

# OBSERVATORIO SOBRE ENFERMEDADES RARAS



## INFORME

### TERMÓMETRO DE NECESIDADES DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

2018



## ÍNDICE

ÍNDICE .....	2
JUSTIFICACIÓN .....	3
INTRODUCCIÓN .....	4
OBJETIVOS .....	5
METODOLOGÍA .....	6
ANÁLISIS DEL SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN: <i>Detectando necesidades</i> .....	7
ANÁLISIS ESPECÍFICO DE LAS CONSULTAS JURÍDICAS .....	28
ANÁLISIS DE NECESIDADES ESPECÍFICAS DE LAS ASOCIACIONES .....	37
CONCLUSIONES .....	62
ANEXOS .....	66

## JUSTIFICACIÓN

En Informes anteriores del Observatorio Sobre Enfermedades Raras (OBSER) se detectaba la percepción generalizada de ausencia de información acerca de las enfermedades raras (ER) y las implicaciones que estas patologías tenían sobre las personas afectadas y sus familias.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) atiende en sus servicios de atención directa un relevante porcentaje de consultas para obtener información proveniente de las propias asociaciones y los y las profesionales, de lo cual se puede deducir que la falta de conocimiento sobre este tipo de patologías es una problemática que se extiende a distintos niveles: profesionales del ámbito sanitario, educativo, instituciones, organismos y sociedad en su conjunto.

El proyecto OBSER, donde se enmarca este Informe, nace con el propósito de generar y compartir conocimiento específico sobre el colectivo.

Una de las fuentes principales que utiliza el OBSER para la recogida de información primaria es el propio trabajo que desarrolla FEDER en sus servicios de atención directa. De esta manera se elaboran informes generales e informes de situación específicos sobre temas de interés sobre/para el colectivo, como aquellos relacionados con el propio movimiento asociativo, sobre la tipología de las consultas recibidas en el Servicio de Información y Orientación (SIO) o sobre el grado de cumplimiento de compromisos políticos.

El SIO de FEDER, que se puso en marcha en 2001, forma parte de la Red Europea de Líneas de Ayuda en Enfermedades Raras y supone el termómetro más importante de la situación de las personas afectadas por ER en España (DETECCIÓN de necesidades).

La información recogida desde el SIO se convierte en un elemento clave para el análisis de la realidad de las personas con enfermedades poco frecuentes (EPF) en España, permitiendo detectar dónde se producen las principales dificultades. El OBSER, por tanto, recoge estos datos directos del propio colectivo con el objeto de analizar las principales necesidades y problemáticas que tienen las personas con EPF y sus familias (ANÁLISIS), especialmente las de aquellas personas que contactan con el Servicio con alguna problemática concreta y que, por tanto, se encuentran en una situación más desfavorable. De esta manera, permite visibilizar estas situaciones y circunstancias y profundizar en las mismas.

## INTRODUCCIÓN

### ¿Cómo funciona el SIO?

FEDER pone a disposición de cualquier persona su Servicio de Información y Orientación. 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.
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.
3. Búsqueda de recursos y especialistas de referencia.
4. Como se comentaba en la justificación de la presente investigación, el SIO ha promovido la creación y dota de Información al OBSER.
5. Desde el SIO se fomenta la visibilidad y el sentimiento de pertenencia al colectivo, combatiendo la exclusión.

Se elaboran informes y estudios para que las administraciones puedan hacer una planificación sanitaria, educativa, laboral y social que ofrezcan respuestas a las ER.

### Metodología del SIO

El SIO es un proceso de atención que ayuda a definir las necesidades de las personas afectadas, sus familiares y las necesidades de los y las profesionales. Se recogen, entre otros, el tipo de relación con la persona con EPF, su procedencia (país y Comunidad Autónoma, en caso de ser de España), sexo, edad, nombre de la patología, si tiene algún grado de discapacidad y cuál es su necesidad más inmediata (tipo de consulta), así como la actuación que se realiza.

## OBJETIVOS

### OBJETIVO PRINCIPAL

- El objetivo principal del Informe consiste en conocer y analizar la información recogida desde el Servicio de Información y Orientación de FEDER por sus profesionales en las consultas directas con el colectivo y las asociaciones, profundizando en las necesidades presentadas y en las principales problemáticas del colectivo.

### OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Detectar las necesidades socio-sanitarias principales para el colectivo de personas con enfermedades poco frecuentes que acuden a los servicios de atención directa de FEDER.
- Análisis de la información a fin de obtener perfiles sociodemográficos específicos para cada necesidad principal detectada.
- Estudiar la realidad y principales dificultades detectadas por los servicios de información de las asociaciones de ER especialistas en una patología o en un territorio concreto.

## METODOLOGÍA

Análisis de información primaria cuantitativa (Base de datos del SIO de 2017, con una muestra de 3953 casos).

- Explotación de la información recogida por las profesionales del SIO a través de la Base de Datos de dicho Servicio.
  - Tablas de frecuencias para la detección de las principales necesidades de las personas con enfermedades poco frecuentes que acuden al SIO.
  - Análisis bivariados entre necesidades detectadas y variables sociodemográficas de interés.
- Explotación de la base de datos específica de los y las profesionales del Servicio de Atención Jurídica (SAJ) de FEDER.

Análisis de la información específica recogida por las asociaciones de pacientes especialistas en un determinado territorio o en una patología concreta.

# ANÁLISIS DEL SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN: *Detectando necesidades*

## 1. PERFIL DEL CONSULTANTE

Con mayor frecuencia, aproximadamente en la mitad de la muestra (45%) es la propia persona con enfermedad poco frecuente la que se pone en contacto con el SIO y realiza la consulta correspondiente. Después de la propia persona afectada, lo más habitual es que sea la madre, fundamentalmente, o el padre quienes realizan las consultas (21% de los casos analizados). Les siguen a mucha distancia los consultantes que llaman para consultar por su padre o su madre (1,9%), por su cónyuge (1,7%) o por un sobrino o sobrina (1,4%).

En definitiva, lo más habitual es que sea el padre o madre del afectado o afectada o la propia persona, fundamentalmente, con enfermedad poco frecuente, la que se pone en contacto con el servicio para realizar alguna consulta en relación a las enfermedades raras<sup>1</sup>.

## 2. PERFIL DE LA MUESTRA

### 2.1. Sexo de la muestra

De las personas consultantes en 2017 que dieron datos sobre el **sexo** de la persona con enfermedad poco frecuente, el 63%, esto es, más de la mitad, eran mujeres. Los hombres constituyían el 37% (aproximadamente una de cada tres personas respecto a más de la mitad de los casos analizados que representan las mujeres)<sup>2</sup>.

De esto se deduce, al menos en cuanto a lo que a consultas se refiere, las personas con enfermedades poco frecuentes que acuden al servicio o para las que acuden sus familiares, son mayoritariamente mujeres.

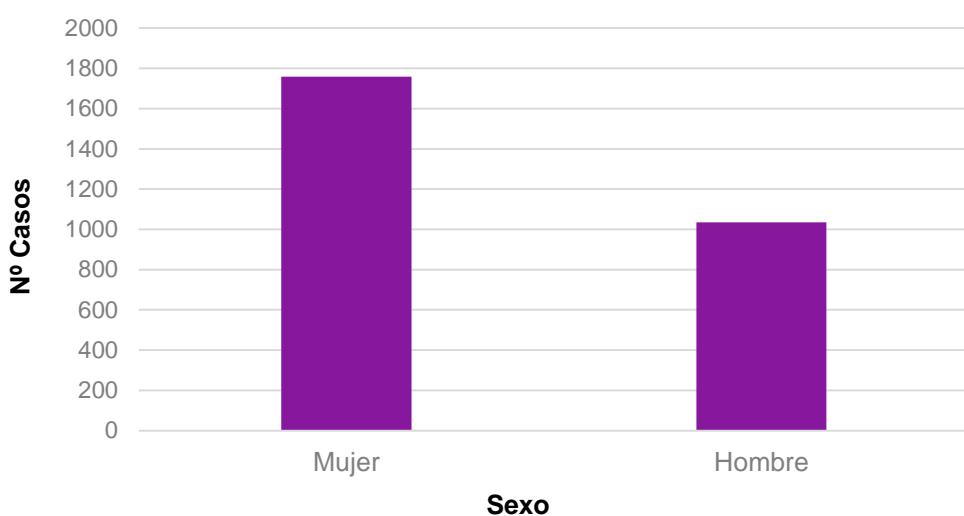


Tabla 1. Nº de consultas registradas por sexo de la persona con EPF

<sup>1</sup> ANEXOS: TABLA Nº Y PORCENTAJE DE CONSULTAS EN RELACIÓN A LA PERSONA QUE LA REALIZA Y SU RELACIÓN CON LA PERSONA CON EPF

<sup>2</sup> ANEXOS: TABLA Nº Y PORCENTAJE DE CONSULTAS REGISTRADAS POR SEXO DE LA PERSONA CON EPF

## 2.2. Edad

Relativo a la edad, la media de **edad** registrada de las personas con enfermedades poco frecuentes sobre las cuales se realizan las consultas, es de **26 años**<sup>3</sup>, una media de edad joven. El grupo de edad más frecuente es el de 0-15 años, en un 39% de los casos. El segundo grupo de edad más frecuente es el de 32 a 48 años, en un 26% de los casos<sup>4</sup>.

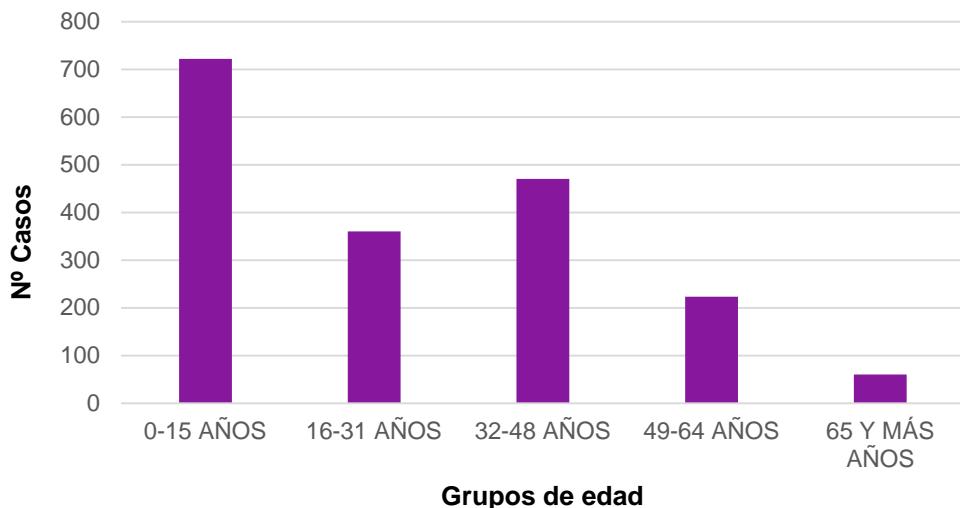


Tabla 2. Nº de Consultas registradas por edad, en grupos, de la persona con EPF

Teniendo en cuenta que, con mayor frecuencia, las personas consultantes son las propias personas con enfermedad poco frecuente o padres y madres, cabe mencionar:

- ✿ Que existe un mayor registro de la edad de la persona con enfermedad poco frecuente cuando es menor de edad.
- ✿ Que las personas con 65 y más años, o bien, realizan menor número de consultas y/o no ceden sus datos con tanta frecuencia.

En este último punto es importante indicar que, tal y como se señala en el Estudio ENSERio con datos de 2016-2017, atendiendo a los datos del SpainRDR<sup>5</sup>, precisamente el grupo de edad de mayor tamaño en la población con ER en España es este último, es decir, el de personas con mayor edad. Por este motivo, es relevante continuar trabajando en el registro y obtención de datos para este grupo de edad infrarrepresentado en los estudios.

<sup>3</sup> ANEXOS: MEDIA DE EDAD DE LAS PERSONAS CON EPF SOBRE LAS CUALES SE REALIZA LA CONSULTA

<sup>4</sup> ANEXOS: TABLA Nº DE CONSULTAS REGISTRADAS POR EDAD, EN GRUPOS, DE LA PERSONA CON EPF

<sup>5</sup> La Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR, por sus siglas en inglés) es un proyecto financiado por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), organismo público de investigación en ciencias biomédicas y de la salud, al amparo del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC). Fuente: <https://spainrdr.isciii.es/es>

## Relación entre consultante - persona con EPF por grupos de edad

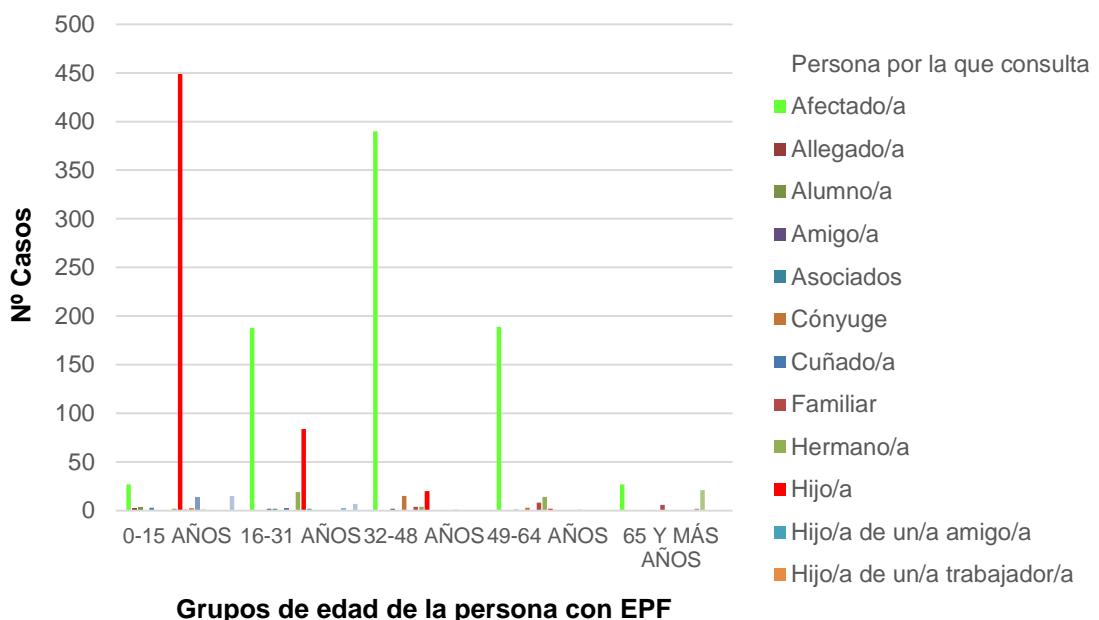


Tabla 3. Correlación entre la variable “relación consultante y persona con EPF” y la variable “edad (en grupos) de la persona con EPF”

Ateniendo al gráfico de barras presentado, puede deducirse una vinculación entre la relación entre **consultante** y persona con EPF, y la edad. Esto es, la persona consultante, cuando es el propio afectado o afectada, suele agruparse con frecuencia entre los grupos de edad adultos (especialmente 32-48 años). Cuando es padre o madre de la persona con patología rara, se concentra en el grupo de edad de 0 a 15 años, esto es, fundamentalmente menores.

