

OBSERVATORIO SOBRE ENFERMEDADES RARAS



INFORME

Análisis de la realidad del colectivo sin diagnóstico

2019



ÍNDICE

ÍNDICE	2
JUSTIFICACIÓN Y CONTEXTUALIZACIÓN	3
OBJETIVOS	5
METODOLOGÍA	6
ANÁLISIS DE LA REALIDAD DEL COLECTIVO SIN DIAGNÓSTICO.....	10
1. ATENCIÓN SOCIOSANITARIA	11
2. INCLUSIÓN Y PARTICIPACIÓN SOCIAL.....	41
3. CONCLUSIONES	49



JUSTIFICACIÓN Y CONTEXTUALIZACIÓN

El estudio ENSERio de 2009 sobre la situación de necesidades socio-sanitarias de las personas con enfermedades raras en España fue el primer estudio integral que abordó a las enfermedades raras en distintos ámbitos y esferas sociales, desde una perspectiva metodológica diferente a la planteada previamente.

Anteriormente ya se habían realizado aproximaciones a la realidad de las personas con enfermedades poco frecuentes, debido al desconocimiento detectado respecto a este tipo de patologías, lo cual parecía guardar una estrecha relación con el retraso diagnóstico y, por tanto, la demora en acceder a un tratamiento adecuado, desorientación en el ámbito escolar, falta de sensibilización respecto a las peculiaridades que caracterizan a estas patologías y a las personas que conviven con ellas, implicaciones en el ámbito laboral, impacto económico y un largo etcétera.

Con el estudio ENSERio de 2009 se enfocó el estudio desde una metodología triangulada, tanto cualitativa, como cuantitativa, tratando de alcanzar unos resultados de alguna manera extrapolables y poder extraer conclusiones basadas en datos cuantitativos, cifras y porcentajes, hasta el momento prácticamente inexistentes.

El estudio consiguió obtener un total de 715 cuestionarios cumplimentados de manera adecuada a personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias, así como 10 entrevistas en profundidad y 4 grupos de discusión.

Siete años después de aquél estudio, y la luz de los nuevos cambios que han acontecido en la realidad española como los avances en investigación, el crecimiento del tejido asociativo o las transformaciones sociales y normativas, se propuso una actualización del mismo para analizar la evolución de la realidad del colectivo.

En esta actualización del estudio que impulsaron FEDER y el CREER, dependiente del IMSERSO, en 2016-2017, se consiguió duplicar la muestra de aquél primer estudio, obteniendo un total de 1576 cuestionarios, 14 entrevistas en profundidad y 8 grupos de discusión. La muestra provenía de los recursos de FEDER, CREER y del SpainRDR del Instituto de Salud Carlos III.

La metodología empleada fue la misma que la del primer estudio ENSERio, a fin de poder establecer comparaciones y analizar las posibles tendencias y evolución respecto a aquél primer marco de referencia.

En el estudio ENSERio de 2017 se ponía de manifiesto, en una primera aproximación a los resultados, que la realidad del colectivo de personas sin diagnóstico se enfrentaba a más obstáculos relacionados con la ausencia de información acerca de su enfermedad. De esta forma, afirmaba el estudio, las personas sin diagnóstico tenían una percepción más negativa de su situación. Consecuentemente, su grado de insatisfacción con el sistema y la atención sanitaria era uno de los más elevados, respecto a otros grupos de patologías de tipo minoritario. Paralelamente, tenían menos posibilidades para acceder a un empleo y para mantenerlo y sufrían más costes de oportunidad respecto a otros grupos diagnosticados, así como una mayor percepción de discriminación.

Teniendo en cuenta estas circunstancias, en 2018, y a partir de la explotación específica de los resultados extraídos del estudio, se refleja la importancia de continuar profundizando en el

análisis específico de este grupo de personas con enfermedades poco frecuentes aún hoy sin diagnóstico, ampliando la muestra para este grupo concreto, y analizando específicamente su realidad para los aspectos analizados principales.





OBJETIVOS

Los objetivos del estudio ENSERio giraron alrededor de cinco acciones clave:

- ❖ Realizar una **descripción de la situación y necesidades** de las personas con ER o EPF y sus familias.
- ❖ 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 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**.



En este informe específico para personas sin diagnóstico, y a fin de adaptar los objetivos del ENSERio al estudio de este colectivo en concreto, los objetivos son los siguientes:

- ❖ Realizar una **descripción de la situación socio-sanitaria** de las personas con enfermedades poco frecuentes analizadas, que entre los años de 2017 y 2018 se encontraban sin un diagnóstico confirmado.
- ❖ Conocer los **recursos y servicios** de los que hace uso esta muestra sin diagnóstico, así como los apoyos personales y productos de apoyo que necesitan y con los que efectivamente cuentan, en relación a la ausencia de diagnóstico.
- ❖ Identificar en qué medida la falta de diagnóstico es una barrera para la **inclusión social** de las personas con ER, así como los obstáculos particulares a los que se enfrentan.
- ❖ Realizar una **comparativa**, en la medida de lo posible, con los datos globales, para todas las patologías y grupos, que presentaba el estudio ENSERio de 2017, en su primera fase de recogida.





METODOLOGÍA

Análisis de información primaria cuantitativa a través de encuesta online, directamente proporcionada por las personas con enfermedades poco frecuentes, o informantes, en el caso de menores de edad o personas con grandes limitaciones.

DIMENSIONES DEL CUESTIONARIO A PERSONAS

Datos sociodemográficos

- Básicos: edad, sexo, nacionalidad
- Específicos: diagnóstico y tipo y grado de discapacidad

Apoyos, asistencia personal y ayudas técnicas

- Áreas, frecuencia y personas de apoyo
- Necesidad y uso de ayudas técnicas
- Valoración de dependencia y uso de prestaciones del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD)
- Otro tipo de prestaciones económicas

Diagnóstico y atención sanitaria

- Adecuación del tratamiento recibido
- Consultas médicas, exploraciones y servicios precisados
- Conocimiento y valoración de los CSUR
- Productos sanitarios y/o farmacéuticos y cobertura de la Seguridad Social
- Desplazamientos para recibir atención sanitaria

Vivienda: características y adaptación

Educación y formación

- Estudios realizados
- Estudios actuales (en su caso)
- Características del centro de estudio
- Ayudas técnicas o apoyos para el estudio

Empleo e ingresos

- Relación con la actividad: ocupado, parado, inactividad...
- Características de la situación laboral
- Nivel de ingresos propio y familiar
- Costes relacionados con la enfermedad: porcentaje y partidas

Uso de recursos

- Generales
- Especializados
- Pertenencia a asociaciones



Percepción de la situación actual

- Situación por áreas
- Percepción de discriminación: general y por áreas

Se trata de las mismas dimensiones que se analizaron en el primer estudio ENSERio de 2009, aunque se han añadido algunas variables adicionales para atender las cuestiones mencionadas.

ACTUALIZACIÓN ENSERIO: PRIMERA FASE (2017) Y SEGUNDA FASE DE RECOGIDA (2018)

El cuestionario para la actualización del estudio ENSERio en 2017, en su primera fase de recogida, se aplicó entre octubre de 2016 y marzo de 2017, a través de los recursos de FEDER, del CREER y del Spain RDR del Instituto de Salud Carlos III, a través de sus redes corporativas, pero también de comunicaciones en reuniones, congresos y asambleas.

El cuestionario se aplicó a través de 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 principal fuente de recogida de cuestionarios (1.552 encuestas). El resto de las mismas, hasta 1.601, se recogieron mediante cuestionarios en papel y por teléfono para las personas que lo solicitaron. 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 fue de 1.576.

De estos cuestionarios recogidos, 50 cuestionarios, el 3% de la muestra recogida, eran de personas sin diagnóstico.

En la segunda fase de recogida de esta actualización, desde mayo a septiembre de 2018, se recogieron 28 cuestionarios más, haciendo un total de **78 cuestionarios válidos cumplimentados por personas sin diagnóstico**.

La información en esta segunda fase de recogida se extrae a través de los Programas sin diagnóstico del Instituto de Salud Carlos III a través del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) al cual se trasladó la encuesta online, así como el movimiento asociativo de entidades de pacientes sin diagnóstico asociadas a FEDER.

- Tablas de frecuencias para la detección de las principales necesidades del colectivo sin diagnóstico y tener una aproximación a su estado de situación en los distintos ámbitos analizados.
- Análisis bivariantes entre necesidades detectadas y variables sociodemográficas de interés a fin de profundizar en el análisis.

FICHA TÉCNICA: ANÁLISIS 78 CASOS DE PERSONAS SIN DIAGNÓSTICO



El universo poblacional sobre el que se trabaja es desconocido, dado que no existe un registro formal de personas con enfermedades raras que a día de hoy no disponen de diagnóstico. Si aceptamos como total poblacional la cifra que se recoge a fecha de septiembre de 2017 desde SpainUDP, en el Programa de Casos de Enfermedades Raras Sin Diagnóstico del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras: 112 casos, se define que:

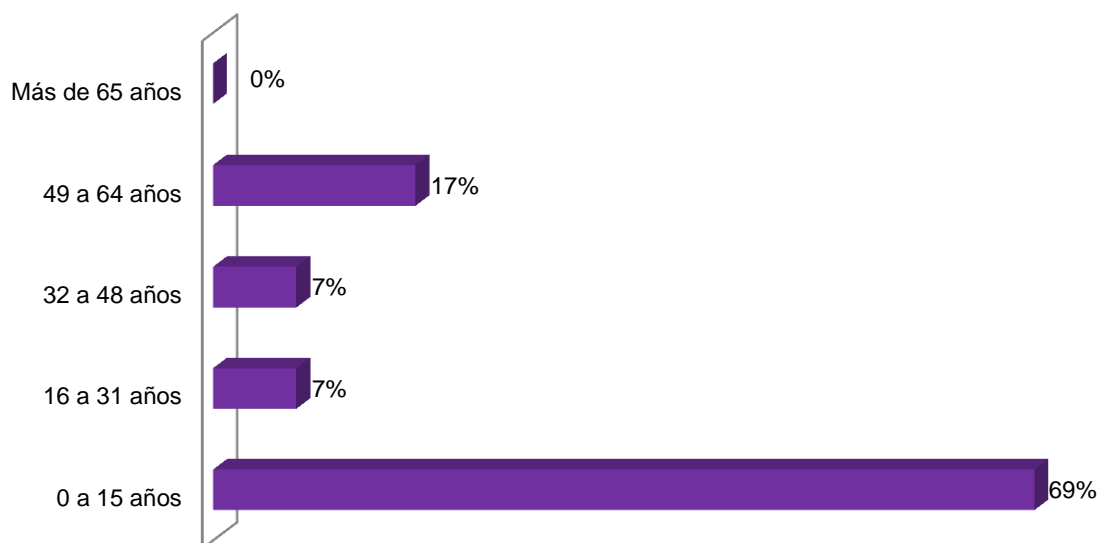
Para los 78 cuestionarios válidos que se han conseguido recopilar, el estudio dispone de un nivel de confianza del 95% y un margen de error de 6,2%, con una relación de P=Q=50

PERFIL DE LA MUESTRA ANALIZADA: PERSONAS SIN DIAGNÓSTICO (78 CASOS)

Datos sociodemográficos básicos: sexo y edad

La muestra está dividida de forma proporcional entre hombres y mujeres, al 50%. Asimismo, se distribuye por grupos de edad de la siguiente manera, siendo el porcentaje mayoritario los menores de 0 a 15 años (69% de la muestra):

Grupos de edad



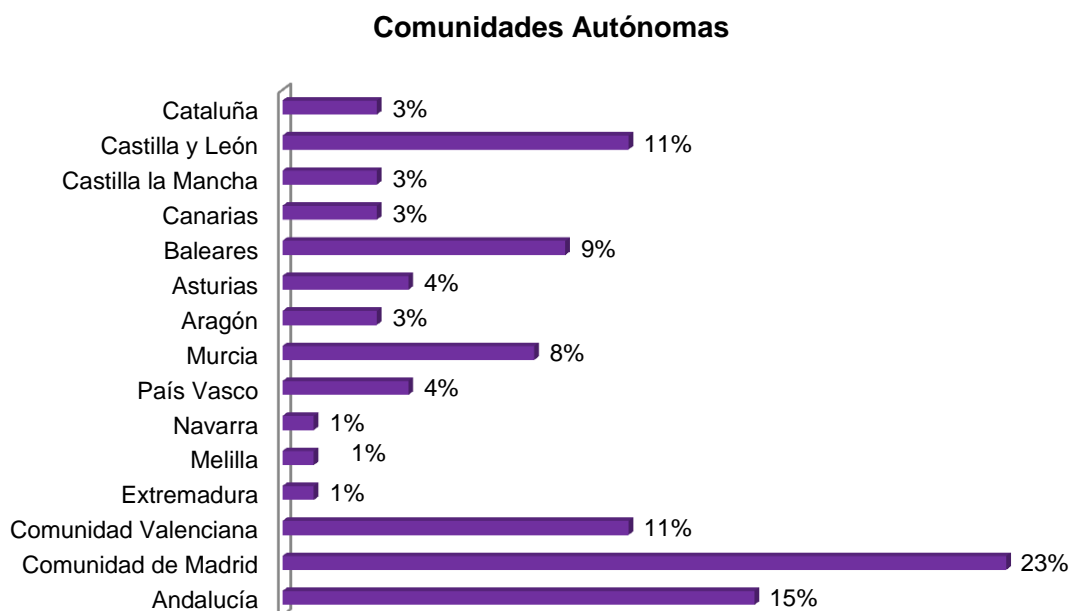
Dada la edad de las personas con enfermedad rara sin diagnosticar sobre las que se responde, es habitual que la encuesta la contesten fundamentalmente los padres o las madres de la persona con ER (68% de los casos).

En uno de cada cuatro casos (25%) contesta la persona con ER por sus propios medios, en un 3% con apoyo de un intérprete o un asistente y en otro 3% la persona que responde es otro informante (otro familiar, tutor, cuidador...).

Nacionalidad y Comunidad Autónoma de residencia



El 97% de la muestra es de nacionalidad española, siendo ese 3% de nacionalidad británica. Por Comunidades Autónomas, por su parte, dado que no se ha realizado un muestreo por cuotas, la muestra queda distribuida de la siguiente forma, siendo el porcentaje más alto aquellas personas que residen en la Comunidad de Madrid, seguido de Andalucía, la Comunidad Valenciana y Castilla y León.



Personas que conforman su unidad familiar

Casi el 50% de la muestra señala que su unidad familiar la conforman cuatro personas. El segundo porcentaje más alto se concentra alrededor de las tres personas dentro de la unidad familiar (23%, casi un cuarto de la muestra). Son pocos los que afirman que su unidad familiar está conformada por 1 sola persona (el 4%) o seis o más (1%).

De esta unidad familiar, y en su hogar, afirman las personas participantes del estudio, las personas que tienen una enfermedad rara son en su mayoría una sola persona (83% de los casos). No obstante, hay casos en los que son dos las personas con una enfermedad rara (8% de los casos), incluso tres y cuatro personas (ambos 7%). En un caso (1%) se afirma que las personas con enfermedad rara en su hogar son seis o más.



ANÁLISIS DE LA REALIDAD DEL COLECTIVO SIN DIAGNÓSTICO

LA PERCEPCIÓN DE LAS PERSONAS SIN DIAGNÓSTICO



1. ATENCIÓN SOCIOSANITARIA

1.1. La satisfacción con la atención sanitaria

El estudio ENSERio indicaba la importancia que tiene una atención sanitaria adecuada para mejorar la calidad de vida de las personas.

En el caso de la muestra analizada en el estudio ENSERio, con todos los grupos de patologías, la satisfacción con la atención sanitaria la tenían aproximadamente la mitad de las personas analizadas (51%). El porcentaje de insatisfacción, por el contrario, fue del 40%.

Analizando la percepción del colectivo de personas sin diagnóstico de forma específica, se observa un mayor porcentaje de insatisfacción (56%) respecto a las cifras globales del colectivo de personas con enfermedades poco frecuentes, acompañado a su vez de un menor porcentaje de satisfacción (28%).

Esto es, las personas que no disponen de diagnóstico presentan, de forma evidente, percepciones menos positivas acerca de la atención sanitaria recibida relacionada con su enfermedad, respecto a aquellas percibidas por el total o global de patologías de ER analizadas en el estudio ENSERio.

