ortopedia (30% de los casos), transporte adaptado (27% de los casos), asistencia personal (23% de los casos) y adaptación de la vivienda (9% de los casos).

Situación actual y percepción de la discriminación

- El 75% sintió discriminación, al menos, en alguna ocasión debido a su enfermedad.
- Principales ámbitos de discriminación: disfrute de su ocio (un 32%), atención sanitaria (32%), ámbito educativo (30%) y actividades de la vida cotidiana (30%).

Necesidades de apoyo, dependencia y situación laboral

- Más del 70% de las personas con estas patologías posee el certificado de discapacidad.
- La media de tiempo dedicado a los cuidados del paciente es de cinco horas diarias.
- Los pacientes necesitan ayuda para sus actividades diarias: vida doméstica (44% de los casos), desplazamientos (42% de los casos) o movilidad (39% de los casos) y sólo el 10% no necesita ningún apoyo.
- Sobre quién les proporciona el soporte: padres (41% de los casos), hermanos (17% de los casos) o abuelos (10% de los casos).
- El 37% ha tenido que reducir su jornada laboral.

Fuente: Estudio ENSERio