### 2.3. Nacionalidad

En relación a la **nacionalidad**, cabe mencionar que, teniendo en cuenta el contexto en el cual se recoge la muestra, ya que el SIO de FEDER es de origen español, la nacionalidad mayoritaria es la española (97,5%)<sup>6</sup>.

<sup>6</sup> ANEXOS: TABLA NÚMERO DE CONSULTAS REGISTRADAS POR NACIONALIDAD DE LA PERSONA CON EPF

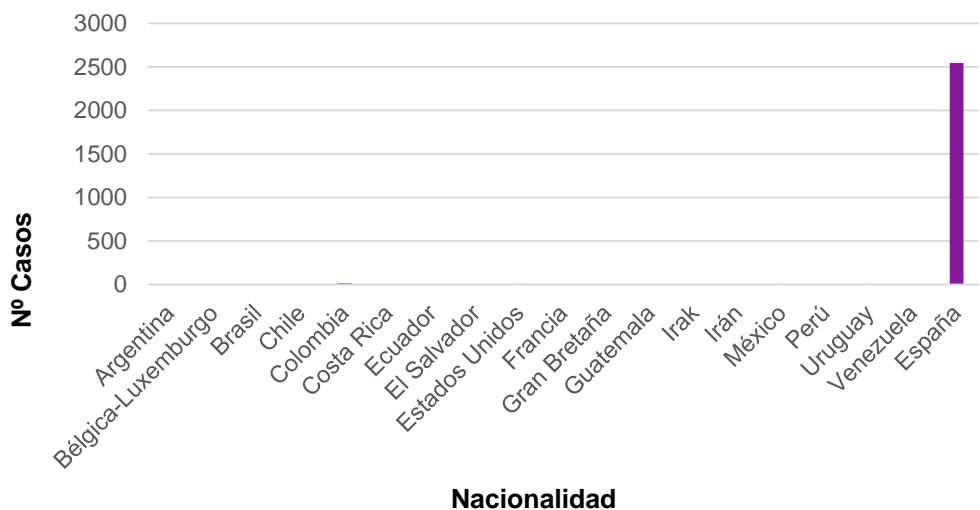


Tabla 4. Número de consultas registradas por nacionalidad de la persona con EPF

## 2.4. Comunidad Autónoma

### MAYOR NÚMERO DE CONSULTAS REGISTRADAS, POR COMUNIDAD AUTÓNOMA<sup>7</sup>

Dentro del territorio español, las Comunidades Autónomas que registran más consultas son la **Comunidad Valenciana** (18%), **Andalucía** (17%), **Cataluña y la Comunidad de Madrid** (ambos 14%). Esto se corresponde, además, con las Comunidades Autónomas con un mayor número de socios y donde existe una mayor representación de FEDER y trabajadoras de atención directa con presencia territorial ligadas a la Federación.

### MENOR NÚMERO DE CONSULTAS REGISTRADAS, POR COMUNIDAD AUTÓNOMA

Donde menos se registra actividad es en **Ceuta y Melilla, Navarra, La Rioja y Cantabria**, todas ellas con menos de un 1% de la población analizada que dio datos sobre la Comunidad Autónoma de procedencia de la persona con EPF sobre la que se realizó la consulta.

De la misma manera que con las Comunidades Autónomas donde se produjeron más consultas, en las Comunidades Autónomas donde menos registros existen, también hay una menor representación territorial de FEDER. De esta manera, las Comunidades Autónomas con menos porcentaje de socios eran en 2017, año en el que se analizan las consultas del SIO, las Islas Baleares y Navarra – 4%-, Islas Canarias – 3%-, La Rioja – 2%-, Ceuta y Melilla – 1%-.

<sup>7</sup> ANEXOS: TABLA Nº DE CONSULTAS REGISTRADAS POR COMUNIDAD AUTÓNOMA DE PROCEDENCIA DE LA PERSONA CON EPF

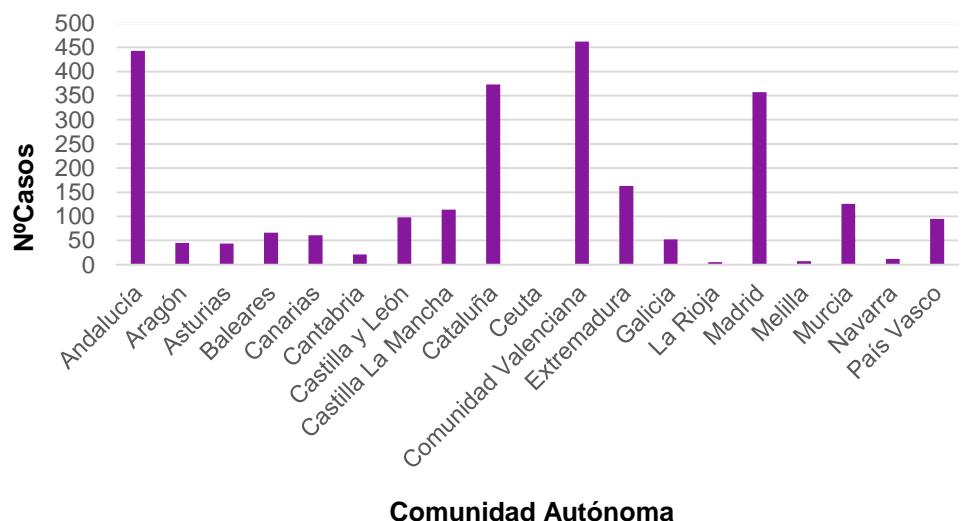
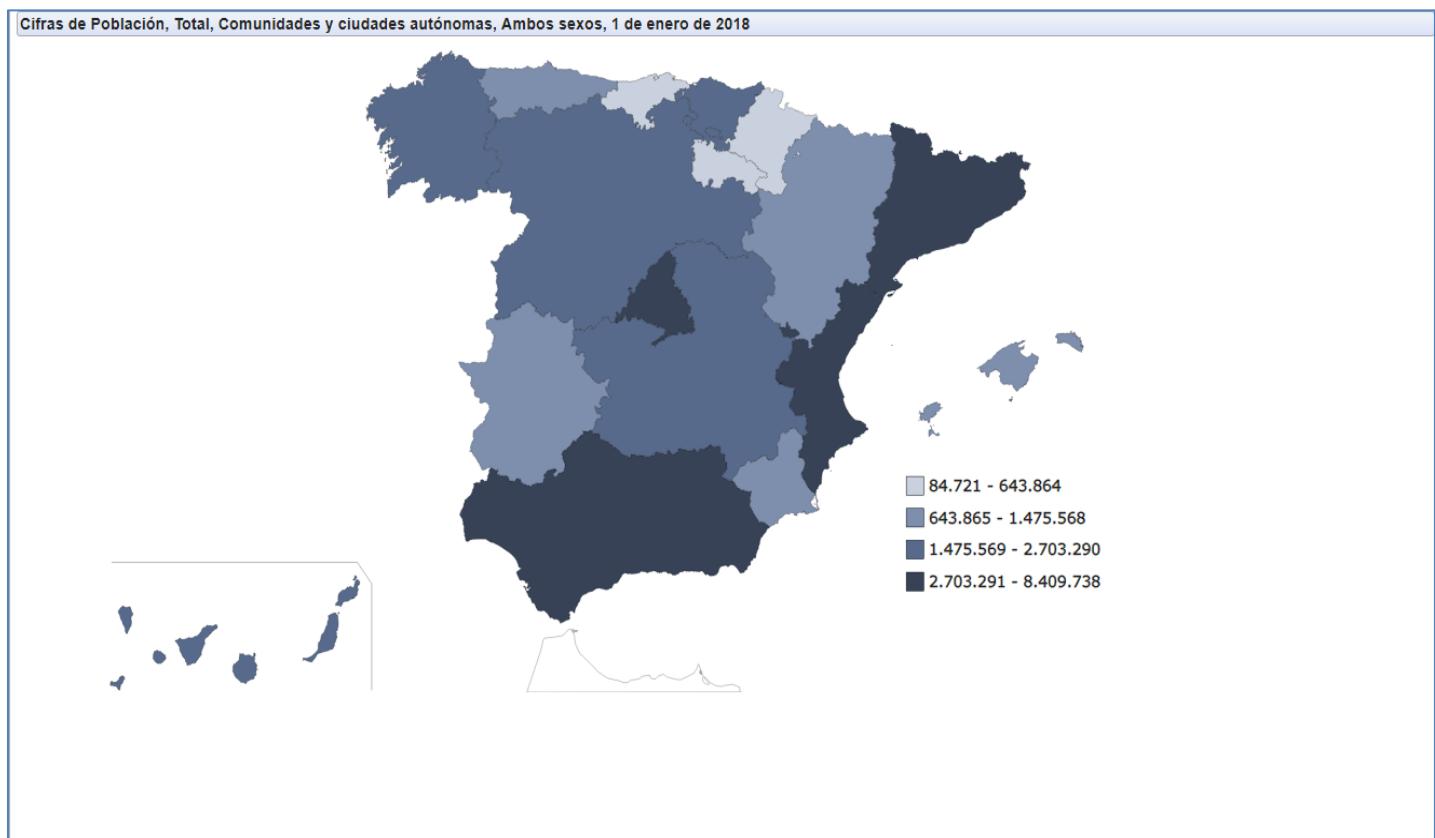


Tabla 5. Nº de consultas registradas por Comunidad Autónoma de procedencia de la persona con EPF

Otra variable a tener en cuenta es el tamaño poblacional de las Comunidades Autónomas, en las autonomías con más consultas recibidas también existe un mayor tamaño poblacional: Andalucía, Cataluña, Comunidad de Madrid y Comunidad Valenciana.



Fuente: Instituto Nacional de Estadística (INE). 01/01/2018

## 2.5. Grupos de patologías

En relación a los grupos de patologías, existe mayor frecuencia de consultas entre las personas con enfermedades poco frecuentes de tipo anomalías congénitas (25%), seguidas de nerviosas y sensoriales (19%) y de tipo endocrino, metabólico e inmune (15%)<sup>8</sup>.

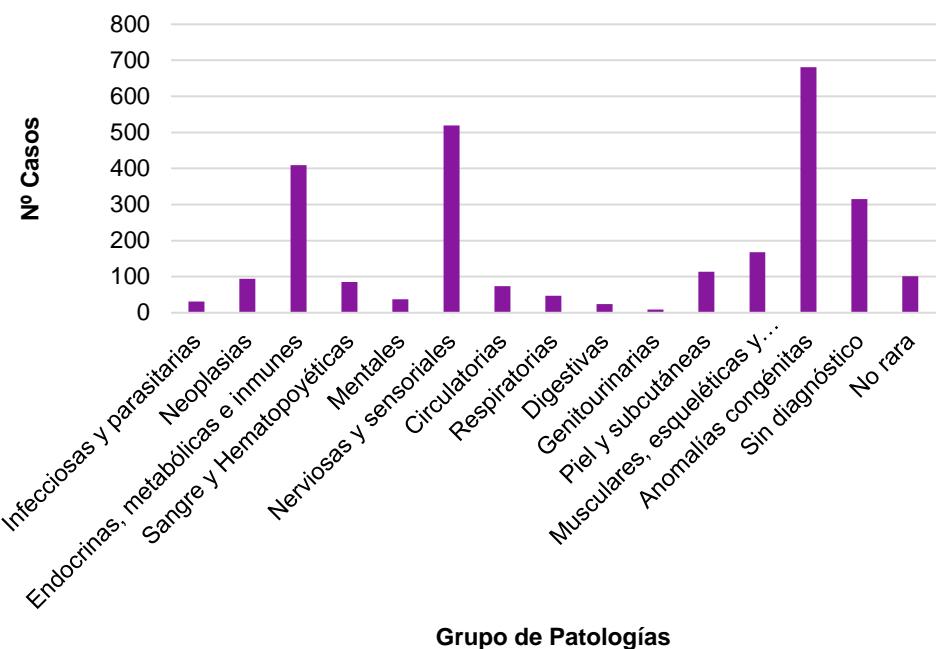


Tabla 6. Nº de consultas registradas por grupo de patologías de la persona con EPF

<sup>8</sup> ANEXOS: TABLA NÚMERO DE CONSULTAS REGISTRADAS POR GRUPOS DE PATOLOGÍAS

### 3. PRINCIPALES NECESIDADES DETECTADAS EN EL SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN (SIO)

El mayor porcentaje de consultas que llegan al SIO giran alrededor de necesidades informativas. Se evidencia, en base a los datos, una gran necesidad de información por parte de las personas con enfermedades poco frecuentes o de las personas consultantes que conviven con una enfermedad rara.