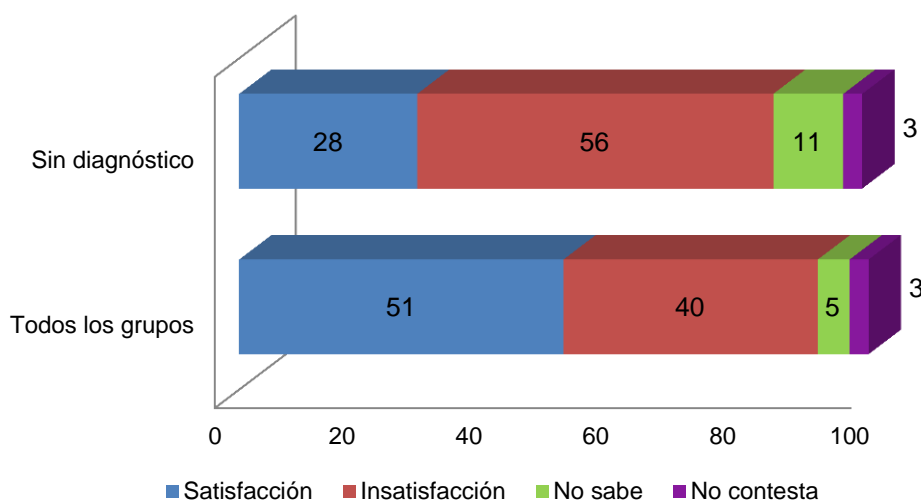


Tabla 1. % de satisfacción con la atención sanitaria recibida. Comparativa entre los datos específicos del colectivo sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.
Fuente: Elaboración propia.

Otro aspecto fundamental para la evaluación de la atención sanitaria, y que las personas con este tipo de patologías consideran clave, es la coordinación y el abordaje multidisciplinar.

Para el abordaje multidisciplinar¹, esto es, la coordinación entre servicios sanitarios y entre éstos y otras instancias, los niveles de satisfacción para el colectivo sin diagnóstico son de un 24%

¹ El estudio ENSERio considera el abordaje multidisciplinar como la coordinación entre los distintos servicios sanitarios (médicos de atención primaria, especialistas, ambulatorios, hospitales, entre los distintos servicios hospitalarios y los CSUR, en su caso); entre los distintos servicios sanitarios y los servicios sociales; y entre los servicios sanitarios y los centros educativos.



(que consideran “bueno” o “muy bueno” este abordaje) y la insatisfacción alcanza el 58% (que consideran “malo” o “muy malo” este abordaje), esto es, más de la mitad de las personas analizadas.

Estas cifras de insatisfacción son algo más altas que las presentadas en los datos globales del ENSERio, aunque la diferencia no es tan notable como los datos analizados para la satisfacción con la atención sanitaria:

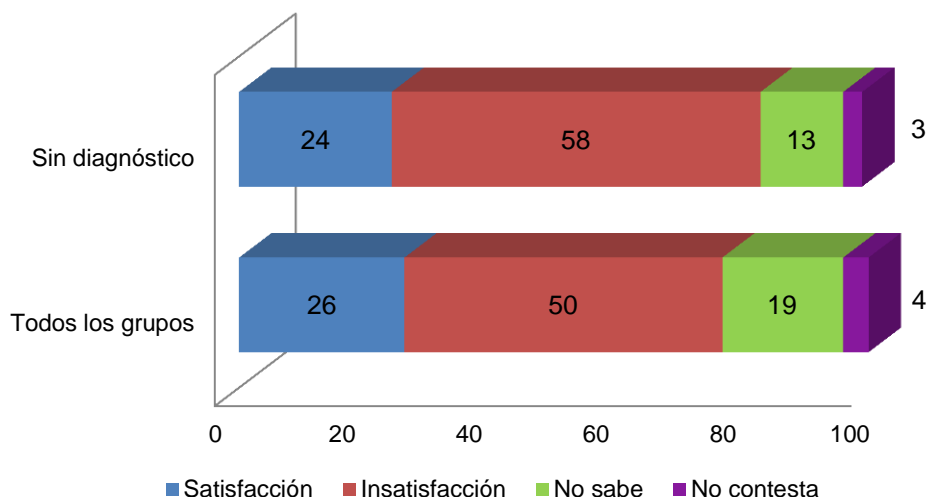


Tabla 2. % de satisfacción con el abordaje multidisciplinar. Comparativa entre los datos específicos del colectivo sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.
Fuente: Elaboración propia.

Además, en el estudio ENSERio, que comparaba los distintos grupos de patologías, también se señalaba esta circunstancia, al identificar al grupo sin diagnóstico como el que mayores proporciones presentaba de insatisfacción con la atención sanitaria recibida, junto con el grupo de enfermedades de tipo infeccioso y parasitario.

A fin de conocer esta realidad en profundidad, es clave analizar la satisfacción con la coordinación de manera concreta para:

- Coordinación entre los distintos servicios sanitarios

Para la coordinación entre los distintos servicios sanitarios, esto es, entre atención primaria, especializada, hospitales, etc., el nivel de insatisfacción entre las personas sin un diagnóstico confirmado es de un 63%, frente al 59% que presentaban los datos globales del ENSERio.



Desde la perspectiva contraria, también el porcentaje de satisfacción es menor, siendo un 22% para los datos del colectivo sin diagnóstico en específico y un 29% los que se recogían en el global del ENSERio.

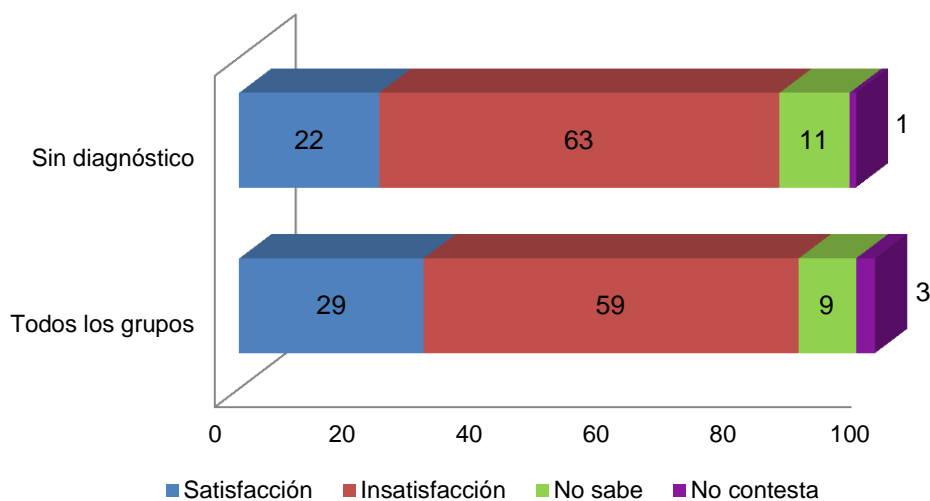


Tabla 3. % de satisfacción con la coordinación entre los servicios sanitarios. Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.
Fuente: Elaboración propia.

- Coordinación entre los CSUR

La valoración acerca de la coordinación entre los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR), los cuales se analizarán en este informe más adelante, se caracteriza por un alto porcentaje de desconocimiento (opción de respuesta “No sabe”). Un 31% de las personas estudiadas señalaron esta opción al valorar la coordinación de estos servicios. De entre las personas que valoraron la coordinación, además, un 11,3% la valoraron positivamente y un 51%, más de la mitad de la muestra, la valoraron de forma negativa.

Esta valoración es algo más negativa que la registrada en el ENSERio, para datos globales de todas las patologías, siendo la percepción positiva de esta coordinación un 21% de las respuestas y la percepción negativa un 47%. Asimismo, y en la línea de los datos específicos para personas sin diagnóstico, el porcentaje de “No sabe”, esto es, de desconocimiento, fue alto, del 27%.

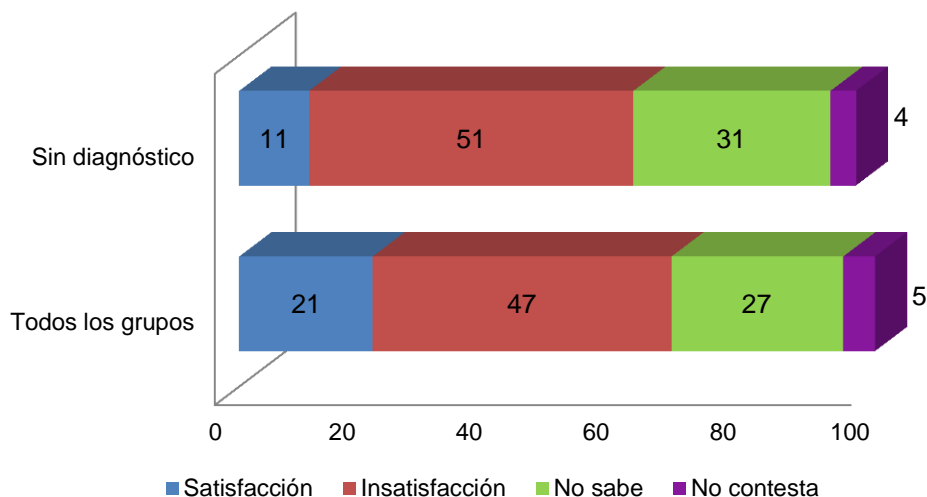


Tabla 4. % de satisfacción con la coordinación entre CSUR. Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio. **Fuente:** Elaboración propia.

- Coordinación entre servicios sanitarios y servicios sociales

Dado que el trabajo en red se ha identificado desde distintas fuentes como esencial para las familias, la coordinación de los servicios sanitarios con otras instancias fuera del ámbito sanitario es un punto clave para el análisis.

De esta forma, en el 55% de los casos de las personas estudiadas en el estudio ENSERio, para todas las patologías, se tenía una valoración negativa acerca de esta coordinación entre servicios sanitarios y sociales. Las personas sin diagnóstico estudiadas, por su parte, afirmaban tener una opinión negativa acerca de esta coordinación en el 73% de los casos, una cifra visiblemente más alta que la presentada en el global de patologías, y siendo exclusivamente un 9% las personas de este grupo que la valoraban como positiva.

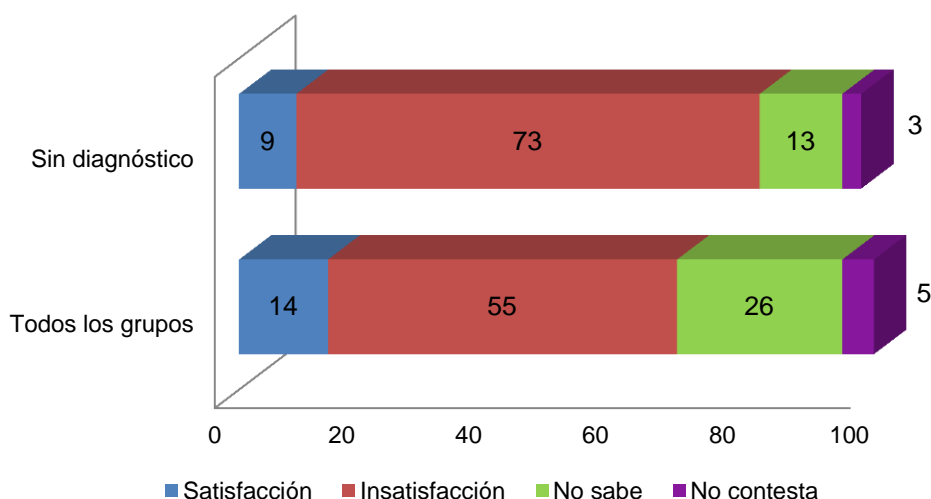


Tabla 5. % de satisfacción con la coordinación entre servicios sanitarios y sociales. Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio. **Fuente:** Elaboración propia.



- Coordinación entre servicios sanitarios y centros educativos

En esta línea de evaluación del trabajo en red, la coordinación con los centros educativos recibe la peor valoración, con un 60% de percepción negativa por parte de las personas sin diagnóstico confirmado que participan del estudio. Por su parte, la percepción solo es positiva en un 17% de los casos, no habiendo dentro de esta categoría ninguna respuesta para la opción “muy buena percepción”.

En el estudio ENSERio, para las cifras globales a todos los grupos de patologías, los resultados también presentaban valoraciones negativas, en sus porcentajes mayoritarios, recogiendo una percepción negativa para la mitad de la muestra.

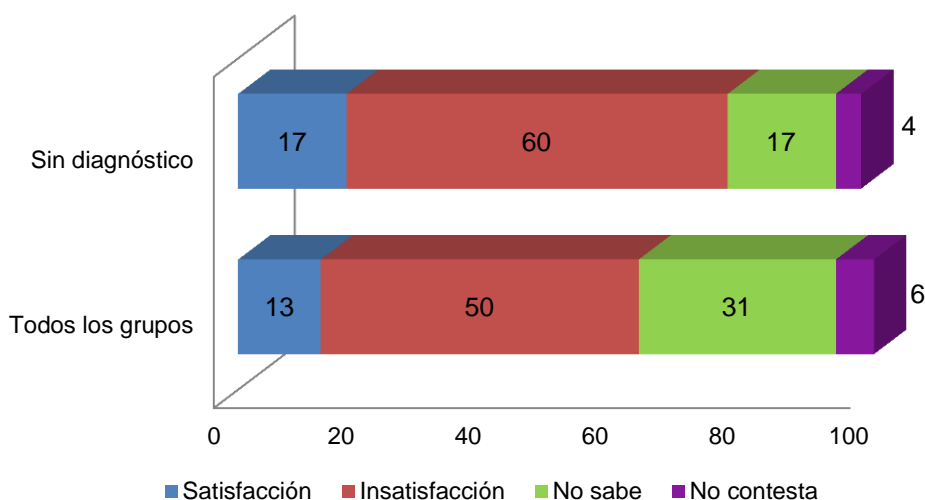
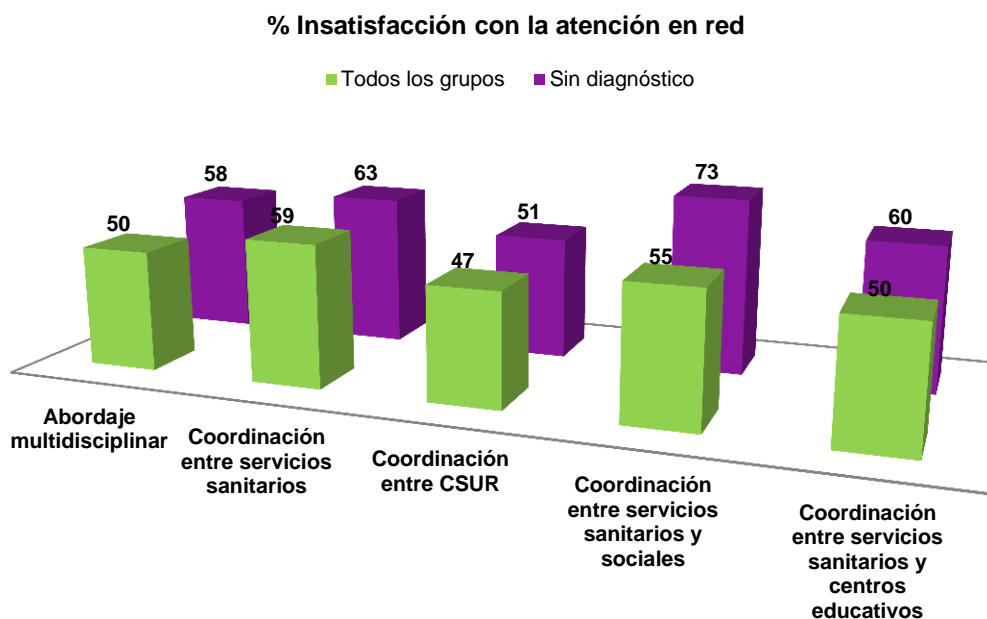


Tabla 6. % de satisfacción con la coordinación entre servicios sanitarios y centros educativos. Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.

Fuente: Elaboración propia.

EN DEFINITIVA, LAS PERSONAS SIN DIAGNÓSTICO TIENEN PEORES CONSIDERACIONES ACERCA DEL TRABAJO EN RED, EN TODOS LOS NIVELES DE COORDINACIÓN



1.2. Diagnóstico

1.2.1. El tiempo de retraso del diagnóstico

Las personas que han participado en el Estudio, presentan un retraso diagnóstico fundamentalmente de 6 a 9 años (porcentaje mayoritario: 30%), aunque hay un porcentaje considerable de personas que han sufrido una demora diagnóstica de más de 15 años (29% de la muestra).

Una quinta parte de estas personas afirmaron tener un retraso diagnóstico de entre 3 y 5 años. Y, finalmente, casi una cuarta parte de la misma llevaba de 10 a 15 años con síntomas relacionados con una patología, cuyo diagnóstico siguen sin confirmar.

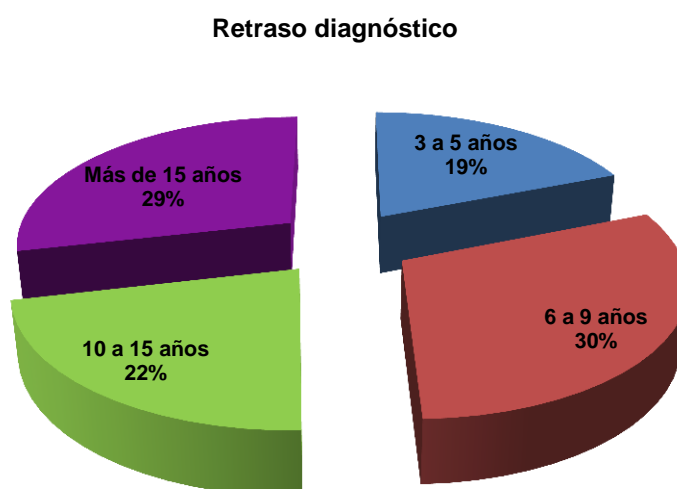
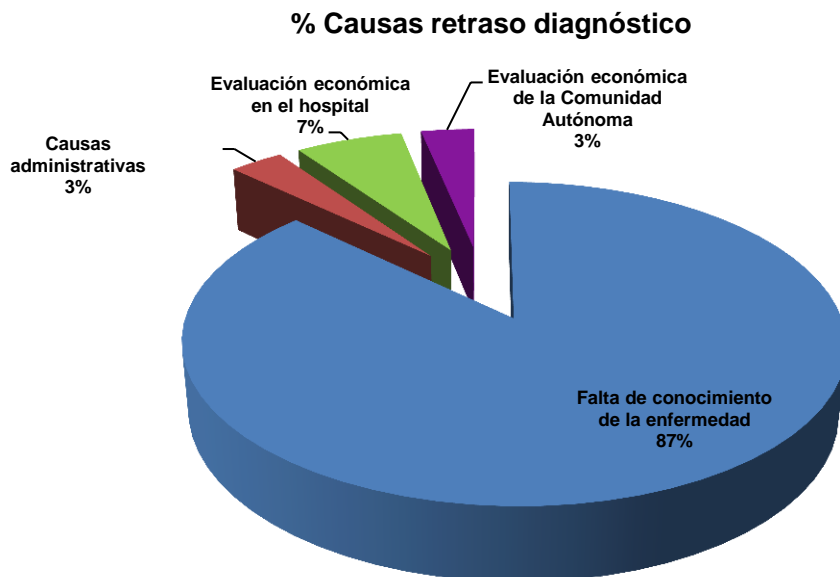


Gráfico 1. % de personas distribuidas por el tiempo de retraso diagnóstico, en grupos de años.
Fuente: Elaboración propia.



CAUSAS IDENTIFICADAS

La principal causa identificada por las personas participantes para este retraso diagnóstico es el desconocimiento de la enfermedad.



*Gráfico 2. % de percepción sobre las causas del retraso diagnóstico.
Fuente: Elaboración propia.*

Además de estas causas, algunas personas señalan la falta de derivación al especialista, por no valorar los síntomas de acuerdo a su gravedad y la reticencia para solicitar pruebas al servicio de genética. No obstante, todas estas causas podrían redundar en una falta de conocimiento de la enfermedad, sus síntomas y sus causas.

En el estudio ENSERio, aunque las opiniones estaban más distribuidas entre las distintas causas, la principal causa identificada del retraso diagnóstico, y mayoritaria, también era la falta de conocimiento sobre la enfermedad (73%).

1.2.2. Las consecuencias de la demora del diagnóstico

¿Qué consecuencias producen estos márgenes de retraso diagnóstico y qué impacto está teniendo en las personas sin un diagnóstico confirmado?

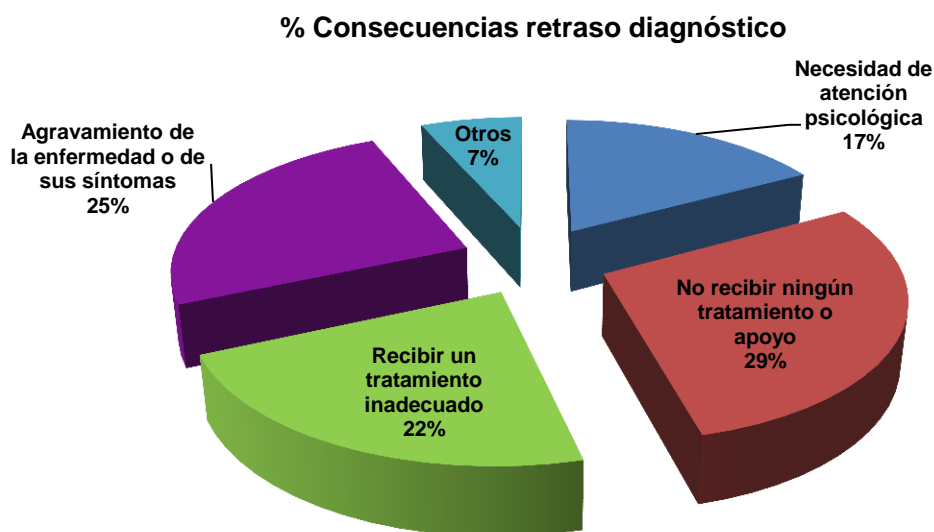


Gráfico 3. % de percepción sobre las consecuencias del retraso diagnóstico.

Fuente: Elaboración propia.

A diferencia de lo que ocurría en el estudio ENSERio, para las personas sin un diagnóstico confirmado participantes en el presente informe, la principal consecuencia es no recibir ningún tratamiento, ni apoyo (29%). La segunda consecuencia consiste en el agravamiento de la enfermedad o de sus síntomas, en uno de cada cuatro casos, el 25%, seguido en un 22% de los casos por no recibir el tratamiento adecuado y, finalmente, necesidad de atención psicológica en un 17%.

Teniendo en cuenta estos datos, y haciendo un análisis comparativo con los datos globales que aporta el estudio ENSERio de 2017, se puede concluir como resultado de interés que las personas sin un diagnóstico confirmado afirman necesitar o haber necesitado en mayor medida la atención psicológica (un 17% frente a un 15% que reflejaba el ENSERio) y tienen una mayor percepción de que el retraso diagnóstico les crea obstáculos para acceder a apoyos o a un tratamiento adecuado, frente a otras consecuencias (51% frente al 47%).

1.3. Tratamiento

El acceso a un tratamiento adecuado para la enfermedad está estrechamente relacionado con la obtención de un diagnóstico confirmado. De esta manera, el colectivo de personas sin diagnóstico, aunque coincide con las cifras globales en el porcentaje de personas que no disponen de tratamiento o que disponen del mismo, pero es inadecuado (49% y 47%, respectivamente), se diferencian del total de patologías en que un porcentaje mucho menor de personas afirman tener acceso al tratamiento que precisan (el 10% frente al 34% del ENSERio).



En la misma línea, es destacable el porcentaje de personas que contestaron “No sabe” (33%, una de cada tres personas), esto es, que desconocían siquiera si disponían del tratamiento adecuado, lo cual guarda vinculación con la ausencia de diagnóstico.

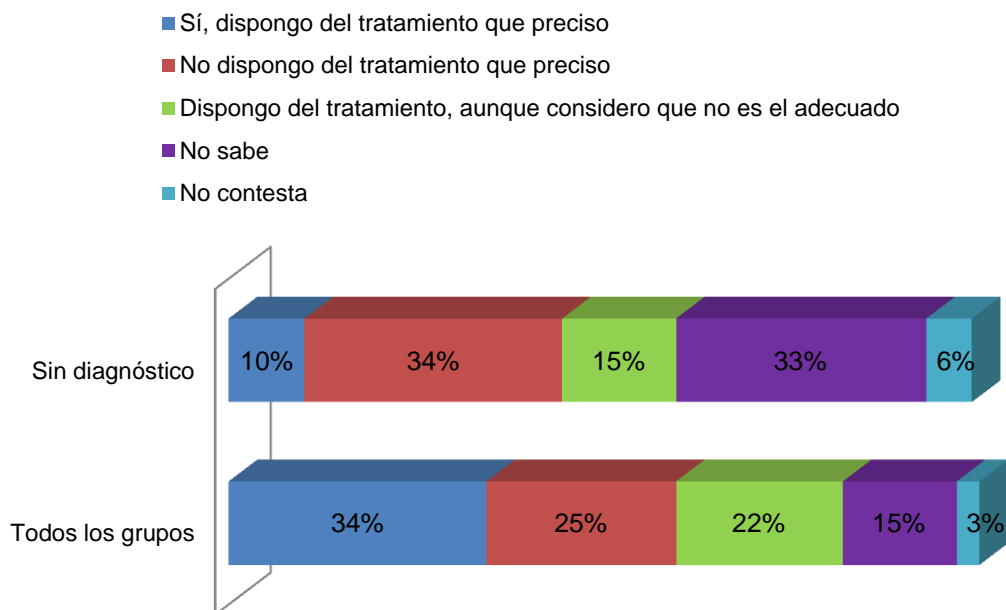


Tabla 7. % de acceso al tratamiento. Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.
Fuente: Elaboración propia.

Para aquellas personas que reciben tratamiento, fundamentalmente lo obtienen a través del hospital, seguido del especialista privado y, finalmente, del médico de familia y/o pediatra.

Centro sanitario que presta el tratamiento

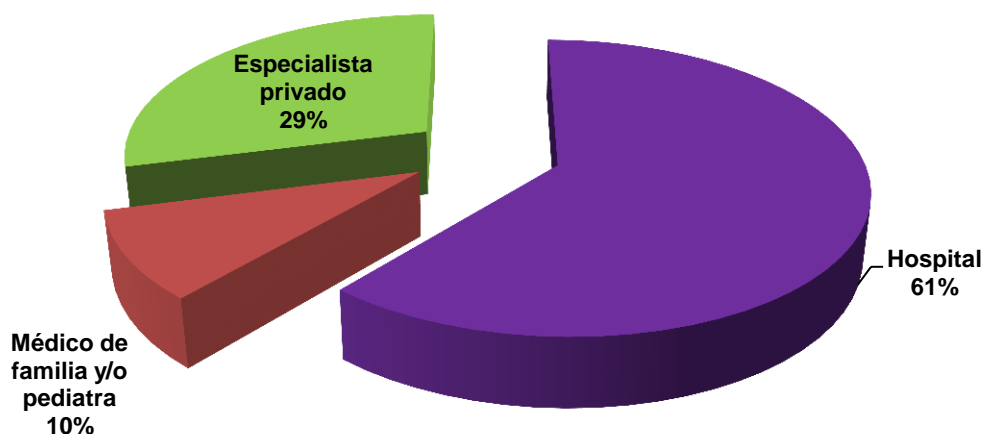


Gráfico 4. % de la muestra que recibe tratamiento, distribuida por centros sanitarios que lo prestan.
Fuente: Elaboración propia.



En el estudio ENSERio los y las pacientes lo obtenían primero del hospital (en un 63% de los casos), seguido del médico de familia y/o pediatra (en un 20%) y finalmente del especialista privado (17%).

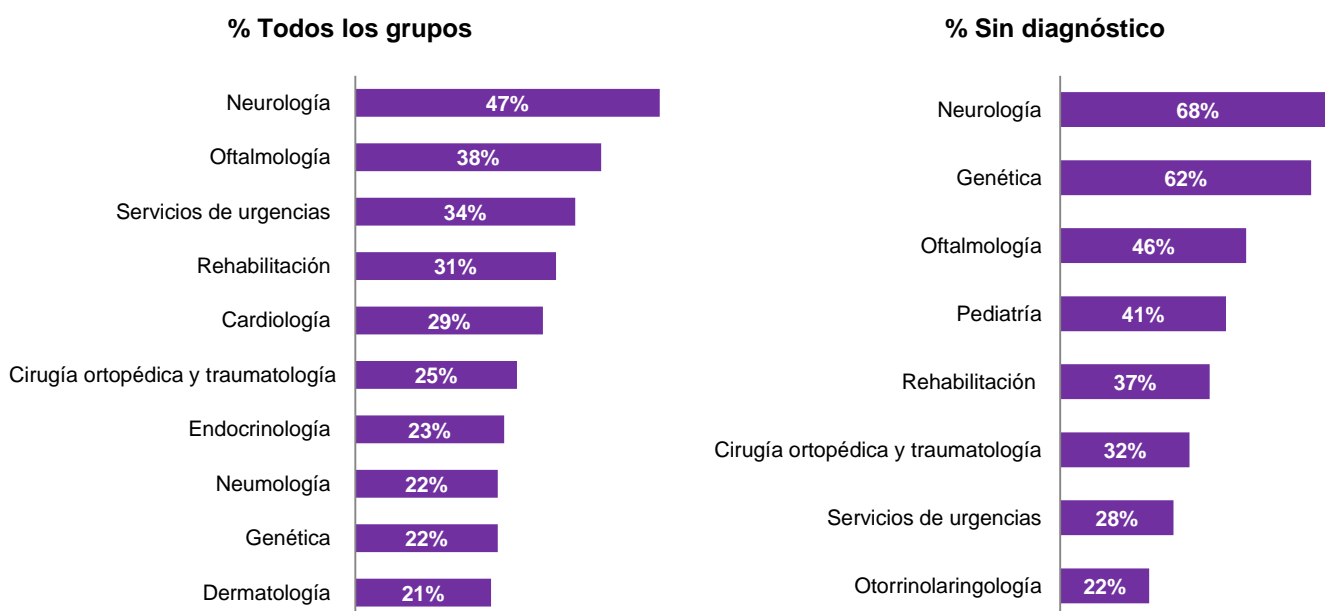
Esto es, en el caso de las personas sin diagnóstico confirmado, el tratamiento se obtiene en un mayor porcentaje de casos respecto al total de grupos de patologías, a través de especialistas privados, aunque el principal centro facilitador en ambos casos es el hospital.

Respecto al tipo de tratamiento, el porcentaje mayoritario, tanto en el estudio ENSERio como en el estudio específico para personas sin diagnóstico, indica continuo, de larga duración, si bien en el estudio ENSERio el porcentaje es mayor (en un 70% de los casos para las personas sin diagnóstico confirmado y en un 86% de los casos en el total de grupos de patologías del estudio ENSERio).

Especialidades a las que se ha acudido al menos una vez en los últimos dos años

Las especialidades más consultadas o utilizadas en los últimos dos años por parte de las personas sin diagnóstico confirmado son: neurología y oftalmología, coincidiendo con las principales consultas obtenidas en el ENSERio, y genética (un servicio con un porcentaje mayor de consultas por persona respecto al total de grupos de patologías, un 62% frente a un 22%).

También hay un mayor porcentaje de personas que declaran haber utilizado los servicios de traumatología y cirugía ortopédica y rehabilitación, respecto a los datos globales del ENSERio, así como pediatría (un 41% frente al 19% del ENSERio).



*Una persona puede marcar varias categorías de respuesta.

Tablas 8 y 9. % principales de asistencia a consultas, al menos una vez en los últimos dos años. Tablas para grupo específico sin diagnóstico y para todos los grupos analizados en el ENSERio.

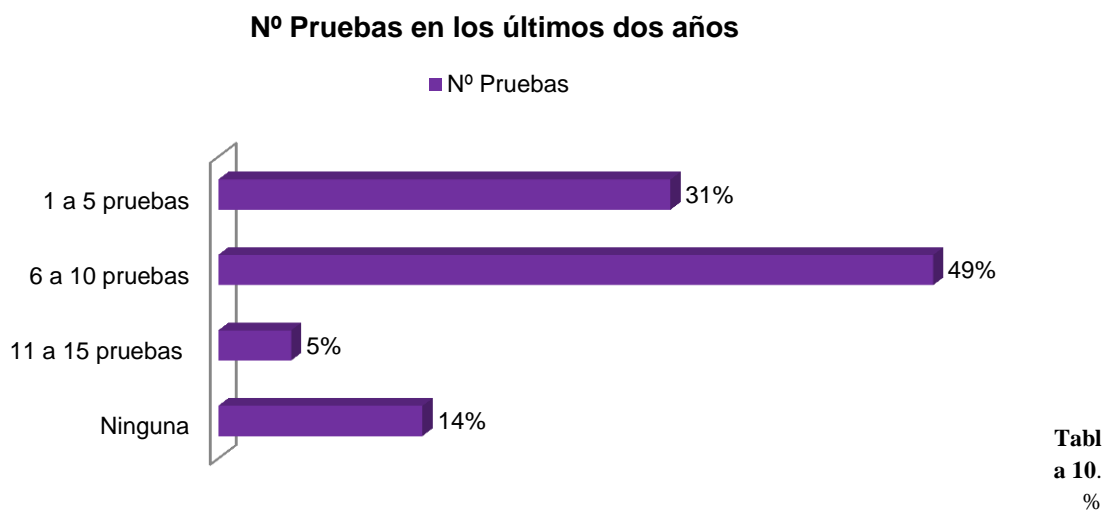
Fuente: Elaboración propia.



Pruebas y hospitalizaciones

Respecto al número de pruebas realizadas en los dos últimos años, las personas sin diagnóstico coinciden con el global de patologías raras en que el porcentaje mayoritario se concentra en aquellas personas que se han hecho entre 1 y 10 pruebas.