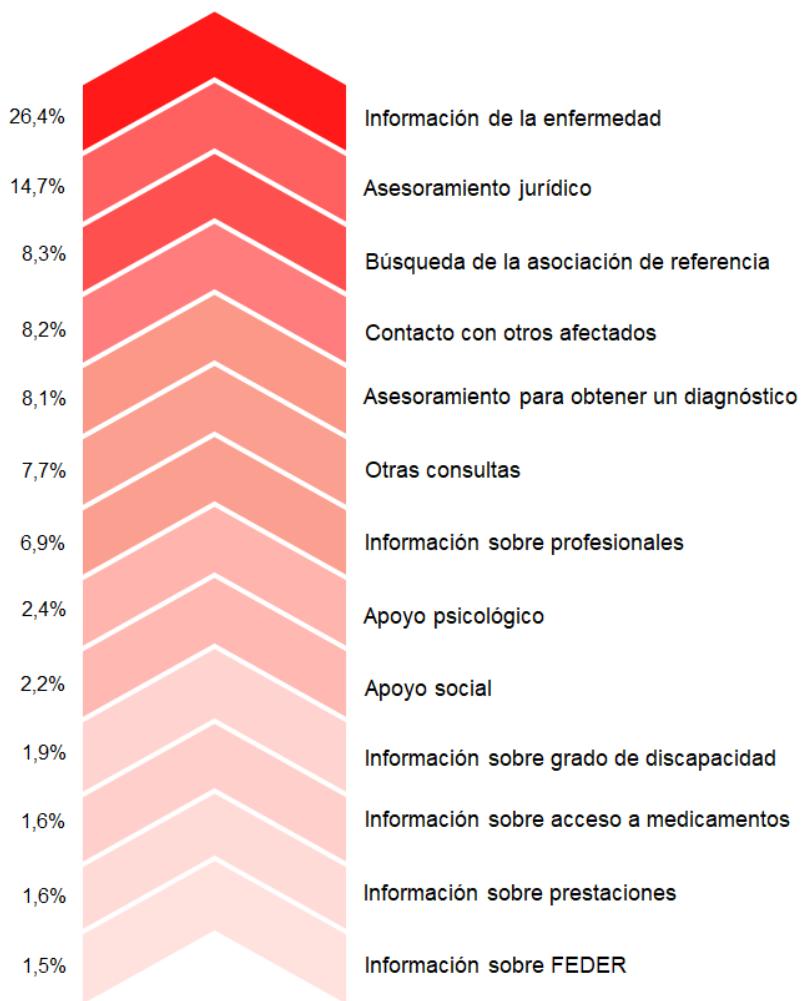
Estas necesidades informativas están relacionadas, principalmente, con información:

1. **Sobre la enfermedad** (26%), más de una cuarta parte de los usuarios y usuarias del SIO, en total, 884 consultas.
2. **Sobre cuestiones jurídicas** (15%), 490 consultas.
3. **Sobre la asociación de referencia** (8,3%), 279 consultas.
4. **Sobre otros afectados/as** (8%), 273 consultas, en total. Estas dos últimas categorías denotan la necesidad de un importante porcentaje de personas con enfermedades poco frecuentes o de personas que conviven con una persona con EPF de no sentirse “aislados” o “aisladas” dentro de esta realidad.
5. **Sobre cómo obtener un diagnóstico** (8%), en total, 271 consultas.
6. **Otras consultas** (8%), un total de 259 consultas, especialmente relacionadas con actuaciones por parte de las profesionales del SIO vinculadas a cubrir necesidades informativas (específicamente: categoría “**Solicitud de más información o datos**”).
7. **Y sobre profesionales** (6% de las consultas), un total de 229 personas consultantes.

Con un porcentaje y frecuencia menores, destaca también la necesidad de apoyo psicológico y de apoyo social (2,4% y 2,2%, un total de 81 y 75 personas, respectivamente).

Finalmente, con menos de un 2% de consultas (entre 50 y 70), también se perciben las siguientes necesidades:

8. Información y asesoramiento sobre el grado de discapacidad (1,9%), un total de 64 consultas.
9. Prestaciones (1,6%), 52 consultas.
10. Medicamentos (1,6%), 53 consultas.
11. E información sobre FEDER (1,5%), 51 consultas.



Con menos de un 1% (hasta 29 consultas), también se han atendido: consultas para conocer si se tiene o no una enfermedad rara, sobre el Registro de ER, sobre la adhesión a FEDER, la atención educativa, las necesidades educativas, apoyo en trámites, información sobre convocatorias y ayudas de FEDER, constituirse como asociación, sobre cómo conseguir consejo genético, sobre ayudas técnicas, una segunda opinión médica, publicaciones y avances, investigación, eventos de interés, respiro familiar, rehabilitación, empleo, derivación a otro hospital, dependencia, centros de día y centros residenciales, testimonios, programas de ocio y vacaciones, ensayos clínicos y cuestiones acerca de certificaciones y avales.

De esta manera, las principales necesidades se centran en las cuestiones más inmediatas o urgentes: información básica sobre la enfermedad y los profesionales y contactos que pueden asesorarles, así como conseguir un diagnóstico confirmado que constituya la puerta de entrada a esa primera aproximación al tratamiento adecuado y a una posible solución a la patología y a sus síntomas.

El desconocimiento y/o la sensación de “aislamiento” frente a la enfermedad rara son las principales cuestiones que se tratan desde el SIO, así como el asesoramiento jurídico en relación a percepción de necesidades no cubiertas.

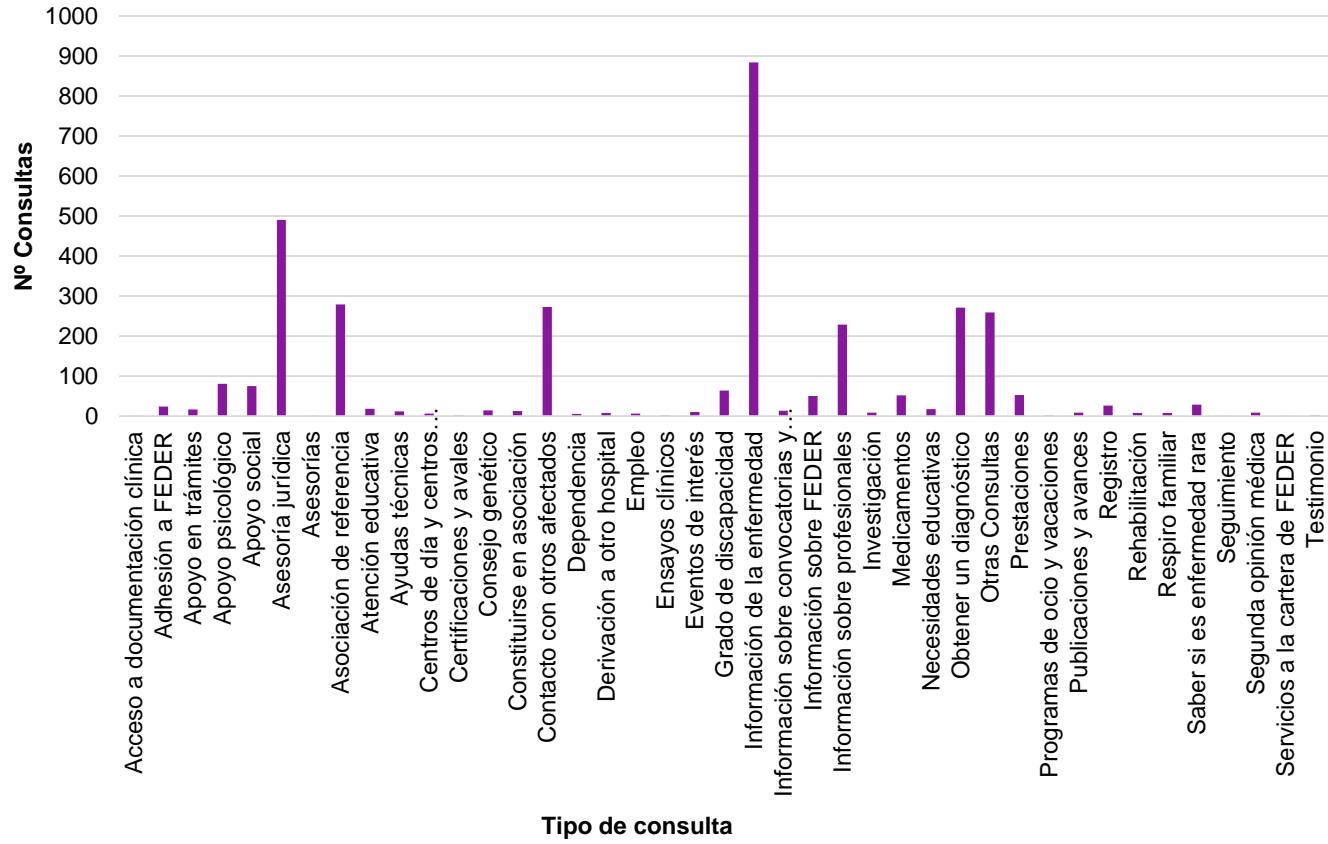


Tabla 7. Nº de consultas registradas clasificadas por tipos

## 4. NECESIDADES IDENTIFICADAS POR LOS Y LAS PROFESIONALES DEL SIO

A pesar de que la mayor necesidad detectada en el servicio es sobre información, y teniendo en cuenta que los y las profesionales de los servicios de atención directa son los principales expertos en identificar las necesidades detalladas del colectivo, cabe mencionar cinco ámbitos considerados como prioritarios o más urgentes, entre dichos profesionales, independientemente del número de consultas recibido. Las características que se registran para cada ámbito están directamente extraídas de las consultas atendidas de forma directa por las trabajadoras sociales.

### 4.1. Ámbito diagnóstico

En el registro de actividades del SIO se mencionaba que una característica de las enfermedades raras es la dificultad diagnóstica, debido a:

- ❖ Diagnóstico difícil.
- ❖ Inhibición de algunos especialistas.
- ❖ Trasvases del sistema público al privado.
- ❖ Incidentes con las muestras y pruebas del laboratorio.
- ❖ Desplazamientos geográficos.

#### Resultados en el ámbito diagnóstico

Desde el SIO se recogen en 2017 un total de 272 consultas sobre orientación para obtener un diagnóstico, que se corresponden con **315 casos de personas que se registran como no diagnosticadas**.

Esto es, y en términos relativos con el resto de consultas realizadas, el porcentaje de consultas para la obtención de diagnóstico es de un 7%; siendo los casos registrados sin diagnóstico un porcentaje muy similar: un 8%.

**Esto es, del total de la población que acude al SIO en búsqueda de asesoramiento e información, el 8% ha sido registrado como personas sin diagnóstico, en 2017**

De los más de 40 tipos de consultas registrados, la Obtención de diagnóstico, es la quinta más solicitada por las personas consultantes y, por tanto, una de las principales necesidades detectadas por el Servicio.

### 4.2. Ámbito terapéutico

Las necesidades de las personas afectadas en el ámbito terapéutico vienen condicionadas por:

- ❖ La inexistencia de tratamiento.
- ❖ Los tratamientos paliativos y las actuaciones médicas concretas.
- ❖ Los tratamientos quirúrgicos que mejoran los efectos de las enfermedades.
- ❖ Los tratamientos que mejoran la calidad de vida de los afectados.
- ❖ Los tratamientos con consecuencias negativas en la calidad de vida.

### Resultados en el ámbito terapéutico

El 1,6% de las consultas recibidas por el SIO se orientan a Medicamentos. No obstante, este ámbito también podría canalizarse a través de otras consultas.

### **4.3. Ámbito socio personal**

Que atiende a los siguientes aspectos:

- ❖ Nivel de autonomía disminuido.
- ❖ Incremento de limitaciones físicas y de dependencia.
- ❖ Consecuencias psíquicas.
- ❖ Quiebra familiar.
- ❖ Situaciones de tensión emocional.
- ❖ Imposibilidad de dejar de lado a la enfermedad.
- ❖ Sentimiento de culpabilidad muy acusado, producido por el desconocimiento de las causas y de la propia enfermedad.
- ❖ La desorientación puede generar frustración o fracasos en los tratamientos, las relaciones familiares o de pareja...

### Resultados en el ámbito socio personal

Las necesidades registradas por el SIO en relación a la discapacidad y a la dependencia, apuntan a una necesidad de asesoramiento mayor respecto a la valoración del grado de discapacidad (2%), que en relación la valoración de la dependencia que, de hecho, recibe un bajo porcentaje de consultas (0,2%). No obstante, se recibe un 1,6% de consultas en relación a las prestaciones ligadas a ambas valoraciones.

### **4.4. Ámbito educativo**

Las necesidades en este ámbito hacen referencia a:

- ❖ Miedo a la incorporación a la escuela por las situaciones desconocidas que se podrían dar.
- ❖ Dificultades en la movilidad. El o la menor tiene que abandonar el centro escolar y seguir estudiando en casa.
- ❖ Dificultades sensoriales o discapacidad mental que incapacitan el acceso al centro educativo.
- ❖ Falta de centros de educación especial cercanos.
- ❖ Falta de apoyos o tratamientos en el centro, falta de aulas especializadas, de materiales específicos...

### Resultados en el ámbito educativo

En el Informe Olivenza de 2017<sup>9</sup> promovido por el Observatorio Estatal de la Discapacidad, recoge en su estudio para ese año que existen notables diferencias porcentuales en relación al nivel de estudios.

- Las personas con discapacidad sin estudios constituyen un 5,8% frente al 0,5% de personas sin discapacidad sin estudios.
- Por otro lado, y en relación a los estudios superiores, las personas con discapacidad constituyen la mitad respecto a las personas sin discapacidad: un 15,1% frente al 33,2% de las personas sin discapacidad que tienen estudios superiores.

Estos datos ponen en evidencia la brecha educativa y la barrera que supone la discapacidad para la educación y la formación.

En las enfermedades raras, y teniendo en cuenta que, según datos del estudio ENSERio, el 85% de las personas con EPF indica tener algún tipo de discapacidad, esta realidad también se refleja en las vidas del colectivo.

Desde el SIO se registra, para la atención educativa, un 0,6% de consultas relativas a esta cuestión, así como un 0,5% de consultas relacionadas con necesidades educativas. En total, se registran un total de 37 consultas en esta materia.

Desde los y las profesionales del Servicio, no obstante, se considera uno de los ámbitos más urgentes en cuanto a necesidades se refiere. Es necesario, por tanto, continuar trabajando en el registro de este tipo de consultas.

En el Servicio de Atención Educativa (SAE) del Servicio de Información y Orientación de FEDER se recogen los siguientes tipos de consultas atendidas:

- Identificación de centros inclusivos.
- Dificultad en las relaciones con iguales.
- Necesidad de recursos humanos.
  - Profesionales de apoyo socio-sanitario (ATE/auxiliar, enfermero/a, educador/a, fisioterapeuta).
  - Profesionales de apoyo educativo (PT, AL...).
- Necesidad de recursos materiales (sillas adaptadas, mesas adaptadas, tablet, ordenador...) y ayudas técnicas (“ciclomotor” para desplazarse...).
- Ajuste de dictamen de escolarización, modalidad combinada, entre centro ordinario y centro especial.
- Reciente diagnóstico y solicitud de apoyo en la comunicación al centro educativo (SIO).
- Administración de medicación en centro educativo y/o excursiones.