Específicamente para las personas sin diagnóstico, el 49%, es decir, aproximadamente la mitad de la muestra analizada, afirmaba haberse hecho entre 1 y 5 pruebas, el 32% entre 6 y 10 pruebas y un 5% entre 11 y 15 pruebas. Finalmente, solo un 14% declaró no haberse realizado ninguna.



personas sin diagnóstico por número de pruebas realizadas en los últimos dos años.

Fuente: Elaboración propia.

Por su parte, las personas sin un diagnóstico confirmado declaran haber estado hospitalizadas proporcionalmente más veces que el total de patologías del estudio ENSERio. De esta forma, mientras que en el estudio ENSERio había un 64% de personas que no habían sido hospitalizadas ninguna vez en los dos últimos años, los datos específicos para sin diagnóstico revelan un 60%, un porcentaje algo menor. Asimismo, en el estudio ENSERio hay un 24% de personas que declararon haber estado hospitalizados 1 o 2 veces y los datos para el presente informe específico para el colectivo de personas sin diagnóstico son de un 30% de personas que han estado hospitalizadas una o dos veces en los últimos dos años.



Nº hospitalizaciones en los dos últimos años

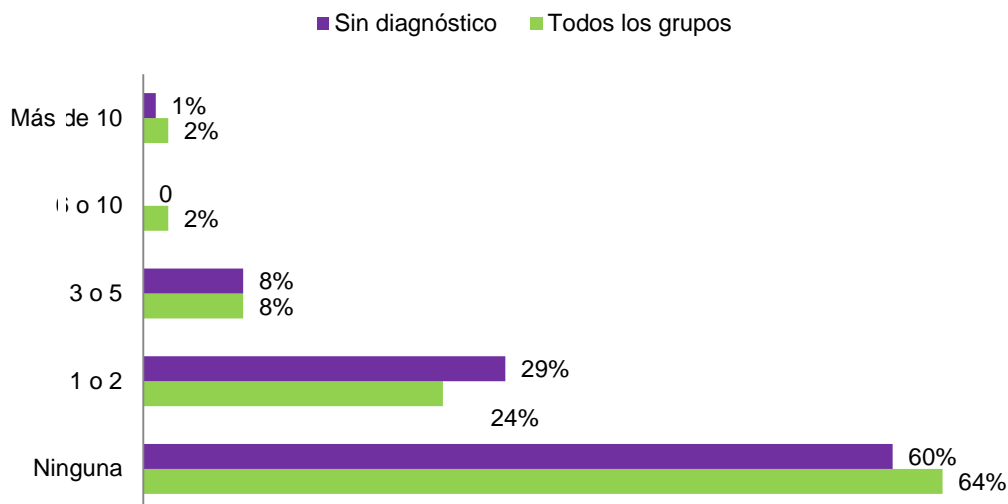


Tabla 11. % personas por nº de hospitalizaciones en los últimos dos años. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*
Fuente: Elaboración propia.

1.4. Desplazamientos

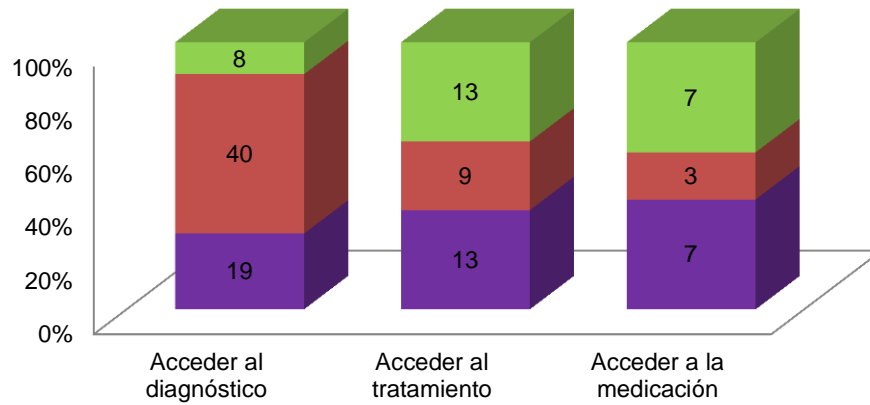
El 59% de las personas que responden acerca de los desplazamientos, aseguran haberse tenido que desplazar para conseguir un diagnóstico fuera de su provincia en los últimos dos años. En concreto, un 40% se ha desplazado de 1 a 4 veces y un 19% se ha tenido que desplazar 5 o más veces.

Por su parte, también es relevante señalar que un 8% de las personas encuestadas afirmaron haber necesitado desplazarse pero no habían podido. Finalmente, el 21%, aproximadamente 1 de cada 5 casos, no ha necesitado desplazarse para tratar de conseguir un diagnóstico.

Para acceder a un tratamiento, el porcentaje de desplazamientos se reduce a un 22% (un 13% 5 o más veces y un 9% entre 1 y 4), aunque un 13% necesitó desplazarse y no había podido. La cifra de personas que no necesitaron desplazarse en los últimos dos años para acceder a un tratamiento asciende al 41%.

Finalmente, para acceder a la medicación, se desplazaron en los últimos dos años un 10% (un 7% se desplazó 5 o más veces y un 3% entre 1 y 4), el 7% lo necesitó aunque finalmente no pudo hacerlo y el porcentaje de personas que no necesitaron desplazarse para este acceso es el más alto de todos: 57%.

Por tanto, el porcentaje de desplazamientos más alto se produce con la finalidad de obtener un diagnóstico para este colectivo. Más de la mitad de las personas que respondieron acerca de estos desplazamientos tuvo que desplazarse en los últimos dos años por este motivo.



■ 5 o más desplazamientos ■ 1 a 4 desplazamientos ■ Lo ha necesitado, pero no ha podido

Tabla 12. % personas sin diagnosticar por nº de desplazamientos fuera de su **provincia**, desagregados por motivos.

Fuente: Elaboración propia.

Además, estas personas sin diagnosticar proporcionalmente registran mayores porcentajes de personas que necesitaban desplazarse, aunque finalmente no pudieron, en los tres motivos: diagnóstico, tratamiento y medicación².

Para los desplazamientos fuera de la Comunidad Autónoma para acceder a un diagnóstico, los datos muestran que alcanza el 40% de la muestra total analizada, un porcentaje notablemente más alto que los porcentajes para todos los grupos de patologías del estudio ENSERio (25%). Las principales Comunidades Autónomas que actúan como destino para obtener el diagnóstico son: Comunidad de Madrid (en un 44% de los casos) y Cataluña (en un 34%).

Para acceder a un tratamiento, se ha desplazado fuera de su Comunidad Autónoma el 26% de la muestra total analizada, siendo en el estudio ENSERio un porcentaje algo menor (el 20%). Los principales destinos son: Cataluña y la Comunidad de Madrid, coincidiendo con los principales destinos para obtener un diagnóstico (en un 29% de los casos cada una de ellas) y se suma Andalucía en un 15% de los casos.

Finalmente, para acceder a un determinado medicamento, se han desplazado fuera de su Comunidad Autónoma en los últimos dos años: el 10% de la muestra total analizada, coincidiendo con los desplazamientos fuera de la provincia. Este porcentaje también es algo mayor que el presentado en el estudio ENSERio (6%).

Esto es, proporcionalmente, las personas sin diagnóstico se desplazan en mayor medida, especialmente para conseguir un diagnóstico, fuera de su Comunidad Autónoma.

² En el estudio ENSERio: para el diagnóstico no se registran respuestas para la opción “No he podido, aunque lo he necesitado”. Para el tratamiento, se registra un 8%, frente al 13% del presente informe. Y, para la medicación, se registra en el ENSERio un 5%, frente 7% del presente informe.



Desplazamientos fuera de la Comunidad Autónoma

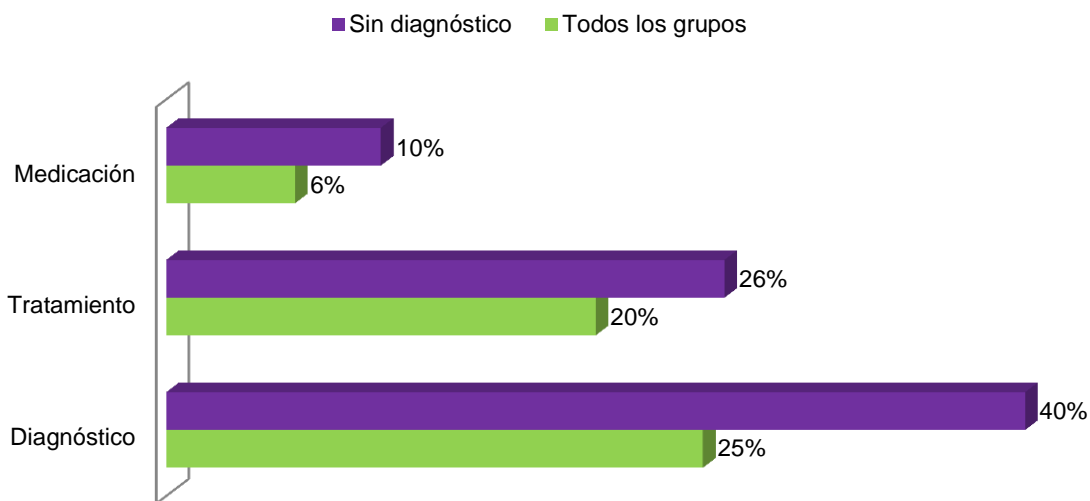


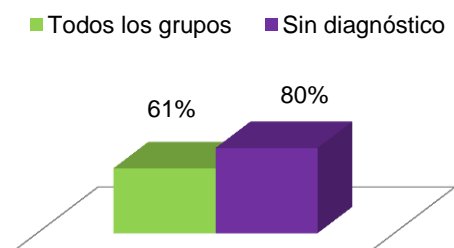
Tabla 13. % personas que se han tenido que desplazar fuera de su **Comunidad Autónoma**, desagregados por motivos. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*

Fuente: Elaboración propia.

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

El grado de desconocimiento de los CSUR en el caso de las personas sin diagnosticar participantes del presente estudio asciende al 80%, aunando los porcentajes de “No conoce” y “No sabe”. En general, los porcentajes de desconocimiento son mayores que los recogidos en el estudio ENSERio, con un 61% de personas que desconocían un CSUR para su patología.

Grado de desconocimiento de los CSUR



Este dato está estrechamente ligado a la falta de confirmación de un diagnóstico para la patología que tienen estas personas, lo cual les dificulta identificar aquellos centros específicos que atienden una técnica, tecnología o procedimiento que pueda emplearse en el diagnóstico o tratamiento de su enfermedad.

Tabla 15. % personas que desconocen la existencia de CSUR. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*

Fuente: Elaboración propia

Por su parte, del 20% de personas que conocen un Centro, Servicio y Unidad de Referencia que les sirva para determinados procedimientos aun desconociendo o no teniendo confirmada su patología, un 56%, esto es, más de la mitad, tienen una valoración positiva de estos centros. No



obstante, este porcentaje es menor que el presentado en el estudio ENSERio, con un 86% de satisfacción con los CSUR.

Cabe destacar que también existe mayor desconocimiento acerca del funcionamiento (un 13% señala que desconoce el funcionamiento como para dar una valoración frente al 5% del ENSERio). En este aspecto, ocurre lo mismo que con el tratamiento, en algunos casos el no conocer la enfermedad concreta dificulta valorar si el centro o el tratamiento funcionan correctamente.

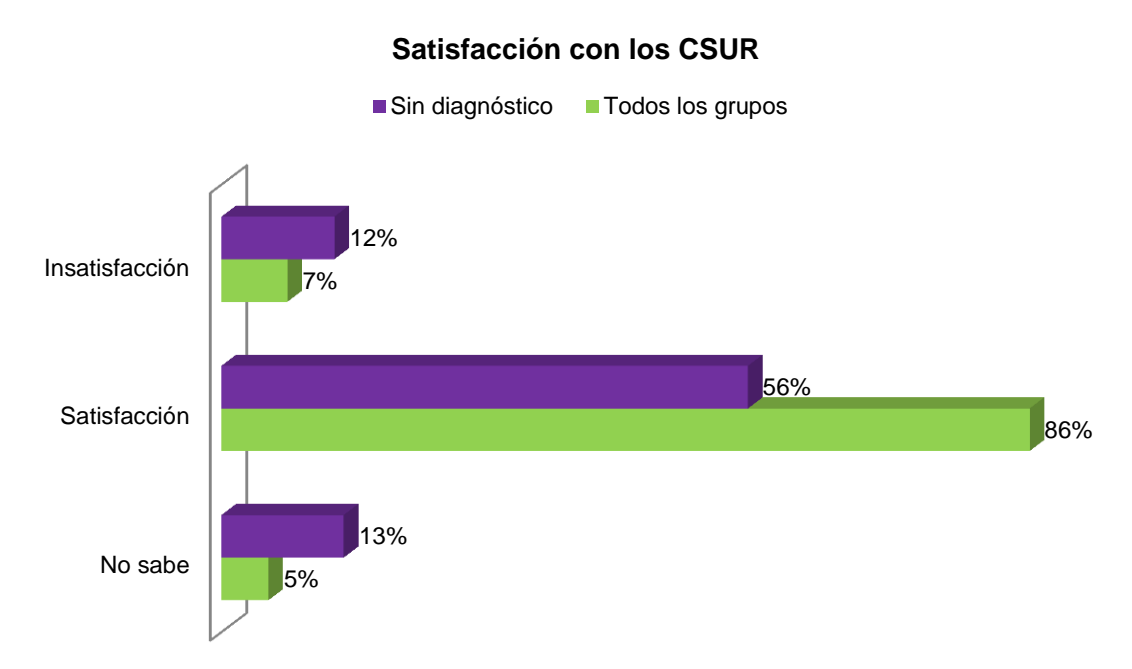


Tabla 15. % personas, desagregados por su satisfacción con los CSUR. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*
Fuente: Elaboración propia.

1.6. Acceso a los medicamentos y otros productos sanitarios

Productos sanitarios

Las personas participantes del estudio afirman no poder acceder a los productos sanitarios que necesitan, o que este acceso les resulta dificultoso, en un 39% de los casos. Siguiendo la línea del desconocimiento de su situación ligado a la falta de diagnóstico, un 16% de casos no sabían si disponían realmente de los productos sanitarios necesarios para su enfermedad.

Uno de cada tres casos, el 33%, además, podía acceder sin dificultad, frente al 45% de personas participantes en el estudio ENSERio, que afirmaron que no percibían el acceso a estos productos como dificultoso.



Acceso a los productos sanitarios

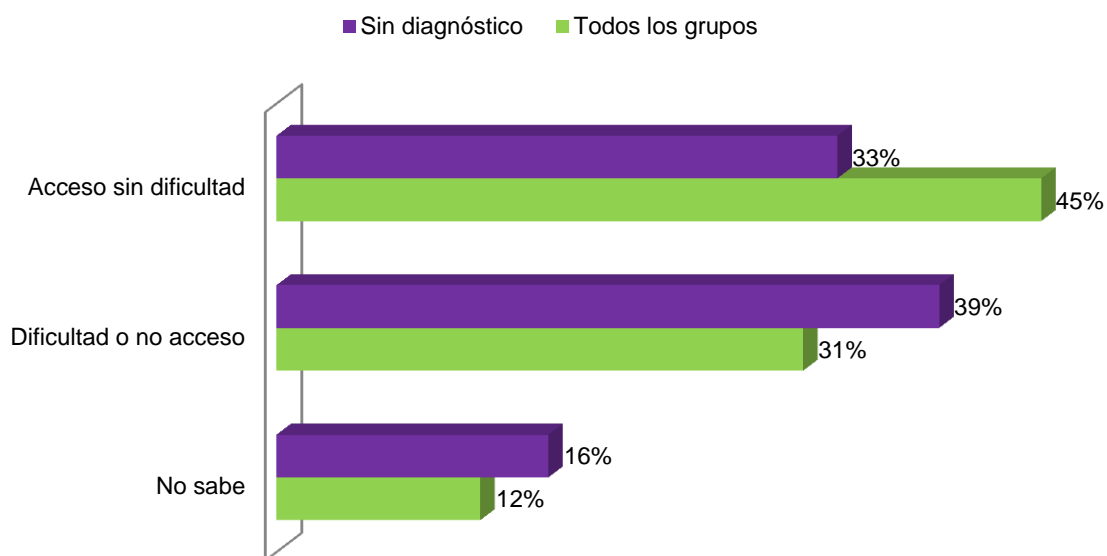


Tabla 16. % personas, distribuidas por su nivel de acceso a los productos sanitarios. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*
Fuente: Elaboración propia.

Acceso a los medicamentos

La falta de conocimiento acerca de si se está accediendo al tratamiento adecuado, como en ocasiones anteriores se analizaba en el informe, es un resultado destacable debido al porcentaje de personas que no saben si acceden al tratamiento que necesita para su enfermedad (más de un cuarto de la muestra analizada, el 26%, frente al 10% que representaba esta opción en el estudio ENSERio).

Aproximadamente otro cuarto de esta población, el 24%, afirma tener dificultades para acceder al tratamiento o, incluso, no poder acceder.

Por otro lado, aunque en coherencia con lo anterior, el porcentaje de personas que en el estudio ENSERio afirmaban acceder sin dificultad era del 50%, la mitad de la muestra analizada, mientras que en el presente informe, las personas sin diagnosticar estudiadas perciben en menor medida poder acceder sin dificultad al tratamiento que precisan (35% de los casos).

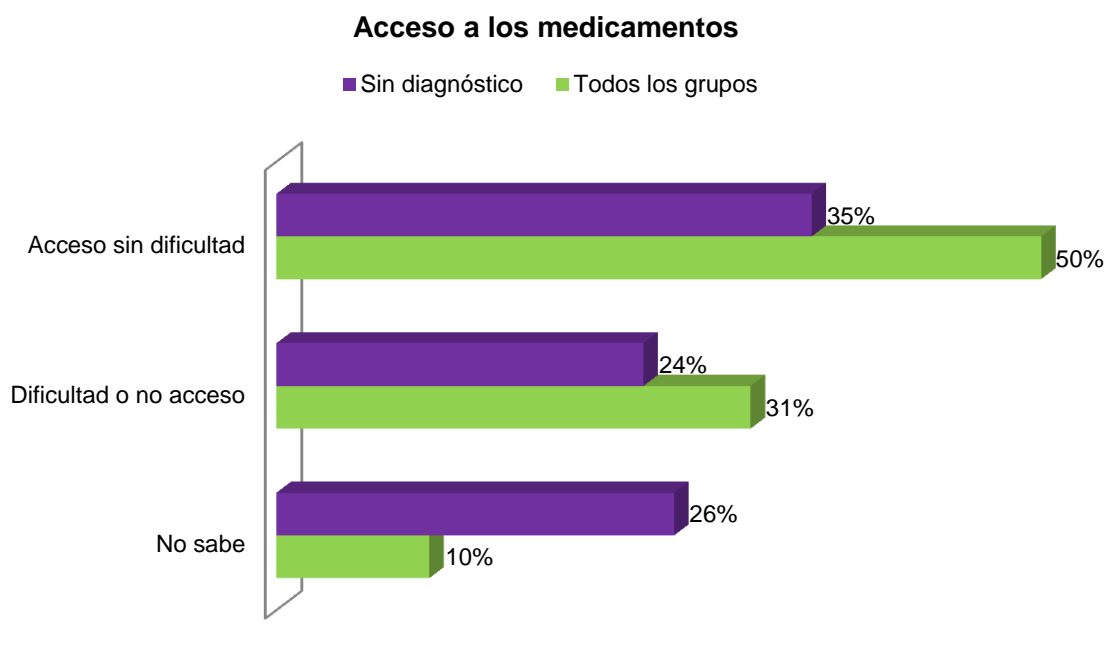


Tabla 16. % personas, distribuidas por su nivel de acceso a los productos sanitarios. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*
Fuente: Elaboración propia.

Finalmente, y en cuanto a la cobertura pública de los productos sanitarios y los medicamentos, las opciones señaladas más frecuentemente eran aquellas relacionadas con una cobertura parcial, como ocurría con el estudio ENSERio (en el caso de los productos sanitarios en un 44% y en el caso de los medicamentos en un 81% para las personas sin diagnosticar estudiadas).

Medicamentos en situación especial

Exclusivamente el 11% de las personas han dado respuesta a alguna de las opciones de uso de medicamento en situación especial (extranjero, huérfano, uso compasivo). De los mismos, un 4% señala que ha utilizado alguna vez para la enfermedad que tiene un medicamento extranjero (no autorizado en España pero sí en otros países), otro 4% un medicamento huérfano (medicamento específico para enfermedades raras) y, en menor medida, el 2%, un medicamento de uso compasivo (medicamentos en investigación para pacientes fuera de un ensayo clínico y sin alternativa terapéutica). Nadie ha señalado, por su parte, haber utilizado medicamentos fuera de indicación u off label (uso de medicamentos en condiciones diferentes a las autorizadas).

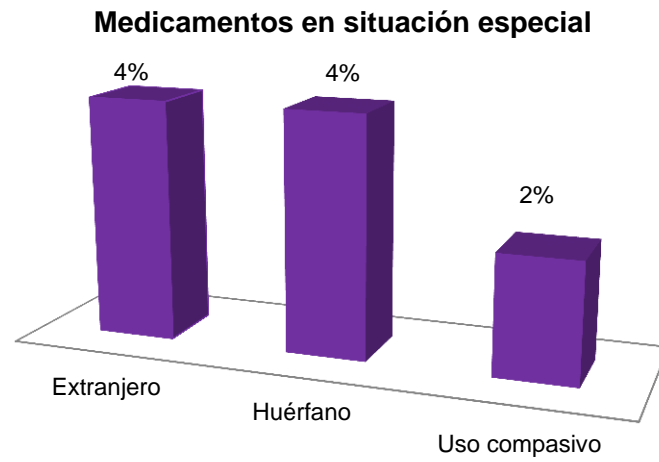


Tabla 17. % personas por uso de medicamento en situación especial.
Fuente: Elaboración propia.

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

¿Qué necesidades por causa de la enfermedad cubre el sistema sanitario público (en los últimos dos años) y en qué medida?



Cobertura de las necesidades por el sistema público de salud



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

Tabla 18. % de personas que perciben que sus necesidades están cubiertas por el sistema sanitario público, por tipos. Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio. *Fuente: Elaboración propia.*

Algunas necesidades son cubiertas en mayor o menor medida por el sistema público, no obstante, las personas participantes en el estudio afirman que cubren parte de sus necesidades por medio de más fuentes, ya sean propias o a través de asociaciones de pacientes. Aquellas necesidades que no se perciben como cubiertas por el sistema público de salud son: los audífonos, las gafas, lentillas y, en general, ayuda visual, el cuidado de relevo y el transporte.

Por otro lado, algunas necesidades que se perciben como cubiertas en menos del 10% de la muestra estudiada son: la reeducación visual/orto-óptica, la terapia ocupacional, los apoyos



como sillas de ruedas y/o adaptación de la vivienda, psicomotricidad y los servicios de atención domiciliaria y cuidados de enfermería domiciliarios.

Aquellas necesidades, por contra, más percibidas como cubiertas por el sistema público de salud, son aquellas más básicas o urgentes: ya sean intervenciones quirúrgicas, cita con los profesionales de salud, admisiones en el hospital y pruebas y evaluaciones. Las necesidades anteriores son percibidas como cubiertas en menos de la mitad de los casos, a pesar de representar las necesidades valoradas más frecuentemente como cubiertas, a excepción de las pruebas y evaluaciones, que alcanza la mitad de las personas que dieron respuesta a esta cuestión (51% de los casos).

Finalmente, en uno de cada tres casos, aproximadamente, son consideradas como cubiertas por el sistema público sanitario las siguientes necesidades: tratamiento y medicación, inyecciones/perfusiones y atención temprana. En uno de cada cuatro casos se cubre por el sistema público las necesidades psicológicas y las prótesis internas y externas. Y, en menos de uno de cada cinco casos se cubre de forma pública la rehabilitación, la fisioterapia y los cuidados dentales.

Porcentualmente, las cifras para todos los grupos de patologías que recoge el estudio ENSERio muestran una mayor cobertura en todas las necesidades recogidas, a excepción de cuidados dentales, con un porcentaje muy similar de cobertura (el 10% en el caso del ENSERio y el 14% en el caso del informe específico para las personas sin diagnosticar).

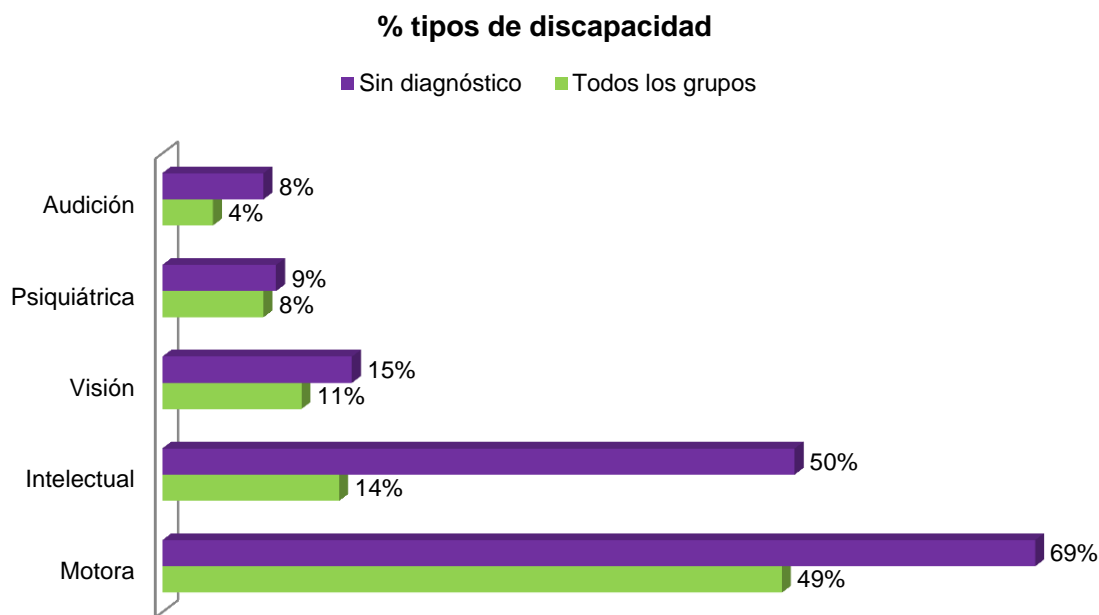
1.8. Valoración de la discapacidad y de la dependencia.

1.8.1. Valoración de la discapacidad

El 88% de las personas sin un diagnóstico confirmado afirman tener algún tipo de discapacidad.

Teniendo en cuenta que estas personas pueden convivir con varios tipos de discapacidad, el 69% de la muestra afirma tener una discapacidad motora, la mitad tiene discapacidad intelectual, el 15% tiene discapacidad de la visión, el 8% de la audición y, finalmente, tiene discapacidad psiquiátrica el 9% de las personas estudiadas.

Además, las personas sin diagnosticar tienen mayores porcentajes de discapacidad, especialmente en relación a la discapacidad intelectual, en el que la diferencia porcentual es mayor.



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

Tabla 19. % de personas de la muestra con discapacidad, por tipos. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*

Fuente: *Elaboración propia.*

De las personas con discapacidad participantes en el Estudio, el 84% tienen reconocida la discapacidad a través del certificado oficial. De estas personas con certificado oficial de discapacidad, el 39% tenían un discapacidad del 33% al 64%.

Los porcentajes recogidos en el estudio ENSERio apuntan a grados de discapacidad menores, un 51% frente al 39% indicado que se recogió en el informe específico de personas sin diagnóstico tenían reconocida la discapacidad del 33% al 64%.

En esta misma línea, en el informe para personas sin diagnóstico se recogen porcentajes más altos de discapacidad. De esta forma, el grupo que tiene reconocida la discapacidad de más del 75% es, en el informe de personas sin diagnóstico, de un 34% frente al 24% del estudio ENSERio para todos los grupos de patologías, diez puntos porcentuales por encima.

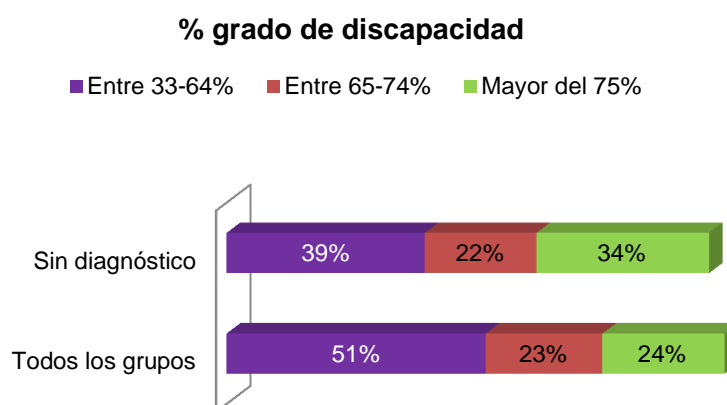


Tabla 20. % de personas por grado de discapacidad. . *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*
Fuente: Elaboración propia.

En términos generales, existe conformidad con el grado de discapacidad recibida. Las personas sin diagnóstico declaran estar conformes en un 61% de los casos, siendo la categoría más frecuentemente señalada, un porcentaje mayor que el recogido en el estudio ENSERio. No obstante, es importante señalar que el 22% de la muestra, más de una de cada cinco personas, se encuentran en desacuerdo con su grado de discapacidad.

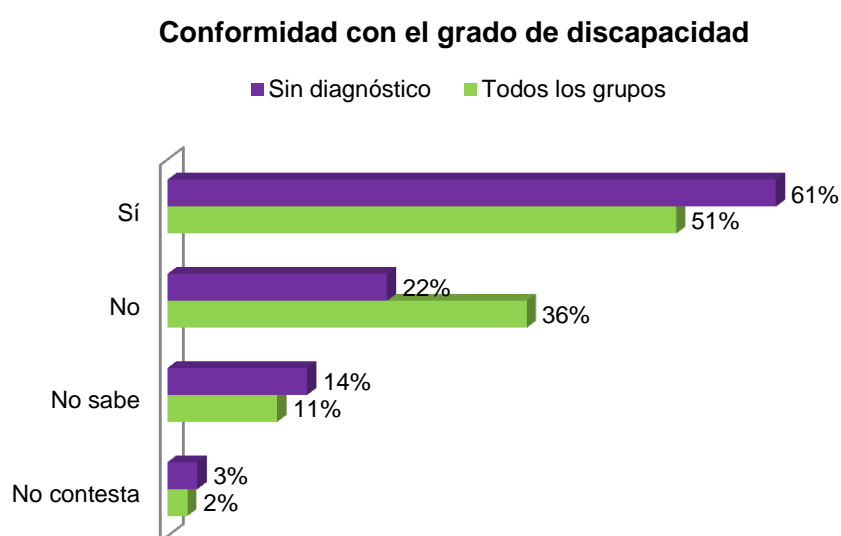


Tabla 21. % conformidad con el grado de discapacidad. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*
Fuente: Elaboración propia.

Por otro lado, el trámite de solicitud de valoración de la discapacidad duró menos de seis meses en el 48%, esto es, casi la mitad de los casos estudiados. En uno de cada tres casos, el 34%, se demoró entre seis meses y un año. Y se prolongó por más de un año en el 14%.



Así, los porcentajes para la demora de más de seis meses para las personas sin diagnosticar (aproximadamente la mitad de los casos estudiados), son menores que los porcentajes del estudio ENSERio para el total de patologías: 60%.

Tiempo entre la solicitud y la valoración de la discapacidad

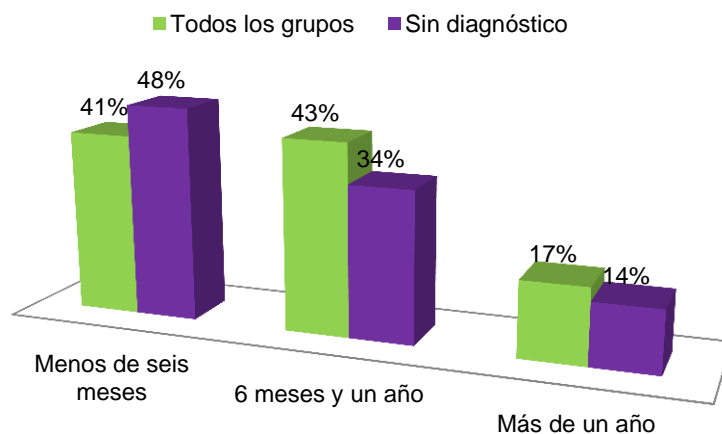


Tabla 22. % tiempo entre la solicitud y la valoración de la discapacidad. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*
Fuente: Elaboración propia.

Por su parte, desde que se recibió esta valoración hasta la recepción de la ayuda pasaron para un 40% de las personas estudiadas menos de seis meses. La demora de entre seis meses y un año para recibir la ayuda desde la valoración la vivió el 44%, la opción más frecuente, y la demora de más de un año el 13% de la población analizada, datos muy similares a los del ENSERio.