#### **4.5. Ámbito laboral**

En el ámbito laboral, las principales necesidades versan sobre:

---

<sup>9</sup> <http://observatoriodeladiscapacidad.info/attachments/article/110/Informe%20Olivenza%202017%20v5.7.pdf>

- Inexistencia de una buena correlación entre capacidad y formación con el empleo que se consigue, que suele estar por debajo de la capacidad y nivel de formación de la persona con EPF.
- Marginación en las búsquedas de empleo.
- Baja autoestima al acceder a trabajos como voluntarios o mal pagados en las asociaciones ligadas a su enfermedad. Y, por otra parte, al acceder a programas de subvención y empleo en malas condiciones.

### Resultados en el ámbito laboral

A fin de poder analizar la realidad en relación a un contexto, al igual que en el punto sobre el ámbito educativo, a continuación se exponen los resultados comparativos respecto a los datos de discapacidad en España para 2017, extraídos del Informe Olivenza:

- Se recoge un 33,9% de tasa de actividad, esto es, una de cada tres personas con discapacidad en España en 2017.
- De esta tasa de actividad, el 23,4% estaban empleados o empleadas (tasa de empleo), esto es, menos de una cuarta parte de la población de las personas con discapacidad en España que estaban en situación sociodemográfica de tener empleo.
- La tasa de paro, por el contrario, era de un 31%, constando en el informe Olivenza de 2017 que esta cifra había decrecido respecto a años anteriores.
- Finalmente, a pesar de que había crecido la tasa de empleo y decrecido la de paro, en el informe se registra una mayor tasa de temporalidad en los empleos de las personas con discapacidad en España. El porcentaje para el año 2017 registrado era de 90,3%.

Se registran, por tanto, dificultades en el acceso al empleo y, también, a un empleo no temporal entre las personas con discapacidad en España. Respecto a las personas con enfermedades poco frecuentes, en el estudio ENSERio de 2017 se registraba un porcentaje del 61% de las personas encuestadas en edad de trabajar que declaraba no tener empleo, frente al 34% que afirmaba tenerlo. Esto es, un porcentaje de personas en edad de trabajar con empleo similar a la tasa de empleo del total de las personas con discapacidad en España.

En definitiva, aproximadamente una de cada tres personas en esta situación tenía empleo, en ambos casos.

Se refleja en los datos presentados, por tanto, una clara barrera en el acceso al empleo por parte de las personas con discapacidad, en general, y de las personas con EPF, en particular. De hecho, tal y como se refleja en el estudio ENSERio, “los datos indican que en el caso de las personas con EPF, el acceso al empleo tiene una relación estadísticamente significativa con el grado de discapacidad” (FEDER, estudio ENSERio, 2017: p.119).

No obstante, en las consultas registradas desde el SIO solo se registra un porcentaje de 0,2% de consultas sobre empleo, un total de 7 consultas sobre las 3343 en las que se registra el tipo de consulta.

Cabe mencionar que este tipo de consultas, además, también se registran dentro de la categoría “Asesoría jurídica”, que ha recibido un total de 490 consultas, esto es, un 15% del total durante el año 2017, de las cuales un 36% de las consultas realizadas por asociaciones y usuarios, más de un tercio de las mismas, estaban orientadas a lo laboral. De esto se deduce que este tipo de consultas se abordan de forma mayoritaria desde el asesoramiento jurídico, reflejándose una necesidad de defensa jurídica en esta materia.

## 5. PRINCIPALES NECESIDADES DETECTADAS POR EL SIO DESAGREGADAS POR SEXO, COMUNIDAD AUTÓNOMA DE PROCEDENCIA, GRUPOS DE EDAD Y GRUPOS DE PATOLOGÍAS

### 5.1. *Relación significativa entre el tipo de consulta y el sexo*

En relación a las principales necesidades detectadas a través de los tipos de consulta más frecuentes al SIO, las mujeres, porcentualmente, tienen más interés en las consultas relacionadas con la búsqueda de personas o asociaciones que comparten la patología (el 18% de las consultas realizadas por mujeres para estas dos categorías, frente al 14% de las consultas realizadas por hombres). Presentan mayor frecuencia en las consultas sobre contacto con otros afectados o afectadas y la asociación de referencia, frente a otros tipos de consulta en las que está más equiparado el porcentaje, como la información sobre la enfermedad o la asesoría jurídica.

Estos datos demuestran la relación entre búsqueda de referentes para mejorar los cuidados de la enfermedad y el sexo, existiendo, por tanto, una feminización de los cuidados, también, en el ámbito de las enfermedades raras.

### 5.2. *Relación significativa, aunque de forma moderada, entre tipo de consulta y Comunidad Autónoma*

Los mayores porcentajes de tipos de consultas registrados en las Comunidades Autónomas se acumulan alrededor de:

- 🌀 Apoyo psicológico
- 🌀 Asesoría jurídica
- 🌀 Asociación de referencia
- 🌀 Contacto con otros afectados
- 🌀 Información de la enfermedad (que está presente en altos porcentajes en todas las Comunidades Autónomas).
- 🌀 Información sobre profesionales
- 🌀 Obtener un diagnóstico
- 🌀 Prestaciones

No obstante, algunas Comunidades Autónomas registran mayores cifras o porcentajes alrededor de determinados tipos de consultas.

De esta manera, Navarra presenta un porcentaje mayor de necesidad de apoyo psicológico respecto a otras consultas realizadas en esta Comunidad Autónoma, seguido por Asturias y Extremadura, a mayor distancia.

## Apoyo psicológico

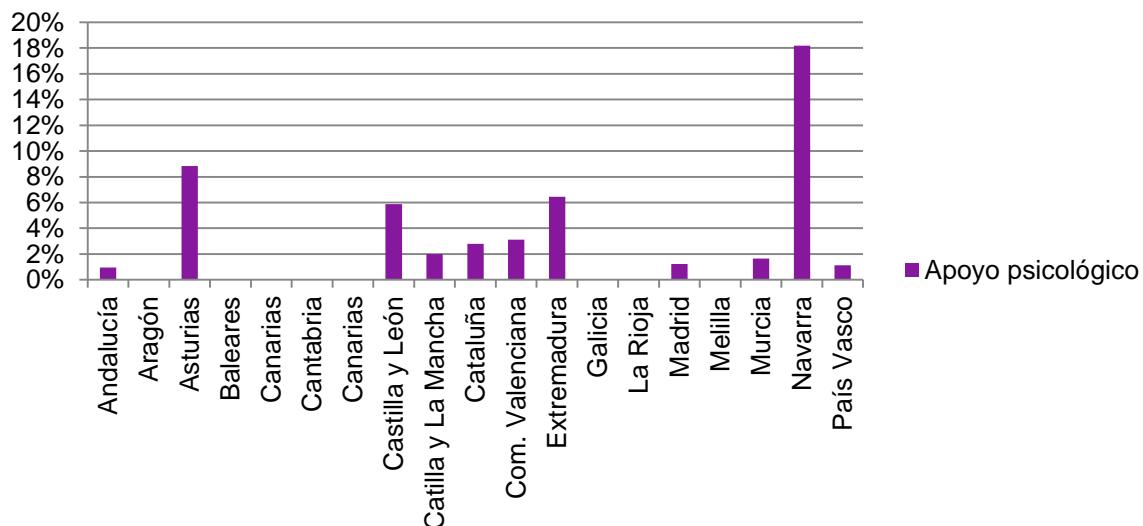


Tabla 8. % Necesidad de apoyo psicológico, por Comunidades Autónomas

Melilla, Canarias, Cantabria, Asturias y La Rioja son las Comunidades con mayor necesidad de asesoramiento jurídico, seguidas por Andalucía, Castilla y la Mancha, Galicia, Madrid, Murcia, Cataluña y Castilla y León, donde también se ha manifestado esta necesidad.

## Asesoría jurídica

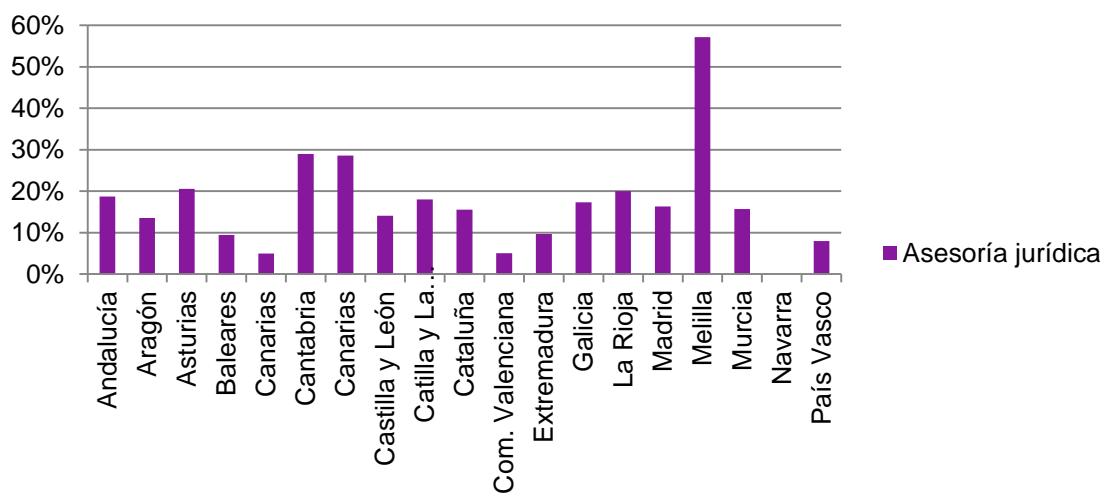


Tabla 9. % Necesidad de asesoramiento jurídico, por Comunidades Autónomas

Para la necesidad de contacto con la asociación de referencia, las Comunidades Autónomas con un mayor porcentaje de este tipo de consultas respecto a otras realizadas en ese territorio son: Aragón y Navarra, fundamentalmente, seguidos de Cantabria, Canarias, Andalucía, Baleares, Madrid y Asturias.

## Asociación de referencia

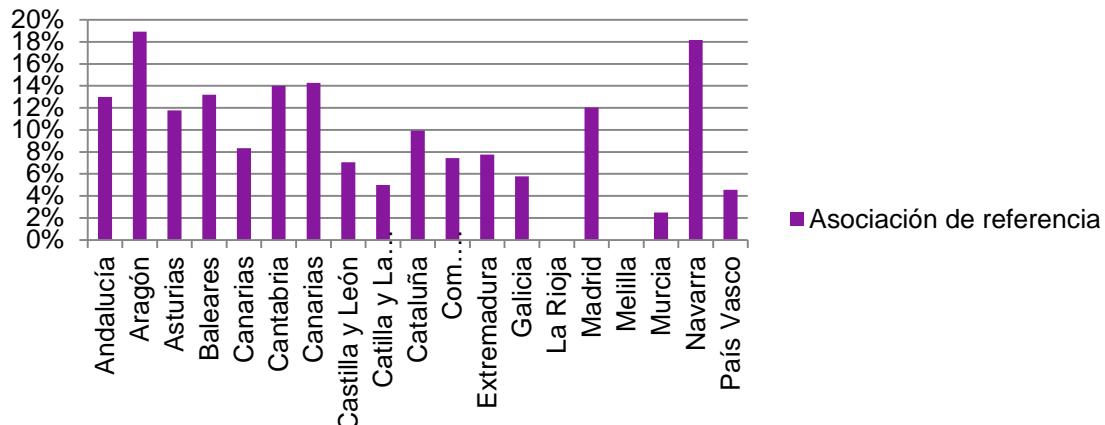


Tabla 10. % Necesidad de contacto con asociación de referencia, por Comunidades Autónomas

El contacto con otros afectados y afectadas es demandado especialmente en Aragón, Castilla la Mancha, País Vasco y Cataluña.

Es necesario identificar Aragón como la Comunidad Autónoma con mayor proporción de consultas respecto a otras realizadas en la Comunidad, relacionadas con la necesidad de “combatir el aislamiento” (contacto con otros afectados y con asociaciones de referencia).

## Contacto con otros afectados

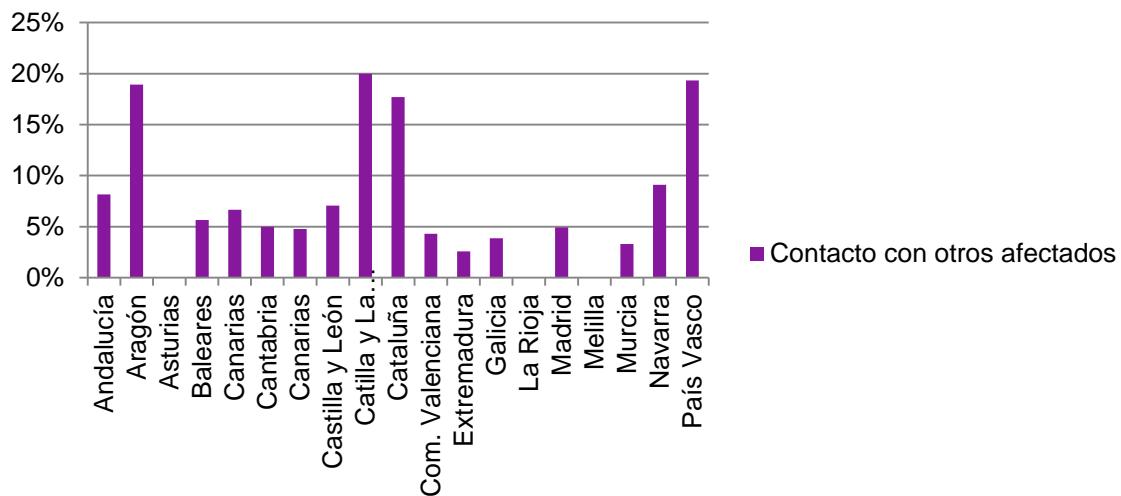


Tabla 11. % Necesidad de contacto con otros afectados y afectadas, por Comunidades Autónomas

La información sobre profesionales parece ser una necesidad más acuciante en: La Rioja, Asturias, Castilla y León, fundamentalmente, seguidos de Andalucía y Cantabria.