Tiempo entre la valoración de la discapacidad y la recepción de la ayuda

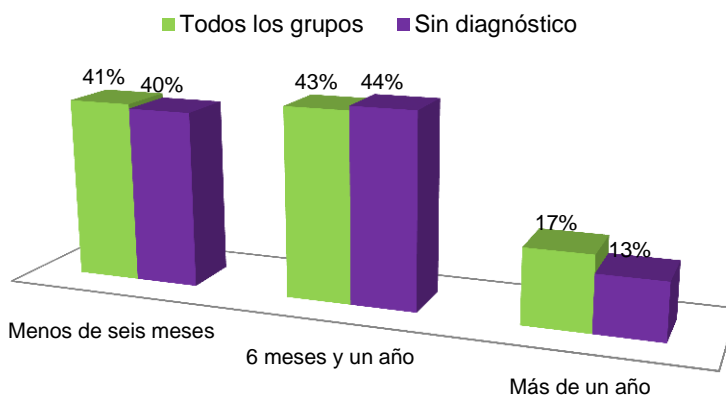


Tabla 23. % tiempo entre la validación de la discapacidad y la recepción de la ayuda. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*
Fuente: Elaboración propia.

1.8.2. Valoración de la dependencia

Lo más frecuente entre las personas sin diagnosticar estudiadas es que hayan solicitado la dependencia y la hayan obtenido (43% de los casos) y un 14% se encuentra en proceso de tramitación tras solicitarla.

No obstante, quienes no han solicitado la dependencia, tienen intención de hacerlo en algún momento el 29% de los casos estudiados, la segunda opción más frecuente, y solo un 1% no tiene intención de hacerlo.

Entre quienes han sido valorados obtuvo el grado I el 7% de ellos. Las valoraciones entre las personas participantes en el Estudio fueron de grado III fundamentalmente, en más de la mitad de los casos (53%) y de grado II en un tercio de los casos (33%). Por tanto, entre las personas sin diagnóstico estudiadas, las valoraciones fueron en más de la mitad de los casos valorados, para el grado más alto de dependencia.

En el estudio ENSERio, por su parte, las valoraciones de dependencia de grado III fueron porcentualmente menores, al igual que fue mayor el porcentaje de valoraciones de grado I.

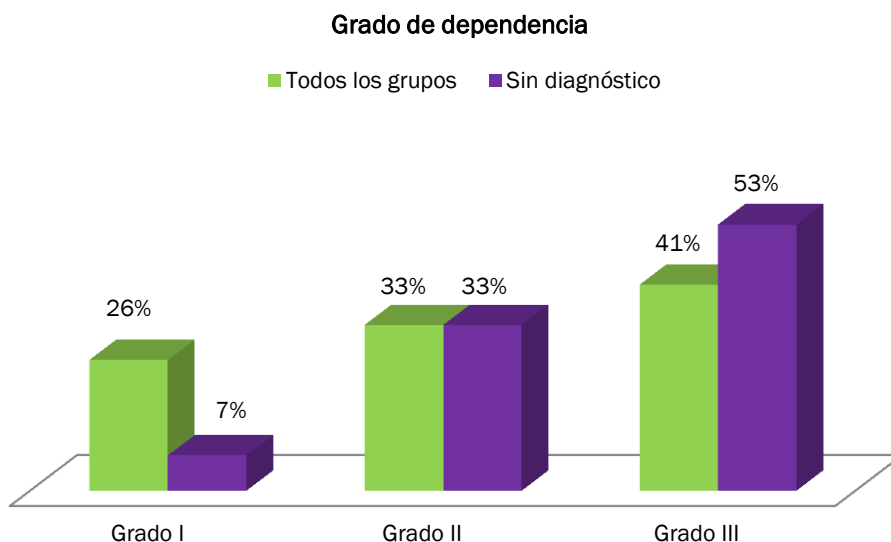


Tabla 24. % personas con valoración de dependencia, por grado obtenido. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*
Fuente: *Elaboración propia.*

Como ocurría en el estudio ENSERio se observan resultados positivos para la conformidad con el grado de dependencia recibido, en un 62% de los casos en el ENSERio y un 64% entre las personas sin diagnosticar, de forma específica.

Entre el 20% de personas disconformes con su grado de dependencia, la mayoría considera que tiene un porcentaje más bajo del adecuado, y en uno de los casos apunta específicamente a la falta de diagnóstico.

En relación al tiempo de espera entre la solicitud y la valoración y entre la valoración y la recepción de la ayuda, se observa un mayor porcentaje de personas respecto a la discapacidad que tardaron más de un año en obtener la valoración (36%), porcentaje que se equipara al de menos de seis meses.

Asimismo, y en esta misma línea, el 51% de la muestra afirma haber tardado más de un año en recibir la ayuda desde la valoración de la dependencia. Por tanto, el proceso de obtención de la dependencia, y las ayudas ligadas a la misma, es más prolongado en el tiempo.

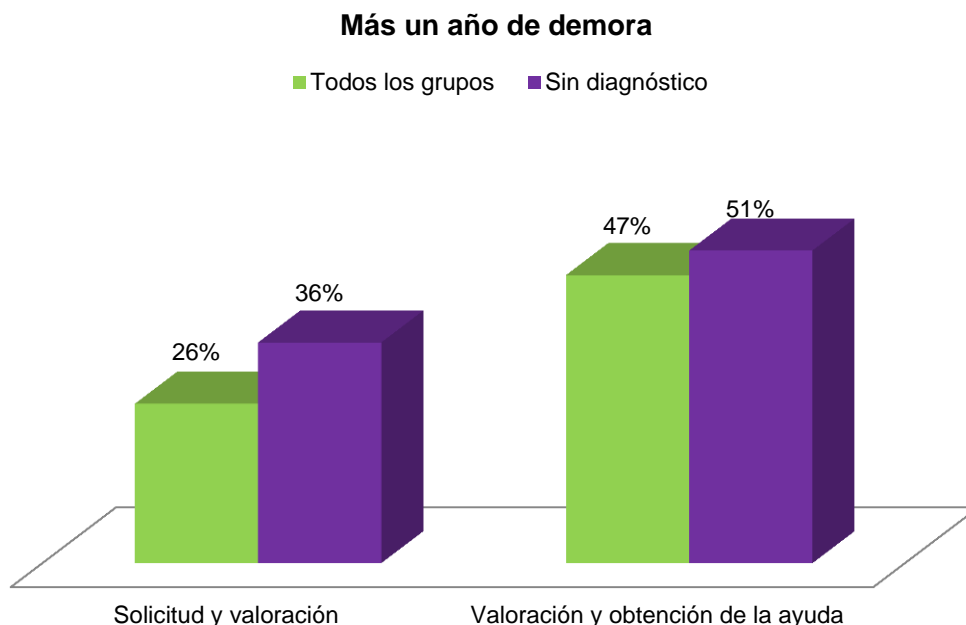


Tabla 25. % personas con demora de más de un año para los trámites de dependencia. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*
Fuente: Elaboración propia.

Relacionado con esta valoración y obtención de ayudas se encuentra el Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD) que, tal y como se definía en el estudio ENSERio, 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.

Como ocurriese en el estudio ENSERio, todos los servicios muestran cifras muy bajas para los porcentajes de cobertura de las necesidades relacionadas en cada uno de ellos, a excepción de transporte y escuela adaptados, donde los porcentajes de cobertura de estos servicios son similares a los de las personas que afirman no tener cobertura o tenerla parcialmente, sin llegar a ser suficiente. Por tanto, se aprecia también entre este colectivo específico una percepción mayoritaria de falta de cobertura de sus necesidades en relación a estos servicios.

El acceso al servicio y la cobertura, además, de las necesidades tan solo llega a un cuarto de la población analizada en estos dos ítems (escuela y transporte adaptado) para las personas sin diagnosticar. En el caso del estudio ENSERio solo ocurre en el caso de la escuela adaptada y en la teleasistencia.



Acceso a los servicios del SAAD y cobertura de necesidades

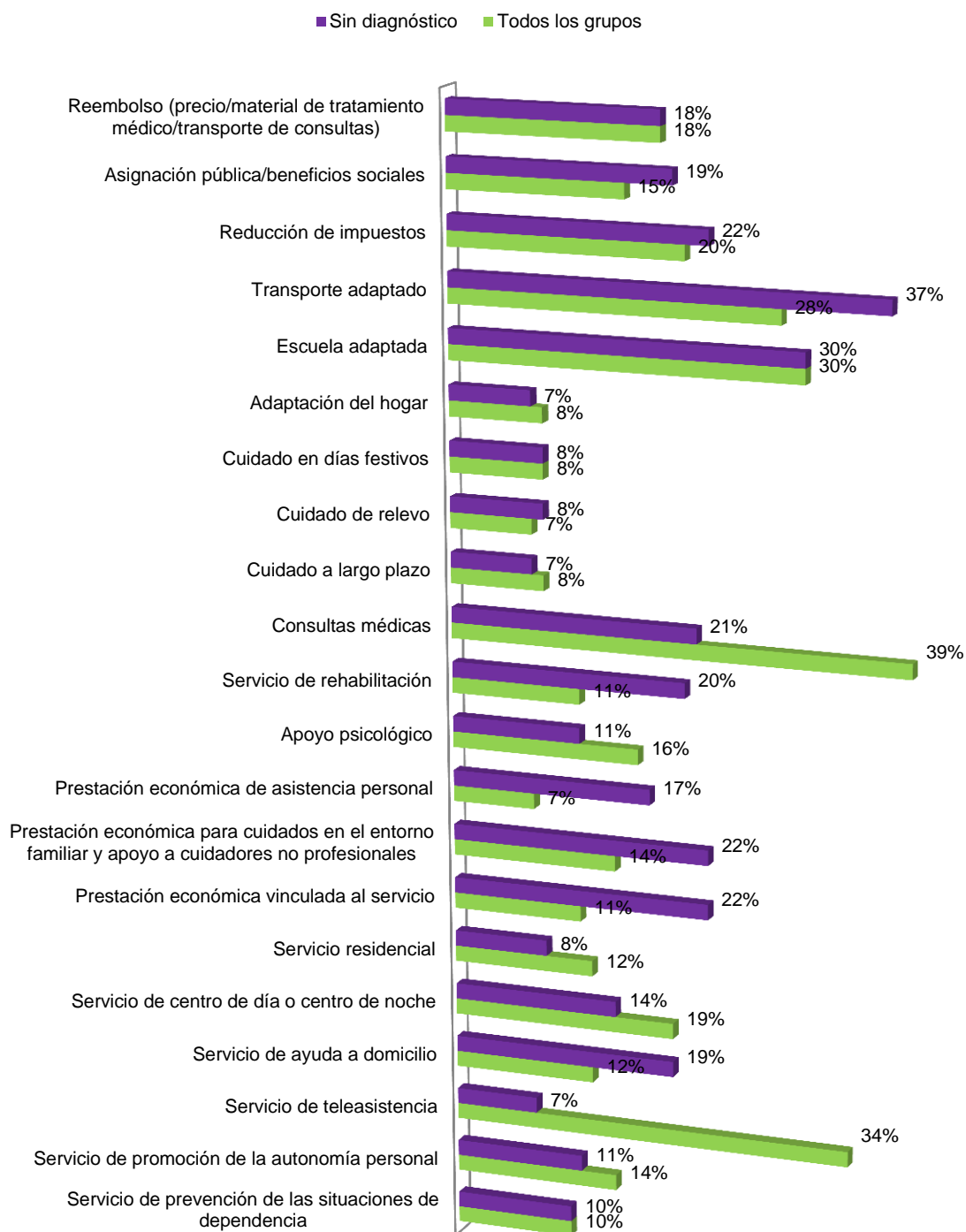


Tabla 26. % personas con percepción positiva acerca de la cobertura de sus necesidades y el acceso a los servicios del SAAD. Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.

Fuente: Elaboración propia.

1.9. Asistencia personal y productos de apoyo



El 73% de las personas sin diagnóstico participantes del estudio afirman tener impedimentos con motivo de su enfermedad para desarrollar actividades básicas de la vida cotidiana. Cabe mencionar que la percepción de casi la mitad de los participantes (45%) es que tienen mucha limitación para desarrollar estas actividades.

Limitaciones en el desarrollo de actividades básicas de la vida diaria

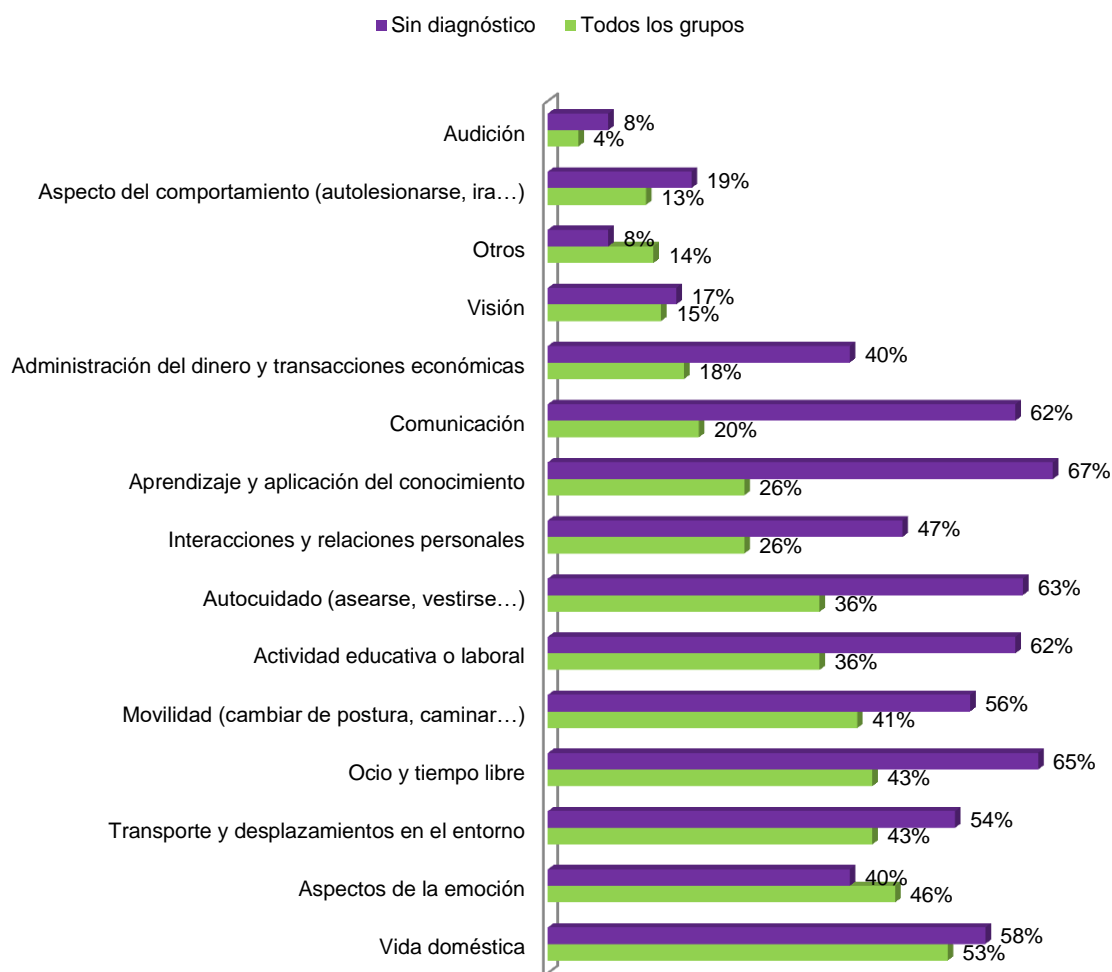


Tabla 27 % personas con limitaciones en las actividades básicas de la vida diaria. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*
Fuente: Elaboración propia.

Como se aprecia en el gráfico anterior, y analizando los porcentajes para cada una de las muestras estudiadas, existen mayores limitaciones en el desarrollo de actividades básicas entre las personas sin diagnóstico, en todas las actividades mencionadas.



Presentan dificultades especialmente en el aprendizaje y aplicación del conocimiento, el ocio y tiempo libre, la actividad educativa o laboral, el autocuidado, la comunicación con otras personas.

1.9.1. Asistencia y cuidado personal

Como se reflejaba en el estudio ENSERio, los datos para las personas sin diagnóstico también confirman que es la familia quien asume en la mayoría de los casos el apoyo para las distintas tareas de cuidado y asistencia, siendo un 80% de las personas analizadas las que señalaban que este tipo de asistencia la asumían siempre (49%) o muchas veces (31%) los familiares. En la misma línea, las personas que señalaban que las familias les atendían pocas veces o ninguna constituían el 18% de la muestra.

El porcentaje más alto se reflejaba en la familia, para asistencia personal, frente a otros perfiles como profesionales especializados, profesionales no especializados como empleados/as del hogar, u otras personas.

Concretamente, el perfil que más asumía la asistencia de las personas con EPF sin diagnosticar era la madre, siendo marcado como primera opción en el 70% de los casos estudiados. Es un dato que refleja la misma situación que el estudio ENSERio, que observaba una feminización general de los cuidados.

A diferencia del estudio ENSERio, no obstante, el perfil más marcado como segunda opción es el padre (en el estudio ENSERio era la pareja).

Finalmente, y relacionado con los porcentajes de discapacidad y dependencia (más altos en las personas estudiadas sin diagnóstico), también se reflejan porcentajes más elevados respecto al estudio ENSERio en los tramos de más horas de cuidado al día de la persona con EPF.

De esta forma se observan porcentajes más altos en las personas que afirman dedicar más de 6 horas al cuidado de la persona con EPF (el 57% frente al 34% que se recogía en el estudio ENSERio). No obstante, en ambos casos, el empleo de más de seis horas a la asistencia personal era la opción más frecuente.

¿Qué repercusiones tiene para la persona cuidadora esta circunstancia?

Asimismo, la principal consecuencia señalada entre las personas sin diagnosticar, para las personas que se hacen cargo de ese apoyo es disponer de menos tiempo libre/ocio, seguido la reducción de jornada, y el resentimiento de su relación de pareja.

Las consecuencias arriba indicadas son las tres principales repercusiones, también, señaladas en el estudio ENSERio.



Repercusiones para la persona cuidadora principal

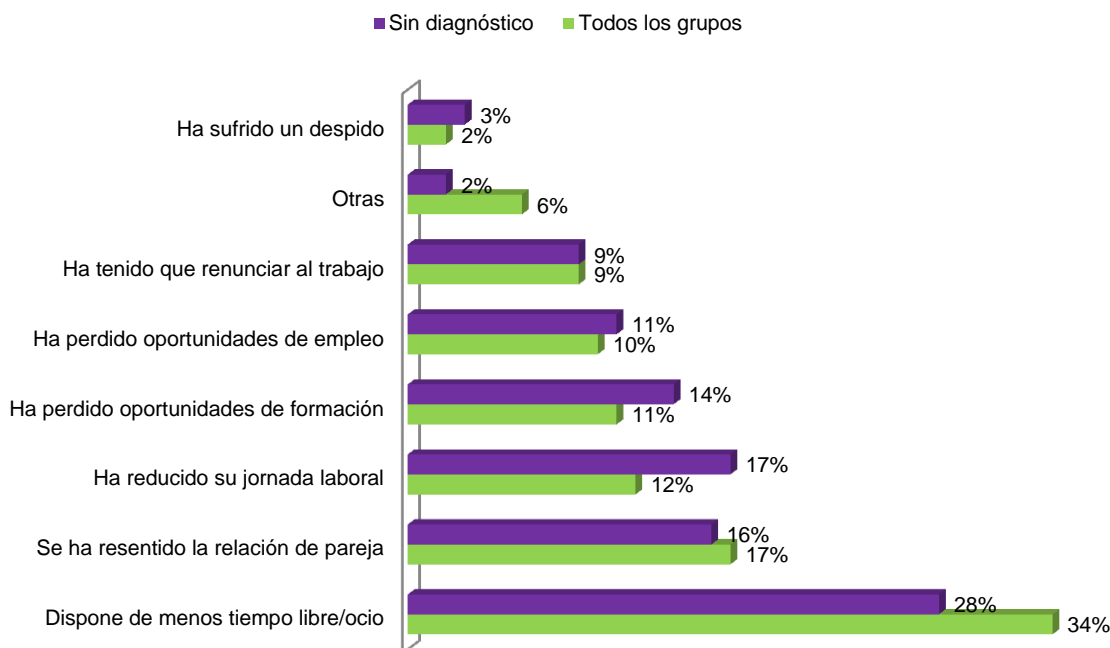


Tabla 28 % de respuestas para cada repercusión, respecto al total de respuestas de las personas estudiadas para esta pregunta. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*

Fuente: Elaboración propia.

1.9.2. El uso de productos de apoyo

Las personas estudiadas afirmaban usar productos de apoyo en un 25% de los casos, uno de cada cuatro. Al mismo tiempo, aproximadamente otro cuarto de la población estudiada, un 24% necesita productos de apoyo, aunque no los tiene. Esta última cifra es un 10% mayor respecto a la recogida en el estudio ENSERio.

1.10. Prestaciones y otros recursos por motivo de discapacidad

Un porcentaje mayoritario de las personas que dieron respuesta a esta cuestión, recibía prestación por hijo a cargo con discapacidad, aproximadamente la mitad de la muestra estudiada, un 46%. La siguiente prestación más recibida, muy por detrás de la prestación familiar por hijo a cargo con discapacidad, era la pensión no contributiva de invalidez (en un 8% de los casos). Finalmente, las personas que no recibían ninguna prestación eran el 34%. La principal diferencia con el resto de grupos de patologías está relacionada con este último dato, las personas del estudio ENSERio que no recibían prestación eran más de la mitad (55%), frente al 34% de las personas sin diagnosticar.



2. INCLUSIÓN Y PARTICIPACIÓN SOCIAL

Además de la atención sociosanitaria, el estudio ENSERio analiza en qué medida las personas con EPF podían ejercer su ciudadanía en plenitud de condiciones, esto es, “si tienen acceso real a unos derechos reconocidos por la legislación”.

Por tanto, en el presente informe se estudiará de forma específica para las personas sin diagnóstico analizadas: la adaptación de la vivienda, la situación respecto a la educación y la formación, el acceso al empleo, el impacto de la enfermedad en el presupuesto familiar, la percepción subjetiva de su situación en distintos ámbitos y la discriminación que perciben estas personas.

2.1. Adaptación de la vivienda

La opción más frecuente de personas sin diagnóstico participantes en el Estudio acerca de la adaptación de la vivienda es aquél que indica su dificultad para asumir los gastos relacionados con la adaptación de la vivienda (21%). En el estudio ENSERio el porcentaje de personas que tenían dificultades para asumir los gastos relacionados con el acceso a la vivienda era mayor (27%).

Cabe mencionar que para las ayudas del SAAD acerca de la adaptación del hogar, no obstante, solo un 7% indicaba recibirlas.

Necesidad de gastos para la adaptación de la vivienda

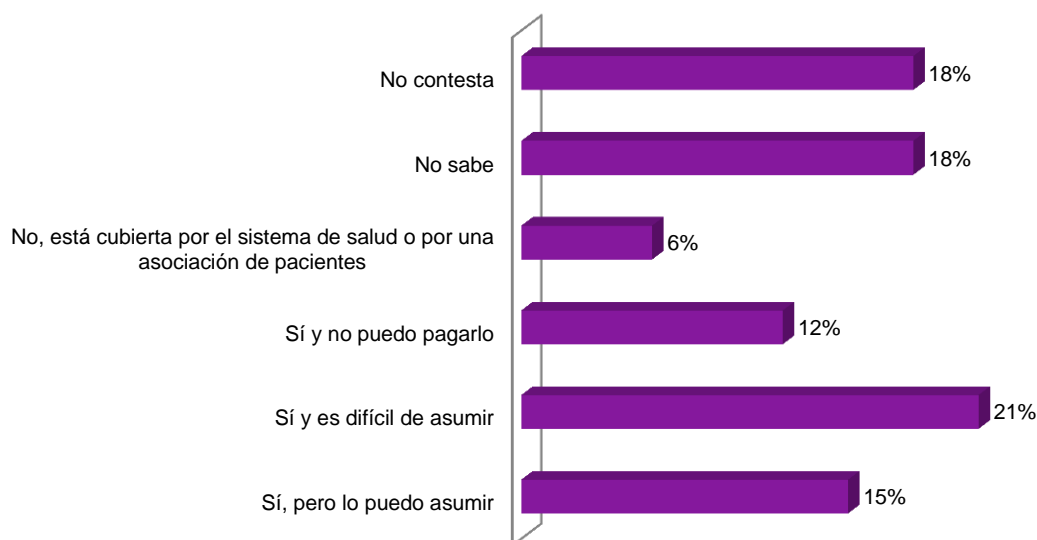


Tabla 29 % de respuestas acerca del colectivo sin diagnóstico estudiado respecto a la dificultad de asumir los gastos relacionados con la adaptación de la vivienda.

Fuente: Elaboración propia.



2.2. Educación y formación

Para las personas mayores de 18 años participantes, solo un 13% afirmó haber alcanzado estudios universitarios, una realidad que contrasta con el 56% de personas que afirmaron en el estudio ENSERio haber alcanzado este nivel.

Entre las personas que continúan su formación, el 36% se encuentra en un centro ordinario con apoyo, la misma cifra que afirma encontrarse en un centro de educación especial, los centros más frecuentemente indicados.

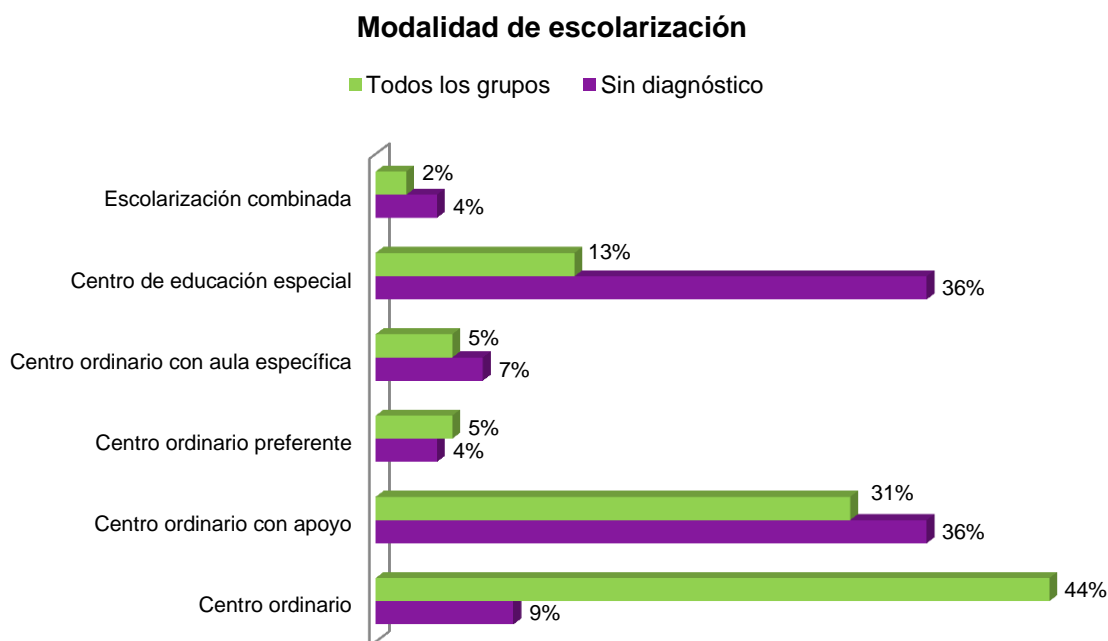


Tabla 30. % de respuestas acerca de la modalidad de escolarización de las personas que continúan estudiando. Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio. *Fuente: Elaboración propia.*

2.3. Acceso al empleo

De aquellas personas sin diagnóstico que señalan que no se encuentran trabajando, un 21% declara que es debido a su enfermedad rara, ya que no puede trabajar de forma permanente como consecuencia de la misma (frente al 31% que se indicaba en el Estudio ENSERio para el total de patologías). El otro motivo señalado, y acorde a que la muestra es en un alto porcentaje menor de edad, es que continúan su formación, están estudiando (76%).

Por su parte, las personas en edad de trabajar que indicaron tener reconocida la incapacidad laboral por la Seguridad Social mediante certificado oficial (el 15%), señalan tenerla de tipo parcial un 17% de los casos, los mismos que aquellos que declaran tener un tipo de incapacidad laboral total. Es más frecuente, entre las personas con incapacidad laboral reconocida, tener incapacidad laboral absoluta o de gran invalidez, ambos un tercio de la muestra (33%).



Entre las personas que indican estar trabajando (el 30% de las personas en edad de trabajar, un porcentaje similar al del ENSERio, 33%), casi la mitad (47%) se encuentra en una jornada completa, un porcentaje mayor que en el estudio ENSERio (30%). Un 18% de los mismos tienen una jornada a tiempo parcial (frente al 9% del estudio ENSERio para todos los grupos de patologías).

Por su parte, son amas de casa un 12% y existe el mismo porcentaje de autónomos. En este último porcentaje, además, también hay una diferencia relevante respecto al total de patologías, siendo una cifra más baja de autónomos en el estudio ENSERio (6%, la mitad).

Por tanto, el colectivo sin diagnóstico estudiado presenta porcentajes más altos de parcialidad en el empleo y más frecuencia de personas que se dedican al empleo como autónomos. No obstante, también presentan un porcentaje mayor de trabajadores a tiempo completo, especialmente relacionado con que en el estudio ENSERio hubo un alto porcentaje de personas (el 44%), casi la mitad, que indicaron la opción “Otros” para describir su situación laboral.

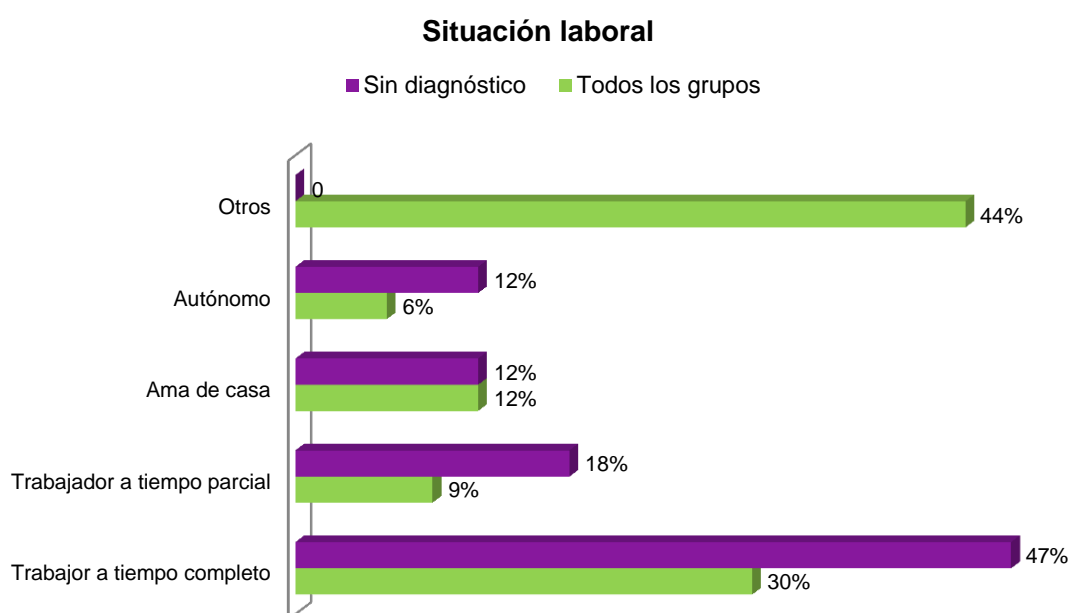
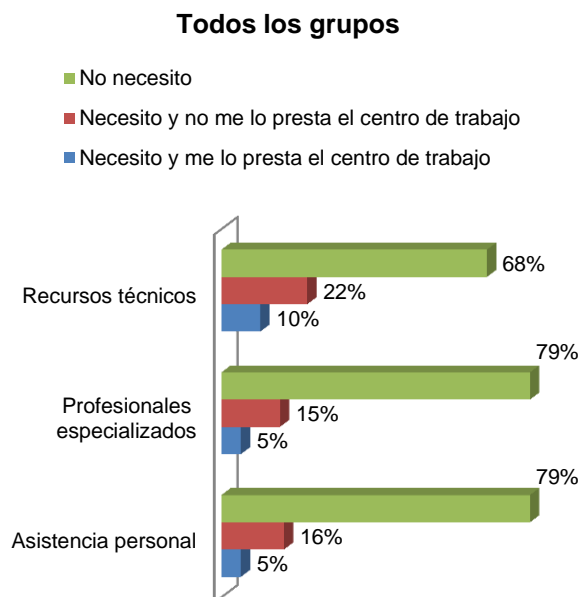


Tabla 31. % de respuestas acerca de la situación laboral de las personas estudiadas que indicaban estar actualmente trabajando. Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.

Fuente: Elaboración propia.

Además, también declaran en mayor medida necesitar apoyos personales y/o producto de apoyo. El colectivo sin diagnóstico estudiado presenta mayores porcentajes de personas que indican que necesitan asistencia personal, recursos técnicos (apoyos técnicos y de accesibilidad) y profesionales especializados.

Además, de entre las personas que afirman necesitarlo, son más aquellas que indican que no se lo presta el centro de trabajo, tal y como ocurría en el estudio ENSERio para todos los grupos de patologías, si bien el colectivo sin diagnóstico también presenta porcentajes más altos en este sentido.



Tablas 32 y 33. % de personas estudiadas, en función de su necesidad sobre apoyos en el trabajo. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*
Fuente: Elaboración propia.

2.4. Impacto de la enfermedad en el presupuesto familiar

¿Qué impacto tiene la enfermedad para el colectivo sin diagnóstico estudiado en el presupuesto de la unidad familiar?