## Información sobre profesionales

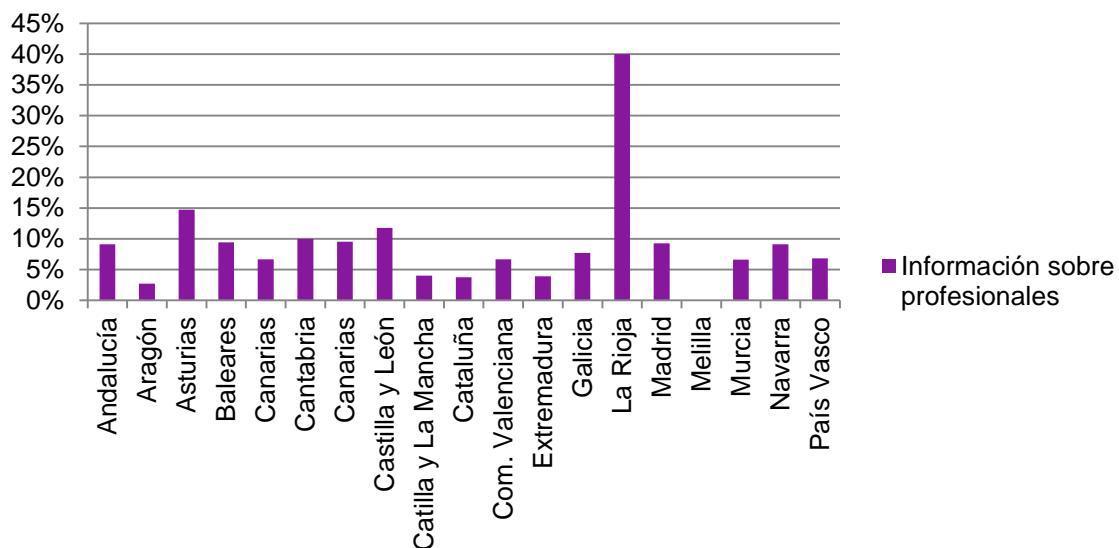


Tabla 12. % Necesidad de información sobre profesionales, por Comunidades Autónomas

Por su parte, las Comunidades Autónomas donde más se ha buscado orientación para obtener un diagnóstico han sido en: Castilla la Mancha, Canarias, Comunidad Valenciana y Madrid.

## Obtener un diagnóstico

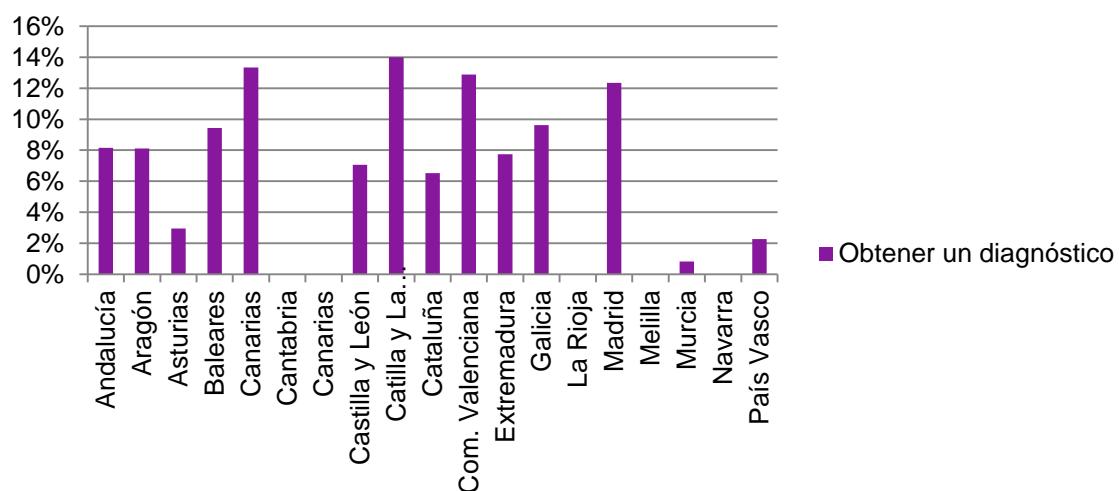


Tabla 13. % Necesidad de información sobre cómo obtener un diagnóstico, por Comunidades Autónomas

Finalmente, las consultas para obtener información sobre prestaciones son más frecuentes en Comunidades Autónomas como La Rioja o Cantabria.

## Prestaciones

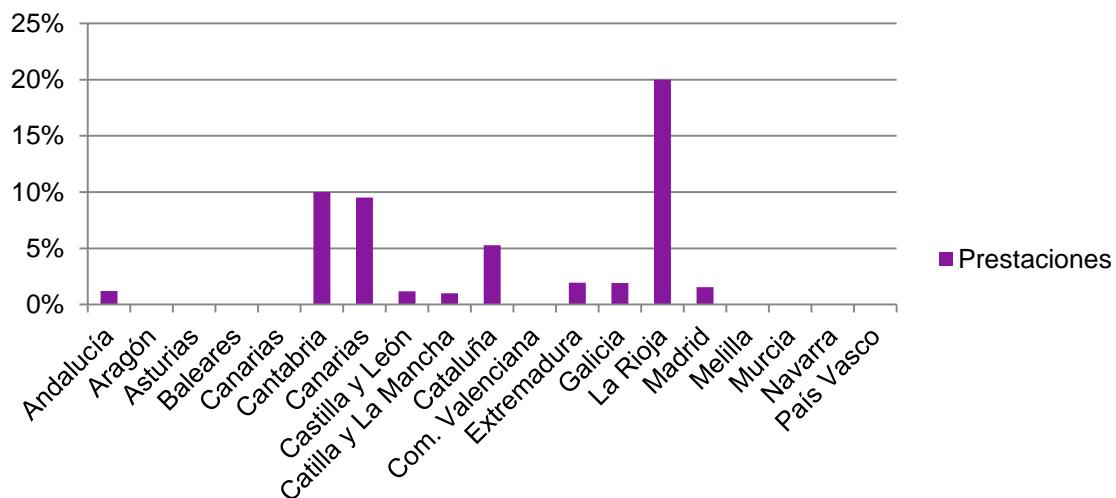


Tabla 14. % Necesidad de información sobre prestaciones, por Comunidades Autónomas

### Mapa de necesidades



### 5.3. Relación entre el tipo de consulta y los grupos de edad de la muestra analizada

A continuación, se enumeran las principales consultas, por grupos de edad de la persona con enfermedad poco frecuente sobre la que se consulta.

Para el grupo de edad de 0 a 15 años, es decir, para personas menores de edad, las principales necesidades detectadas son, tras la información de la enfermedad que es común a todas las patologías: el asesoramiento jurídico (12%) y, también, la orientación para obtener un diagnóstico (10%).

Por su parte, para el grupo de 16 a 31 años, las principales consultas son el asesoramiento jurídico (21%) y seguidamente, el contacto con otros afectados (10%).

El grupo de edad de 32 a 49 años destaca, fundamentalmente, por su alto porcentaje de consultas sobre asesoramiento para obtener diagnóstico (19%), el más alto de los registrados para los distintos grupos de edad.

La consulta más frecuente para el grupo de edad de 50 a 64 años es la relacionada con el asesoramiento jurídico (aproximadamente un cuarto de las consultas, el 26%). No obstante, cabe indicar que es el grupo con más porcentaje de consultas sobre apoyo psicológico (10% de las consultas).

Finalmente, el grupo de edad de 65 y más años, destaca por tener un mayor porcentaje de consultas que persiguen el contacto con otros afectados (23%), en comparación con los demás grupos de edad. En esta misma línea, otra de las consultas más frecuentes para este grupo de edad es la información sobre la asociación de referencia (16%), vinculándose, una vez más, a la necesidad de combatir el “aislamiento” o la sensación de “estar solo o sola” ante la patología<sup>10</sup>.

Las trabajadoras del Servicio detectan, acorde a los datos, una necesidad de información y búsqueda de referencias entre las personas con EPF y/o sus familiares para conocer la evolución y posibles cuidados de una enfermedad rara para este grupo de edad, fundamentalmente de tipo neurológico (primer grupo, además, más representado de patologías en las consultas registradas del servicio para estas edades)<sup>11</sup>.

#### **5.4. Relación entre tipo de consulta y grupo de patologías**

La relación más evidente sucede entre la consulta “Obtener un diagnóstico” y las personas que se encuentran sin diagnóstico (75% de las personas sin diagnóstico hicieron esta consulta), no obstante, también hay otras patologías que preguntaron por esta área de consulta, debido a estar pendientes de confirmación de diagnóstico.

En el caso de otras necesidades detectadas como principales: información sobre la enfermedad, sobre cuestiones jurídicas o sobre la asociación de referencia y otros afectados, cabe destacar:

- ❖ Una relación entre las consultas jurídicas y las enfermedades raras de tipo respiratorio (más de la mitad, el 57%, de las personas con patologías de tipo respiratorio consultaron cuestionares jurídicas), seguido a mucha distancia por las de tipo endocrino, metabólico o inmune (el 22%).

---

<sup>10</sup> **ANEXOS:** TABLA PORCENTAJES DE TIPOS DE CONSULTAS EN RELACIÓN CON LOS GRUPOS DE EDAD DE LAS PERSONAS POR LAS QUE SE CONSULTA.

<sup>11</sup> **ANEXOS:** TABLA CRUZADA: GRUPOS DE EDAD Y GRUPOS DE PATOLOGÍAS.

- Una relación entre la necesidad de obtener información sobre la enfermedad, debido a la falta de conocimiento sobre la misma, y las patologías del grupo sangre y hematopoyéticas (62%, más de la mitad de las consultas realizadas desde este grupo de patologías), mentales (un 49%, la mitad de las personas con este tipo de patologías) y musculares, esqueléticas y conectivas (el 39% de las consultas desde este grupo de patologías fueron para obtener información sobre la enfermedad).
- El grupo de patologías que más recurrió al SIO para buscar información sobre su asociación de referencia fue el de las patologías de tipo genitourinario (17% de las consultas), seguido de las nerviosas y sensoriales (15% de las consultas) y de las de tipo endocrino, metabólico e inmune (12%).
- Finalmente, para la búsqueda de otros afectados o afectadas, las patologías que más consultaron sobre esta cuestión fueron las de tipo digestivo (38%, más de una tercera parte de las consultas realizadas por este grupo), seguido de las circulatorias (36%) y de las neoplasias (24%, aproximadamente una de cada cuatro consultas).

Por su parte, para otro tipo de necesidades detectadas con menor frecuencia, como información y asesoramiento sobre los trámites de la discapacidad, la dependencia, prestaciones y acerca de profesionales, cabe mencionar:

- Una relación entre la demanda de información sobre profesionales y el grupo de patologías de tipo infeccioso y parasitario (21%), así como con el grupo de las neoplasias (con un 11% de las consultas realizadas sobre este tipo de cuestiones).
- El grupo de patologías que más precisó información sobre el grado de discapacidad fue el de la piel y subcutáneas (5% de las consultas), seguido de las de tipo muscular, esquelético y conectivo (4% de las consultas realizadas).
- Entre las consultas sobre dependencia, destacan, por su parte, las de tipo infeccioso y parasitario (3%) y las nerviosas y sensoriales.
- Finalmente, para asesoramiento sobre prestaciones, el grupo que más demandó o registró esta necesidad, fue el de tipo digestivo (8% de las consultas realizadas), seguido por las de sangre y hematopoyéticas (4%).

## ANÁLISIS ESPECÍFICO DE LAS CONSULTAS JURÍDICAS

Dada la magnitud de la categoría “consultas jurídicas” (la segunda necesidad cuantitativamente más representada en el termómetro de necesidades) y la dimensión que encierra, bajo la cual se recoge una gran variedad de demandas y necesidades, es importante realizar un análisis pormenorizado de la base de datos que los y las profesionales del área de Asesoría Jurídica han elaborado para el registro de información específica.

Deben distinguirse aquellas consultas realizadas desde las asociaciones, el 27% de las consultas, de aquellas realizadas desde las personas individuales, el 73%.

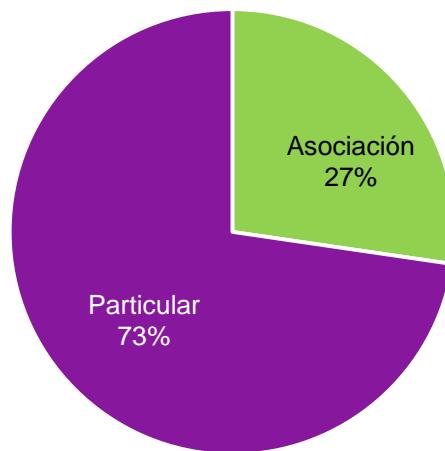


Gráfico 1. % de asociaciones y de usuarios en las consultas recibidas por el servicio de asesoría jurídica.

Los canales principales a través de los cuales se recibieron las consultas fueron el e-mail (en más de la mitad de los casos, el 59%) y el teléfono (32%), principalmente, así como una combinación de ambos canales (6%). Le siguen la modalidad presencial, en un 2% de los casos, y la Web de FEDER, con un 1% de los casos. El caso de contactar por redes y otros medios ocurre en el 0,2% de los casos, esto es, solo se ha registrado una consulta por estas vías.

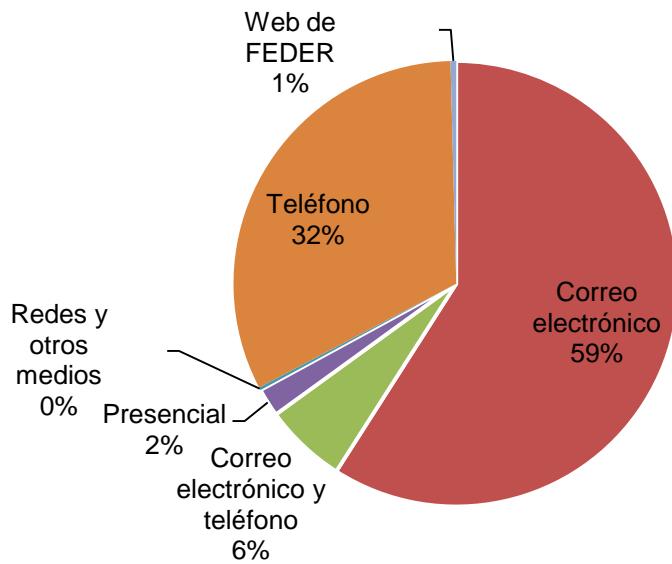


Gráfico 2. % de canales empleados para ponerte en contacto con el servicio de asesoría jurídica

En relación a las principales áreas de consulta de tipo jurídico, las principales han sido la laboral (que representa el 36% de las consultas), la administrativa (22%) y la civil (con el 11%). Tras la civil, se han recibido consultas de tipo asociativo con mayor frecuencia (10%), de seguridad social (9%), penales (4%) y, finalmente, con una menor frecuencia, fiscales (3%).

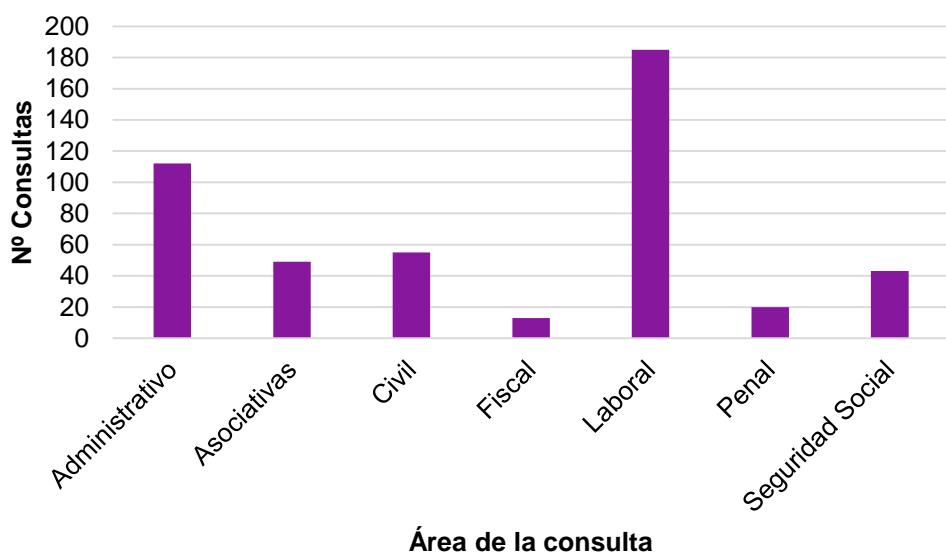


Tabla 15. Número de consultas, por tipo de área de consulta

De forma específica, desde las asociaciones se realizan más consultas de tipo civil (el 27% de las consultas realizadas desde asociaciones) y administrativo (19%). En cambio, los usuarios se orientan de forma clara hacia las consultas de tipo laboral, fundamentalmente, (el 46% de las consultas realizadas desde los usuarios), administrativo (23%) y seguridad social (11%).

## Áreas jurídicas más consultadas por las asociaciones

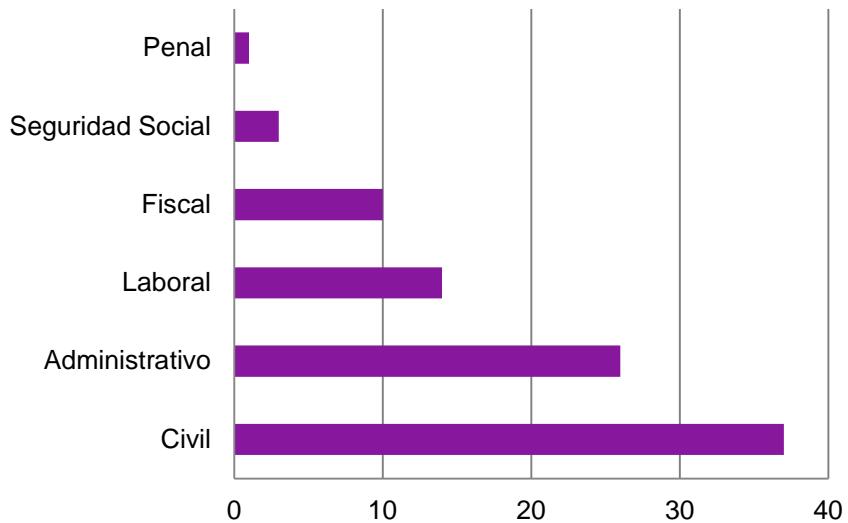


Tabla 16. Nº Consultas, por áreas, realizadas desde las asociaciones

**Los profesionales del Servicio de Asesoría Jurídica (SAJ) señalan:** “La tipología de consultas asociativas están orientadas a todas aquellas necesidades del día a día de las asociaciones tales como: renovación de cargos de Junta Directiva, convocatoria y celebración de Asambleas Generales de socios, modificaciones estatutarias, protección de datos, obligaciones fiscales y contables, trámites de obtención de la utilidad pública, participación en ensayos clínicos de sus socios y participación de la asociación en proyectos de investigación.

Además, también se han atendido consultas relacionadas con la incidencia política de las propias asociaciones y los intereses que las mismas defienden, por ejemplo, las relacionadas con los trámites para la obtención de un CSUR o para la obtención de la financiación de un medicamento, la implementación de un protocolo de atención para su patología, etc.”

## Áreas más consultadas por los usuarios y usuarias

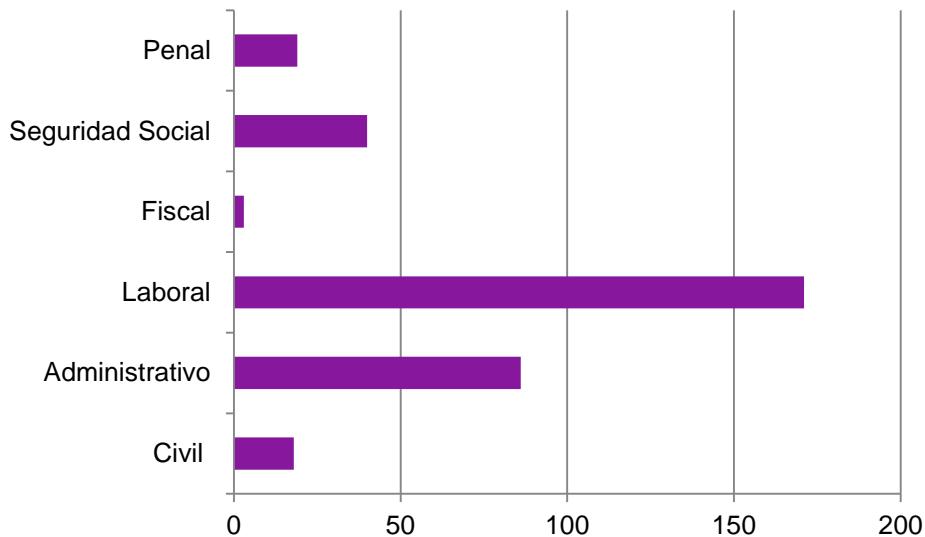


Tabla 17 N° Consultas, por áreas, realizadas desde los usuarios

Por su parte, los profesionales de este servicio, indican en relación a las consultas de usuarios individuales con enfermedades poco frecuentes, o sus familiares:

*“En el ámbito del derecho laboral y/o de la seguridad social, el área más consultada, , las necesidades vienen definidas por las dificultades que presentan por una parte las personas afectadas para poder llevar a cabo su trabajo, entre las que destacan las dificultades de prueba de la patología para obtener el reconocimiento de la incapacidad laboral, las problemáticas relacionadas con la adecuación al puesto de trabajo, las trabas para que sea reconocido el derecho a la reducción de jornada laboral, las dificultades para poder ausentarse del puesto de trabajo para asistir a citas médicas pautadas y periódicas, etc.*

*Por otra parte, tenemos las dificultades que presentan los familiares de los afectados para poder conciliar su vida laboral con la atención de sus familiares con una enfermedad poco frecuente. En este apartado destacan las dificultades para el reconocimiento del subsidio que complementa la reducción de jornada para poder atender las necesidades del menor que requiere de un cuidado directo, continuo y permanente de sus familiares, la ausencia de normativa laboral que habilite a los familiares para poder solicitar permisos que les permitan poder acompañar a citas médicas o acompañamiento post-intervención quirúrgica de sus familiares afectados, etc. Estas situaciones se dan sobre todo en supuestos de hijos o familiares menores con alto grado de dependencia y/o discapacidad.*

*En el ámbito del derecho administrativo, las consultas suelen tener por objeto los trámites relacionados con el reconocimiento o revisión del grado de la discapacidad o de la dependencia, la dificultad para ser derivados por el SNS a centros de referencia especializados en enfermedades raras, la problemática en el acceso a pruebas diagnósticas o al tratamiento mediante medicamentos huérfanos de alto impacto económico, o el ejercicio efectivo del derecho a la segunda opinión médica para confirmar un diagnóstico o tratamiento de una enfermedad rara, etc.*

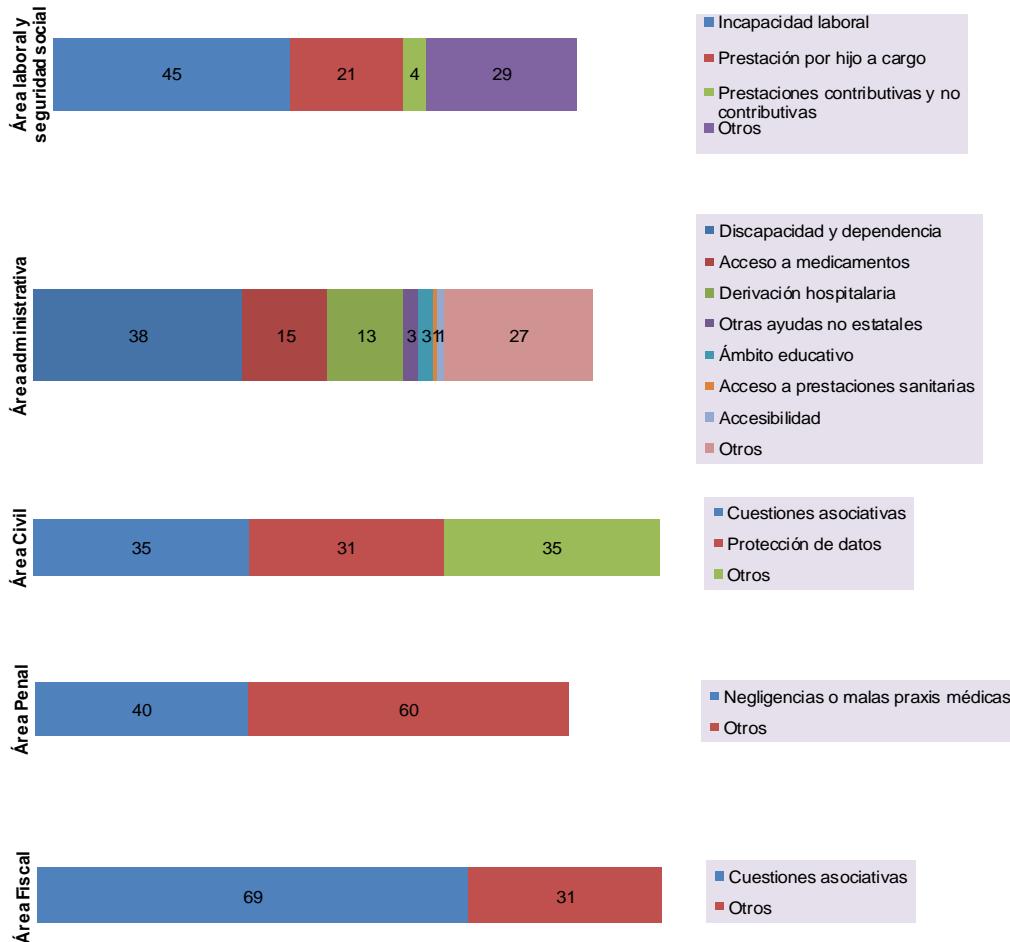
*En el campo del derecho civil y fiscal, las consultas suelen tener por objeto cuestiones relacionadas con la cobertura y condiciones de acceso a seguro privado médico, los requisitos para la constitución del patrimonio protegido así como sus ventajas fiscales, el procedimiento para la obtención de la incapacitación civil en sede judicial y las consecuencias que se derivan en caso de reconocerse, las donaciones y obligaciones fiscales en relación con la ley del mecenazgo, etc.*

*Finalmente, en lo que se refiere al derecho penal, las consultas pueden versar sobre posibles negligencias médicas o mala praxis o la posible responsabilidad penal de la empresa por incumplimiento de la normativa de prevención de riesgos”.*

Avalando estas indicaciones con los datos extraídos de los registros, estos reflejan que las materias más consultadas dentro de cada área, tanto para asociaciones como para usuarios, son las que siguen a continuación, ordenadas por frecuencia de consulta de las áreas de mayor a menor consulta:

- ❖ **En el área laboral y Seguridad Social:** Incapacidad laboral, en su mayoría (103 casos de los 228 identificados, esto es, el 45%) y prestación por hijo a cargo (49 de los casos, un 21%). También encontramos algunos casos consultantes por prestaciones contributivas y no contributivas (en total, 10 casos, el 4%). El resto de casos se clasifican como “otros”, en los cuales las consultas son tan particulares que no se pueden definir dentro de una categoría específica.
- ❖ **En el área administrativa:** Fundamentalmente las consultas están referidas a discapacidad y dependencia (42 de las 112 recogidas para esta categoría, el 38%), así como al acceso a medicamentos (17 consultas, el 15%) y a la derivación hospitalaria (15 consultas, el 13%). Con menor frecuencia, también se han recibido consultas referidas a otras ayudas locales o autonómicas asociadas a la situación de discapacidad, al ámbito educativo (ambas un 3% de las consultas administrativas) y al acceso a prestaciones sanitarias y accesibilidad (un 1%).  
En relación a las consultas de discapacidad y dependencia, los usuarios y usuarias solicitan información sobre los beneficios del reconocimiento de la discapacidad o la dependencia o las posibilidades de obtenerla en un caso concreto, o también sobre cómo recurrir contra una denegación tras haber solicitado la discapacidad o la dependencia, o cómo solicitar la revisión del grado concedido en ambos casos (22 consultas de discapacidad frente a 6 de dependencia, así como 14 consultas relacionadas con el reconocimiento o revisión del grado de discapacidad). Finalmente, se recibieron consultas clasificadas como “Otros” con temáticas tan particulares que no son clasificables.
- ❖ **En el área civil:** Con 55 consultas, este tipo de área recibe preguntas relacionadas con dos temas prioritarios, además de la común “Otros” (35%): cuestiones asociativas (35% de las consultas) y protección de datos (31% de las consultas de civil).
- ❖ **En el área penal:** Además de la categoría “Otros”, aquí se recogen fundamentalmente durante el año 2017 consultas sobre negligencias y mala praxis médica (8 consultas de 20, el 40%).

- En el área fiscal: Fundamentalmente orientado a cuestiones asociativas como las anteriormente mencionadas (69% de las consultas; 9 de 13). La categoría “Otros” representa el resto de las consultas, el 31%.