El porcentaje más alto, el 26% de las personas participantes, afirman destinar entre un 20% y un 30% de los ingresos anuales familiares a los gastos de la enfermedad. Solo un 2,5% indica que la enfermedad no tiene gastos, la opción de respuesta menos señalada por las personas estudiadas.

Estos datos contrastan con los recogidos para el total de patologías del estudio ENSERio, cuyo porcentaje mayoritario (25%, un cuarto de la muestra) afirma destinar menos del 10% de los ingresos anuales, y un 7% afirmaba no destinar ingresos ya que la enfermedad no implicaba ningún gasto.



% gastos familiares en la enfermedad

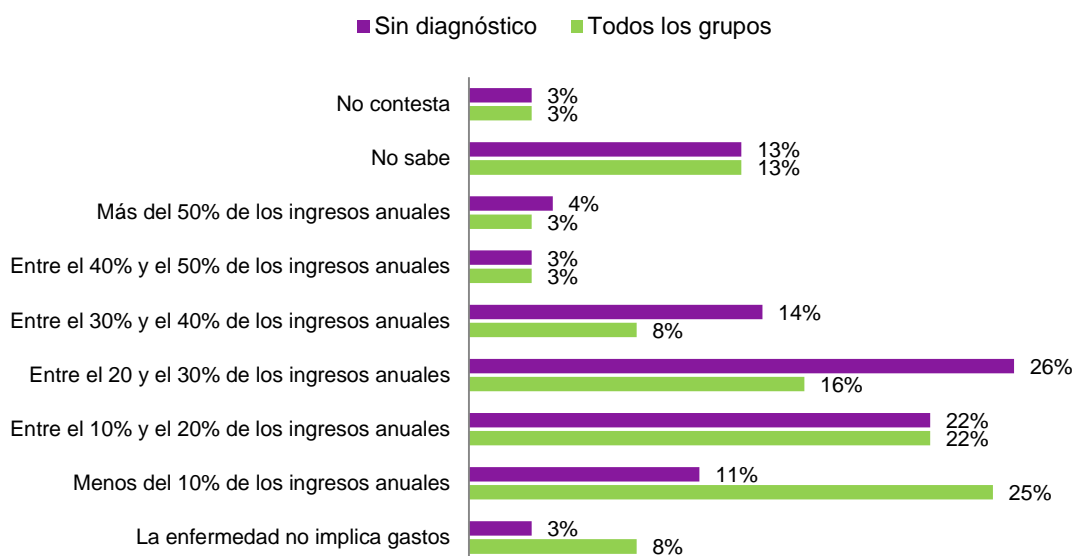


Tabla 34. % de gastos familiares en la enfermedad. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*
Fuente: Elaboración propia.

En esta misma línea, el 82% de las personas sin diagnosticar estudiadas valora alto o muy alto el coste de su enfermedad rara, frente al 71% del estudio ENSERio para el total de patologías.

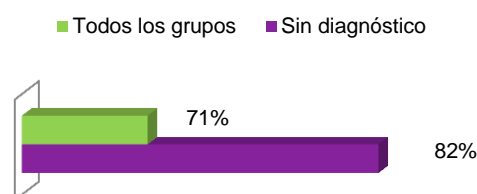


Tabla 35. % de valoración como alto o muy alto del coste de la enfermedad. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*
Fuente: Elaboración propia.

Relacionado con esta circunstancia, el 69% de las personas lo considera bastante o muy difícil de asumir, ocho puntos porcentuales por encima de aquellas que identificaron la misma dificultad en el estudio ENSERio.

Por partidas presupuestarias, las personas estudiadas identificaron más dificultades en todas las señaladas, salvo en medicamentos y otros productos sanitarios, en los que la dificultad para asumir el gasto es similar con los resultados globales del estudio ENSERio. Identificaron dificultades especialmente en: apoyo fisioterapéutico, psicológico, educativo, asistencia personal y ayudas técnicas, por orden de mayor a menor dificultad identificada.



Dificultad para asumir el gasto, por partidas



Tabla 36. % de personas con dificultades para asumir el gasto, por partidas *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*
Fuente: *Elaboración propia.*

2.5. Percepción subjetiva de su situación

En general, las personas sin un diagnóstico confirmado analizadas, y respecto a la muestra del estudio ENSERio para el global de patologías, presentan opiniones más negativas respecto a su situación en distintos ámbitos.



Valoración subjetiva negativa de su situación

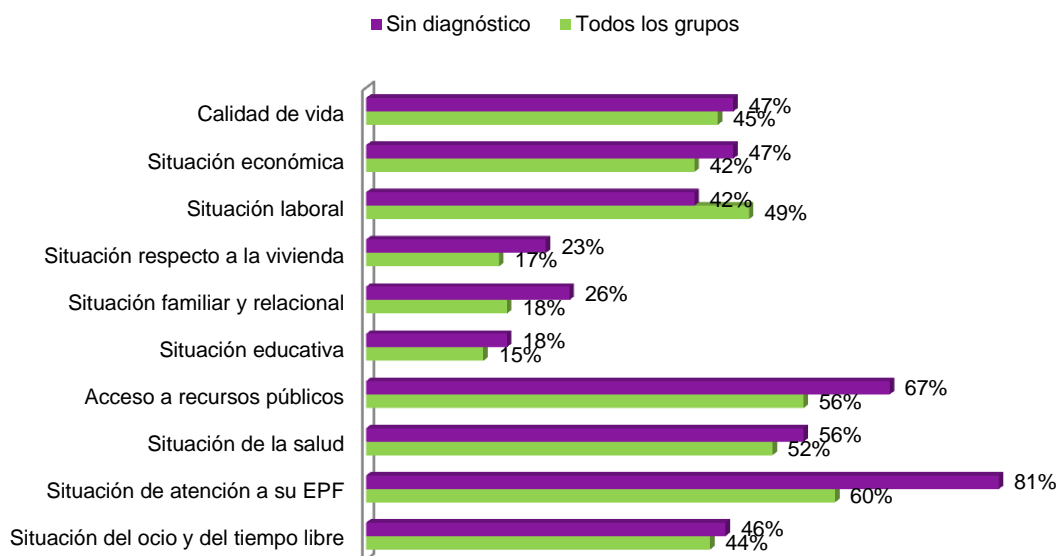


Tabla 37. % de personas que valoran negativamente su situación. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*
Fuente: Elaboración propia.

Existe una similitud de porcentaje de personas que valoran negativamente su situación entre ambos estudios, a excepción de la situación en la atención a la enfermedad, donde hay una diferencia porcentual de 21 puntos, siendo las personas sin diagnóstico quienes más perciben esta situación como negativa.

Las situaciones peor valoradas, en términos generales, son la atención a la enfermedad poco frecuente, el acceso a recursos públicos y la situación sobre la salud, por orden de mayor a menor porcentaje de percepción negativa.

2.6. Discriminación percibida.

En cuanto a la discriminación percibida por el colectivo sin diagnóstico, cabe destacar que los ámbitos donde se ha percibido más la discriminación son en los relacionados con las relaciones sociales y la vida cotidiana (en ambos casos, un 81% se han sentido discriminados o discriminadas en alguna ocasión), seguidos del acceso arquitectónico (un 63% de los casos).

Asimismo, y respecto al estudio ENSERio, las personas sin diagnosticar han presentado de forma destacable mayores cifras de discriminación en el ámbito educativo (18 puntos porcentuales), en el acceso arquitectónico, la vida cotidiana y en las relaciones sociales.



Discriminación percibida

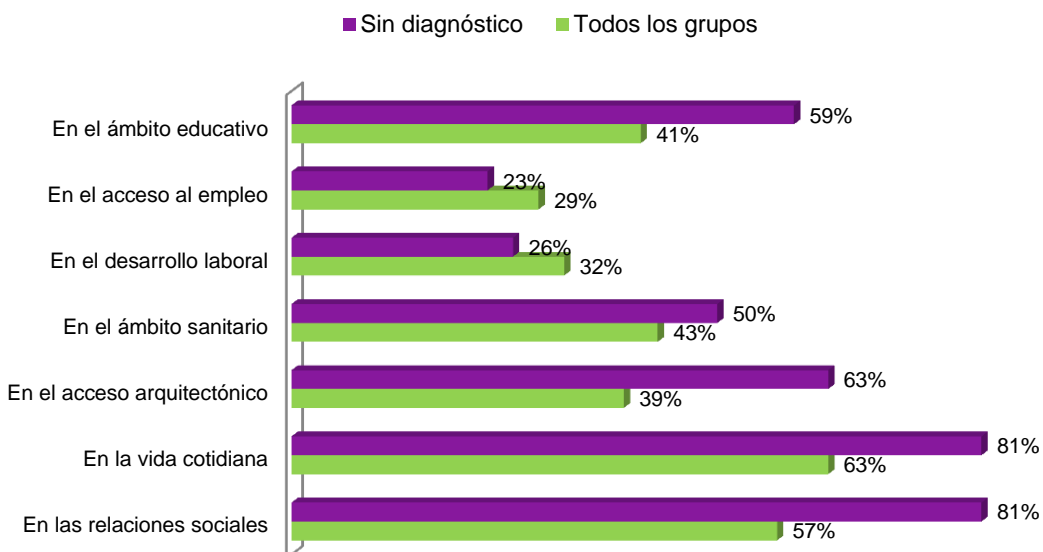


Tabla 38. % de personas que se han sentido discriminadas en alguna ocasión. *Comparativa entre los datos específicos de las personas sin diagnóstico y los datos globales del estudio ENSERio.*
Fuente: Elaboración propia.

Por su parte, es importante señalar que, mientras que la media de discriminación percibida en el estudio ENSERio era de 43,38%, entre las personas sin diagnóstico analizadas es del 54,7%, 11 puntos porcentuales mayor.



3. CONCLUSIONES

Las personas que no disponen de diagnóstico presentan percepciones menos positivas acerca de la atención sanitaria recibida relacionada con su enfermedad, respecto a aquellas personas con distintas patologías de ER analizadas en el estudio ENSERio.

Además, este grupo tiene peores consideraciones acerca del trabajo en red, y el abordaje multidisciplinar, en todos los niveles de coordinación, aunque muy especialmente en aquella conexión entre los servicios sanitarios y otras instancias, del tipo servicios sociales o centros educativos.

La mitad de la muestra, el 51%, llevan esperando la obtención de un diagnóstico confirmado más de 10 años. La principal causa de este retraso diagnóstico identificada por las personas directamente afectadas es la falta de conocimiento sobre este tipo de patologías. Además, la primera consecuencia identificada por más de una de cada cuatro de las personas es no recibir ningún apoyo, ni tratamiento, siendo el agravamiento de la enfermedad la principal consecuencia de la demora diagnóstica identificada en el estudio ENSERio.

Dado que el acceso al tratamiento está estrechamente ligado a la obtención de un diagnóstico, las personas que carecen de él, respecto al estudio ENSERio, afirman tener acceso al tratamiento que precisan en menor medida (24 puntos porcentuales por debajo).

Además, proporcionalmente registran mayores porcentajes de personas que, necesitando desplazarse para conseguir diagnóstico, tratamiento y medicación, finalmente no pudieron hacerlo.

En esta misma línea, la cobertura por parte del sistema público de salud para los tratamientos es menor, en líneas generales, que la percibida por las personas que participaron en el estudio ENSERio. De esta forma, el estudio específico de las personas sin diagnóstico revela una menor percepción de cobertura en los servicios de: atención temprana, audífonos, enfermería domiciliaria, fisioterapia, gafas, lentillas/ayuda visual, intervención quirúrgica/cirugía, inyecciones/perfusiones, logopedia, prótesis internas y externas, psicología, psicomotricidad, reeducación visual/orto-óptica, rehabilitación, terapia ocupacional, citas profesionales de la salud, admisiones de hospital, pruebas y evaluaciones, tratamiento y medicación, atención domiciliaria, cuidado de relevo, transporte y apoyos como sillas de ruedas o adaptación de vivienda.

Esta cifra hay que tenerla en cuenta especialmente a la luz de los resultados acerca de discapacidad y dependencia. Existe un mayor porcentaje de personas sin diagnosticar que declaran tener algún tipo de discapacidad. Además, entre las personas con discapacidad estudiadas, aquellas sin diagnosticar declaran tener porcentajes mayores de discapacidad reconocidos, con una diferencia de diez puntos porcentuales para la discapacidad mayor del 75%.

Respecto al certificado de dependencia, ha sido solicitado y obtenido por casi la mitad de los casos estudiados (43%). Entre quienes han sido valorados, las valoraciones fueron, en más de la mitad de los casos, para el grado más alto de dependencia.

En el estudio ENSERio, por su parte, las valoraciones de dependencia de grado III fueron porcentualmente menores, al igual que fue mayor el porcentaje de valoraciones de grado I.



En esta misma línea, el 73% de las personas sin diagnóstico participantes del estudio afirman tener impedimentos con motivo de su enfermedad para desarrollar actividades básicas de la vida cotidiana. Cabe mencionar que la percepción de casi la mitad de las personas estudiadas (45%) es que tienen mucha limitación para desarrollar estas actividades.

Existen mayores limitaciones en el desarrollo de actividades básicas entre las personas sin diagnóstico, en todas las actividades cotidianas analizadas. Presentan dificultades especialmente en el aprendizaje y aplicación del conocimiento, el ocio y tiempo libre, la actividad educativa o laboral, el autocuidado y la comunicación con otras personas.

Asimismo, se reflejan porcentajes más elevados respecto al estudio ENSERio en los tramos de más horas de cuidado al día de la persona con enfermedad poco frecuente. De esta forma se observan porcentajes más altos en las personas que afirman dedicar más de 6 horas al cuidado de la persona con EPF (el 57% frente al 34% que se recogía en el estudio ENSERio). No obstante, en ambos casos, el empleo de más de seis horas a la asistencia personal era la opción más frecuente.

Para hacer frente a estas dificultades, las personas estudiadas afirman usar productos de apoyo en uno de cada cuatro casos. Es importante señalar, además, que un porcentaje similar no tiene estos productos, aunque los necesita, siendo una cifra 10 puntos porcentuales por encima de la recogida en el estudio ENSERio.

Además de la atención sociosanitaria, el estudio ENSERio analiza en qué medida las personas con EPF podían ejercer su ciudadanía en plenitud de condiciones, esto es, “si tienen acceso real a unos derechos reconocidos por la legislación”. Para ello, se estudia: la vivienda, la educación y la formación, el acceso al empleo, el impacto económico de la enfermedad en el presupuesto familiar y la percepción subjetiva acerca de su situación y la discriminación. Los datos más significativos, en un plano comparativo, son los referidos a la situación laboral, el impacto económico y la percepción negativa de su situación y la discriminación.

De esta forma, entre las personas que indican estar trabajando (el 30% de las personas en edad de trabajar, un porcentaje similar al del ENSERio, 33%), existen porcentajes más altos de parcialidad en el empleo y más frecuencia de personas que se dedican al empleo como autónomos que en el estudio ENSERio para el total de patologías.

Además, también declaran en mayor medida necesitar apoyos personales y/o producto de apoyo. El colectivo sin diagnóstico estudiado presenta mayores porcentajes de personas que indican que necesitan asistencia personal, recursos técnicos (apoyos técnicos y de accesibilidad) y profesionales especializados. Además, de entre las personas que afirman necesitarlo, son más aquellas que indican que no se lo presta el centro de trabajo, tal y como ocurría en el estudio ENSERio para todos los grupos de patologías, si bien el colectivo sin diagnóstico también presenta porcentajes más altos en este sentido.

En relación al impacto de la enfermedad sobre la economía familiar, el porcentaje más alto, aproximadamente una de cada cuatro personas, afirma destinar entre un 20% y un 30% de los ingresos anuales familiares a los gastos de la enfermedad, unos porcentajes notablemente más altos que en el estudio ENSERio, cuya opción de respuesta más frecuente, también una de cada cuatro, fue destinar menos del 10% de los ingresos anuales.

En esta misma línea, el 82% de las personas sin diagnosticar estudiadas valora alto o muy alto el coste de su enfermedad rara, 11 puntos porcentuales por encima del recogido en el estudio ENSERio. Ligado a esta circunstancia, las personas sin diagnosticar también presentan



porcentajes más altos de dificultad para asumir el gasto, ocho puntos porcentuales por encima de aquellas que identificaron la misma dificultad en el estudio ENSERio.

Estos datos coinciden, además, con una valoración más negativa acerca de su situación y la percepción de una mayor discriminación en distintos ámbitos. El ámbito o situación peor valorada, con 21 puntos porcentuales de diferencia respecto al porcentaje de personas que valoran negativamente esta situación, es la atención a la enfermedad.

En este sentido, mientras que la media de discriminación percibida en el estudio ENSERio era de 43,38%, entre las personas sin diagnóstico analizadas es del 54,7%, 11 puntos porcentuales mayor. Especialmente en el ámbito educativo (18 puntos porcentuales), en el acceso arquitectónico, la vida cotidiana y en las relaciones sociales.