## Asociaciones más consultantes

Las asociaciones que, con más frecuencia, han solicitado este servicio son:

- Asociación Española de Cavernomas (6%)
- DEBRA (4%)
- Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (4%)

Estos datos, con pequeñas cifras, reflejan una gran variedad en la muestra recogida, en lo referente las asociaciones que hacen uso de los servicios de asesoría jurídica mediante la consulta para información y asesoramiento.

## Análisis de consultas al SAJ y áreas, por Comunidades Autónomas

Asimismo, la procedencia autonómica de aquellas personas y asociaciones desde donde se realizan las consultas es, con mayor frecuencia:

1. Comunidad de Madrid (44%)
2. Andalucía (12,6%)
3. Comunidad Valenciana (12%)

Las sigue Cataluña, con el 9,3% de las consultas recibidas procedentes de esta Comunidad.

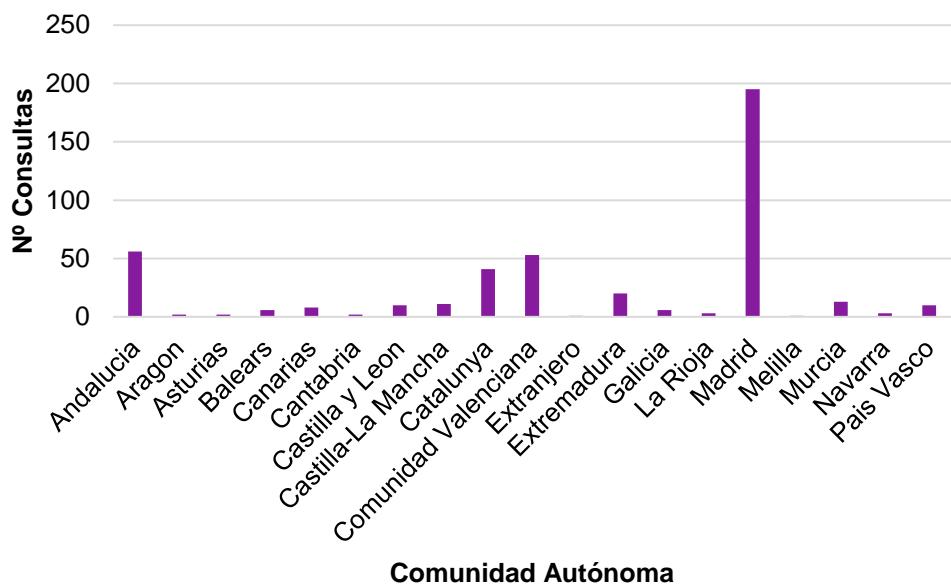


Tabla 18. Nº Consultas, por Comunidades Autónomas

Tras un análisis cruzado entre la variable “Comunidad Autónoma de procedencia” y “área de consulta”, se verifica la correlación entre ambas, esto es, existe una relación entre la Comunidad Autónoma de procedencia y el tipo de consulta que se realiza o necesidades detectadas<sup>12</sup>.

En relación a las Comunidades Autónomas donde se reciben más demanda de asesoramiento jurídico:

- La Comunidad Autónoma que tiene, proporcionalmente, más demandas de asesoramiento jurídico relacionado con cuestiones civiles (cuestiones asociativas y protección de datos) fue la Comunidad Valenciana (19%), seguida de Cataluña (13%).

<sup>12</sup> ANEXOS: TABLA SIGNIFICATIVIDAD ESTADÍSTICA ENTRE LA VARIABLE “COMUNIDAD AUTÓNOMA DE PROCEDENCIA” Y “ÁREA DE CONSULTA”.

- La Comunidad Autónoma en la que más necesidad de asesoramiento jurídico se ha detectado, de manera proporcional, relacionado con cuestiones de tipo fiscal es Cataluña (5%).
- La Comunidad Autónoma cuya proporción de consultas sobre cuestiones de tipo penal es mayor es: la Comunidad Valenciana (6%).
- En relación a las cuestiones de tipo laboral, la Comunidad Autónoma donde se ha detectado una proporción mayor de consultas es Cataluña (56% de las consultas, más de la mitad de las recibidas), seguida de la Comunidad de Madrid (35%, más de un tercio). Ambas con consultas de incapacidad laboral, fundamentalmente.
- Relacionado con lo anterior, y para asuntos de seguridad social, la Comunidad Autónoma con más proporción de este tipo de consultas ha sido, con diferencia, Andalucía (20%), con consultas, fundamentalmente, de prestación por hijo a cargo.
- Para cuestiones relativas a las asociaciones, la Comunidad Autónoma con mayor proporción de consultas ha sido la Comunidad de Madrid (16% de las consultas recibidas), influido por tener un importante tejido asociativo.
- Finalmente, en el terreno administrativo, la Comunidad Autónoma con mayor proporción de consultas es la Comunidad Valenciana (34%), seguida de la Comunidad de Madrid (25%, un cuarto de las consultas) y, a poca distancia, Andalucía (23%), esta última con consultas relacionadas con discapacidad y derivaciones hospitalarias, de forma clara. En la Comunidad de Madrid las consultas están más orientadas a Acceso a medicamentos y discapacidad y, en el caso de la Comunidad Valenciana, a derivación hospitalaria y medicamentos.

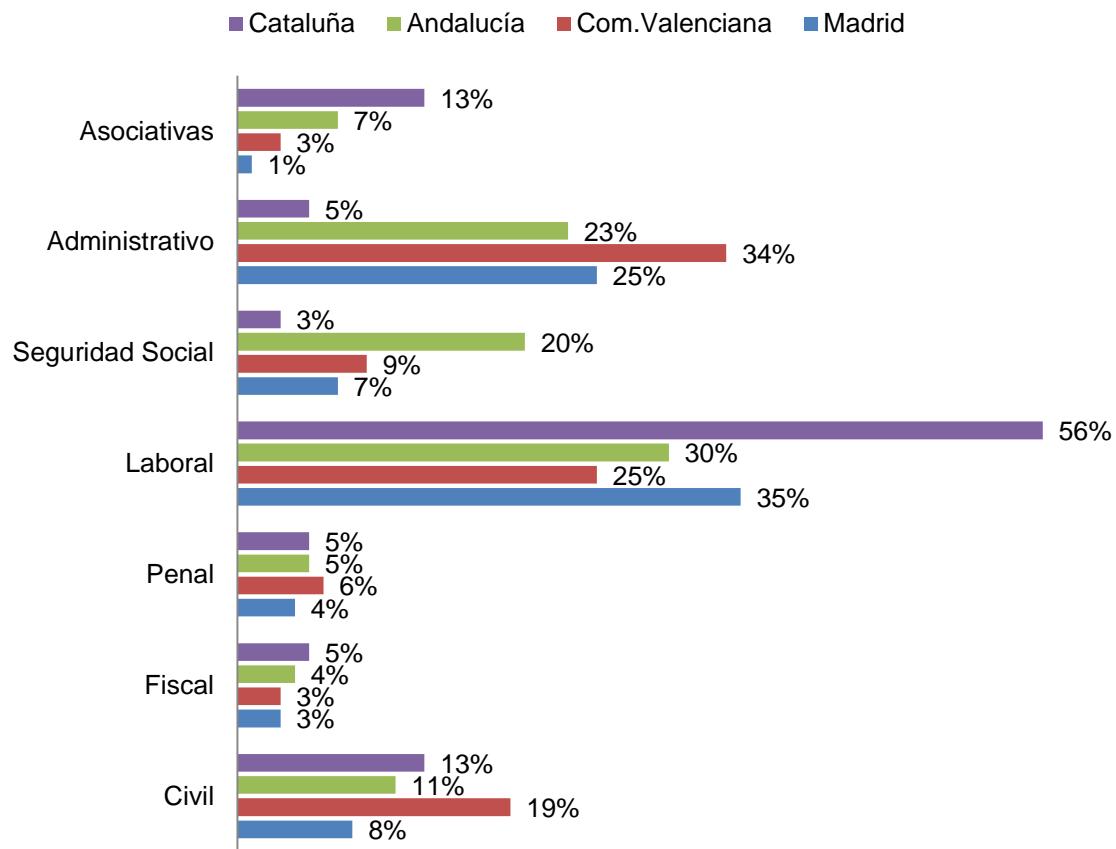


Tabla 19. % Tipos de consultas, por Comunidades Autónomas

## ANÁLISIS DE NECESIDADES ESPECÍFICAS DE LAS ASOCIACIONES

### 1. Asociación de afectados de Neurofibromatosis (AANF)

#### ¿Qué es la Neurofibromatosis (Nf)?

Dado que existe una gran diversidad de Tipos de Neurofibromatosis, lo cual dificulta una descripción generalizada en Orphanet<sup>13</sup>, se recoge la información o descripción sobre la enfermedad que presenta la asociación de Neurofibromatosis en su página web.

“Las neurofibromatosis (Nf) son un grupo de enfermedades originadas por una alteración genética que provoca un crecimiento descontrolado de tumores.

Se manifiestan como consecuencia de una alteración genética que puede ser hereditaria (transmitida por alguno de los progenitores) o una alteración espontánea nueva (“de novo”). Actualmente se considera que el 50% de los casos diagnosticados de Nf son de mutación espontánea.

Esta afectación se considera de baja prevalencia (o “rara”) porque afecta a menos de 1 de cada 2.000 habitantes. Por ejemplo, se calcula que la Nf1 afecta a 1 de cada 3.000 personas y la Nf2 a 1 de cada 40.000. Dentro de las enfermedades minoritarias, las Nf son muy frecuentes.

Se trata de una enfermedad crónica que necesita una supervisión, al menos anual. Al ser una enfermedad genética, se trata de una enfermedad que acompañará siempre al afectado.

Las Nf presentan un patrón de herencia autosómica dominante, esto quiere decir que en caso de que uno de los progenitores presente la enfermedad, el embrión tiene el 50% de posibilidades de heredarla. Este porcentaje se da con cada embarazo.

No existen factores de riesgo que aumenten o disminuyan esta probabilidad. No hay que olvidar que existe la remota posibilidad de presentar la enfermedad por mutación de novo, esto quiere decir que, aunque ninguno de los progenitores esté afectado, 1 de cada 3.000 casos que presenta Nf debido a una mutación propia.

Los pacientes con Nf pueden presentar diferentes manifestaciones clínicas, entre las que se incluyen manchas cutáneas café con leche, pecas axilares, inguinales y submamarias (efélides), neurofibromas en la piel, nódulos de Lisch en el iris. La variabilidad entre afectados es muy amplia, incluso si pertenecen a la misma familia. Se han descrito algunas complicaciones asociadas a las Nf como tumores del sistema nervioso, problemas de crecimiento, dificultades de aprendizaje, epilepsia, sordera, ceguera o riesgo incrementado de tumores malignos”.

#### Sobre la asociación

Se trata de la única asociación nacional dedicada a la Nf y a la mejora de la calidad de vida de los afectados y afectadas. La Asociación pretende disminuir el impacto de la Nf, mejorar la calidad de vida de los afectados y afectadas y encontrar un tratamiento eficaz.

<sup>13</sup> ¿Qué es Orphanet? Orphanet es un recurso único que reúne y mejora el conocimiento sobre las enfermedades raras para mejorar el diagnóstico, la atención y el tratamiento de los pacientes con enfermedades raras. Orphanet tiene como objetivo proporcionar información de alta calidad sobre enfermedades raras, y garantizar un acceso equitativo al conocimiento a todas las partes interesadas. Orphanet también mantiene la nomenclatura Orphanet sobre enfermedades raras (número ORPHA), esencial en la mejora de la visibilidad de las enfermedades raras en los sistemas de información sanitarios y de investigación. (<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>)

Por ello, los objetivos estratégicos que la asociación afirma tener en su página web son:

- Conseguir el acceso a un diagnóstico certero y asequible a todos los afectados, un seguimiento médico especializado y la designación de unidades/centros de referencia.
- Proporcionar atención, intervención psicológica y asistencia social especializada.
- Mejorar la autonomía de los afectados, evitar el aislamiento y promover la integración social y laboral.
- Fomentar el bienestar escolar y prevenir el fracaso académico de los niños y adolescentes afectados.
- Ofrecer un servicio de alcance nacional a través del uso de las nuevas tecnologías.
- Visibilizar la enfermedad y crear conciencia social.
- Apoyar la investigación de la Nf y fomentar la transferencia del conocimiento científico actualizado a los afectados, sus familiares y los profesionales dedicados al tema.
- Encontrar un tratamiento eficaz para la Nf.
- Hacer de la sede un punto de encuentro para los afectados.

Entre enero y junio de 2017, la asociación recibió un total de 207 consultas procedentes de todo el territorio español relacionadas con los objetivos de la asociación:

- Facilitar la información de la que disponemos a los afectados, contribuyendo así a una mejor orientación.
- Aliviar la ansiedad y la angustia de afectados y familiares a través de la información necesaria.
- Favorecer la integración social de los afectados.
- Generar concienciación social sobre las necesidades de los afectados de Nf.
- Mejorar la calidad de vida de familiares y enfermos.

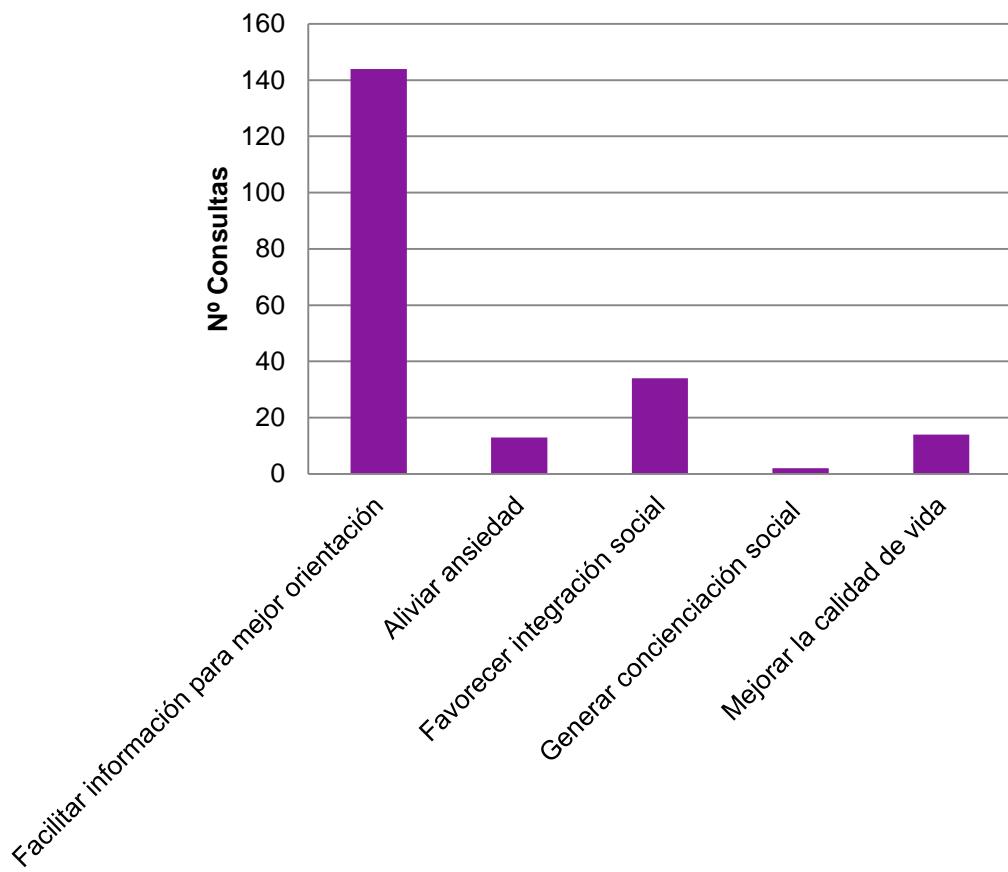


Tabla 20. Nº de consultas orientadas a los objetivos principales de la asociación de afectados por Neurofibromatosis

De nuevo, las principales consultas están orientadas a la necesidad de información para mejorar la orientación de los y las profesionales hacia las personas afectadas, así como para favorecer la integración social de los mismos.

Por otro lado, el principal canal a través del cual se han tramitado las consultas a la asociación ha sido el correo electrónico (43%), seguido de la web de la asociación (41%) y, después, el teléfono (13%). Esto es, los canales de contacto convencionales.

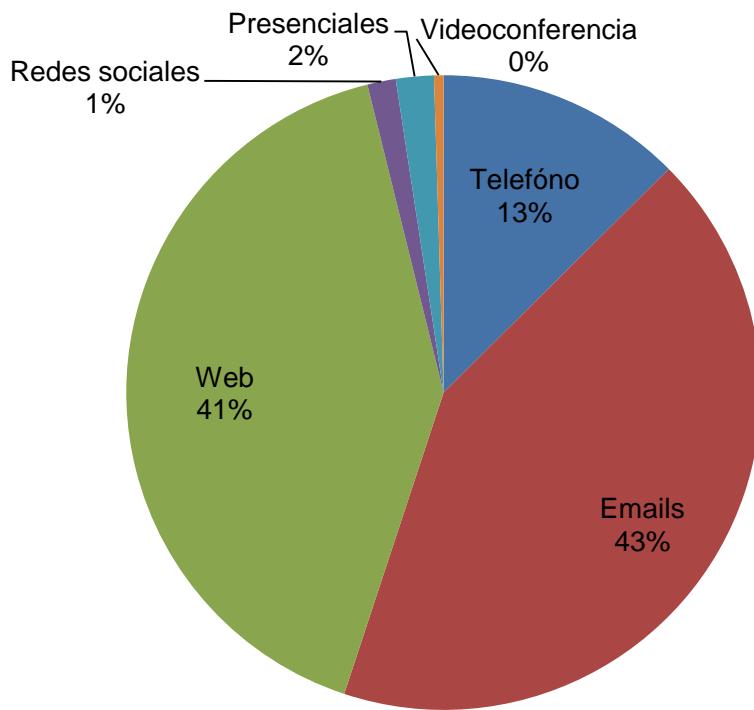


Gráfico 3. % de canales a través de los cuales se han puesto las personas afectadas en contacto con la asociación

## 2. Asociación de Esclerodermia Castellón (ADEC)

### ¿Qué es la Esclerodermia?

Orphanet define la Esclerodermia como “un trastorno autoinmune poco frecuente del tejido conectivo, caracterizado por un endurecimiento anormal de la piel y, en ocasiones, también de otros órganos. Se clasifica en dos formas principales: la esclerodermia localizada y la esclerosis sistémica (SSc), distinguiéndose en esta forma tres subtipos distintos: la esclerosis sistémica cutánea difusa (dcSSc), la esclerosis sistémica cutánea limitada (lcSSc) y la esclerosis sistémica limitada (ISSc) (consulte estos términos). Su prevalencia se estima en 1-9/100.000 para la esclerodermia localizada, y en 1/6.500 de los adultos para la esclerosis sistémica. La enfermedad afecta predominantemente a las mujeres, con una relación mujer:hombre de 4:1. La esclerodermia localizada se caracteriza por una fibrosis de la piel, que ocasiona placas (morfia) o bandas escleróticas (esclerodermia lineal). En la esclerodermia sistémica existe una afectación generalizada caracterizada por fibrosis y obstrucción vascular cutánea y visceral, afectando pulmones, corazón y aparato digestivo. La causa exacta de la esclerodermia es desconocida. Se considera que esta enfermedad es secundaria a una reacción autoinmune que provoca una superproducción localizada de

colágena. En algunos casos, se ha asociado con la exposición a productos químicos. Se han implicado factores genéticos e infecciosos como posibles agentes causales”<sup>14</sup>.

## Sobre la asociación

La Asociación de Esclerodermia de Castellón tiene una trayectoria de 18 años de experiencia en el ámbito de la de las personas con esclerodermia y sus familiares. A lo largo de estos años la asociación ha ido creciendo, tanto a nivel cuantitativo como cualitativo, aumentando por un lado las personas afectadas que forman parte de esta entidad, así como las personas sensibilizadas con la misma que colaboran de forma activa y pasiva con la asociación. Por otro lado, han ido aumentando los servicios, y prestaciones de la asociación, ofrecidos a este colectivo y sus familiares, ya que se han mejorado y adaptado las actividades a las demandas y necesidades de las personas asociadas.

Ante la realidad descrita, el SIO para la Esclerodermia se presenta como un recurso de atención y apoyo para las personas afectadas por Esclerodermia y sus familiares a través del cual se está facilitando el proceso de comprensión y aceptación de la enfermedad, dando una respuesta a las demandas planteadas por este colectivo.

A través del servicio se ayuda a mejorar el bienestar, a aumentar la autonomía personal y a mejorar el proceso de integración y participación social.

Durante el año 2017, la asociación recibió 142 consultas de primeras atenciones, así como 27 de seguimiento de casos.

En relación a las 142 consultas de primeras atenciones, las principales necesidades detectadas fueron enfocadas, respondiendo a la dinámica general, a la información. En este caso, las principales necesidades de información estaban más orientadas a la discapacidad y la dependencia, por las características de la patología, así como a los obstáculos de la misma en su vida laboral y las opciones que tienen para tratar con esta circunstancia.

- ❖ Información sobre la enfermedad: 62 consultas
- ❖ Información sobre discapacidad, incapacidad laboral y dependencia: 38 consultas
- ❖ Información sobre centros de referencia y/o expertos: 36 consultas
- ❖ Contacto con otras personas afectadas: 6 consultas

---

<sup>14</sup>

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=39&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=esclerodermia&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=Esclerodermia&title=Esclerodermia&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=39&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=esclerodermia&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Esclerodermia&title=Esclerodermia&search=Disease_Search_Simple)

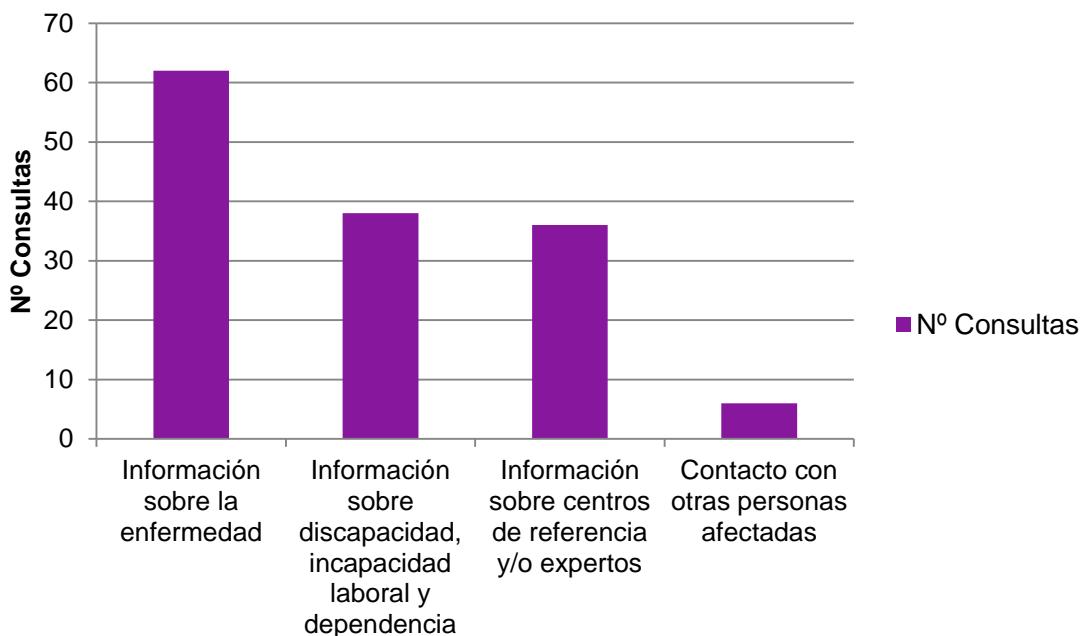


Tabla 21. Nº de consultas realizadas como primeras atenciones a la asociación, por tipos

En relación a la presentación de las demandas, 49 usuarios del servicio eran personas afectadas, 23 eran familiares y 45 socias afectadas.

### 3. Asociación extremeña de fibrosis quística (AEFQ)

#### ¿Qué es la Fibrosis Quística (FQ)?

Orphanet define la Fibrosis quística como “el trastorno genético más común entre los niños caucásicos. La incidencia es variable: es mucho menos común en las poblaciones asiáticas y africanas que en las europeas y norteamericanas, con variación dentro de cada país. Se desconoce la prevalencia exacta en Europa, pero se estima que se sitúa entre 1/8.000 y 1/10.000 individuos.

Es una enfermedad crónica y generalmente progresiva, que suele aparecer durante la infancia temprana o, más raramente, en el nacimiento (íleo meconial). Cualquier órgano interno puede verse afectado, aunque las principales manifestaciones afectan al aparato respiratorio (bronquitis crónica), al páncreas (insuficiencia pancreática, diabetes del adolescente y ocasionalmente pancreatitis) y, más raramente, al intestino (obstrucción estercorácea) o al hígado (cirrosis). La forma más común de FQ se asocia a síntomas respiratorios, a problemas digestivos (esteatorrea y/o estreñimiento) y a anomalías del crecimiento pondero-estaturales. La mortalidad y morbilidad dependen del grado de afectación broncopulmonar. La esterilidad masculina es un rasgo frecuente. También se han registrado formas tardías, que generalmente son de gravedad intermedia o monosintomáticas<sup>15</sup>.

15

[https://www.orpha.net/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=49&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=fibrosis-quistica&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=Fibrosis-quistica&title=Fibrosis-quistica&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=49&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=fibrosis-quistica&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Fibrosis-quistica&title=Fibrosis-quistica&search=Disease_Search_Simple)

## Sobre la actuación de la asociación

Con el SIO se pretende la puesta en marcha de actuaciones que minimicen en lo posible el impacto de la enfermedad, en las distintas etapas de la vida de la persona con FQ.

Actuaciones que se concretan en:

- Acogida de las personas con FQ y/o sus familiares.
- Información sobre la enfermedad y servicios que se prestan en la entidad.
- Atención social: intervención socio-familiar.
- Orientación de recursos socio-sanitarios en la Comunidad Autónoma y a nivel nacional.
- Gestión y tramitación de prestaciones socio-sanitarias.
- Coordinación con profesionales socio-sanitarios.
- Fomento del asociacionismo.

El programa de integración social constituye el trabajo básico de atención a las personas con FQ desde la asociación y a través de la cual se ofrecen recursos y actividades necesarias de atención, orientación, asesoramiento e información tanto a nivel psicológico como social.

Desde el programa se pretende apoyar a las familias con miembros afectados por una discapacidad, en la información, asesoramiento, orientación e intervención que les permita tener acceso a los servicios sociales básicos y especializados, a aquellas entidades y organismos que encaminan su quehacer diario a la integración de las personas con discapacidad y poder hacer real el pleno desarrollo personal y social de las personas con FQ.

Las principales consultas y actuaciones realizadas a partir de las mismas en la asociación extremeña de fibrosis quística, de las que participaron 100 usuarios, estuvieron orientadas durante el 2017 a:

- Información sobre la enfermedad de fibrosis quística y resto de enfermedades raras en coordinación con el grupo de trabajadores sociales a nivel nacional.
- Asesoramiento sobre recursos existentes (asociaciones, centros, especialistas).
- Facilitar que personas afectadas por la misma patología o grupo de patologías puedan contactar e intercambiar experiencias.

Esto es, se detectan fundamentalmente necesidades de información básica, en la línea de las necesidades analizadas para el resto de asociaciones, así como de evitar el sentimiento de aislamiento o de soledad ante la patología, buscando casos similares y referencias.

## 4. Asociación de familiares y afectados de lipodistrofias (AELIP)

### ¿Qué son las Lipodistrofias?

Al igual que la Neurofibromatosis, existe una diversidad de situaciones en función de la Lipodistrofia que se tenga, lo cual se traduce en descripciones diferentes en Orphanet. Para obtener una definición general acerca de las mismas, se recoge la información que presenta la asociación.

Se recoge en la página web de la asociación que “las lipodistrofias son un conjunto de enfermedades que se caracterizan por una pérdida de tejido adiposo. Se puede realizar una clasificación en función de su etiología, siendo, atendiendo a sus causas, congénitas (o familiares) y adquiridas, o según su localización anatómica, generalizadas, parciales o localizadas.

Las lipodistrofias de carácter familiar son muy poco frecuentes y extremadamente raras, con una prevalencia estimada de 1:200.000-1:1.500.00, lo que supone que sean difíciles de diagnosticar correctamente y, en consecuencia, tratar adecuada y eficientemente. Una característica común a la mayoría de lipodistrofias es la predisposición a padecer diabetes mellitus, dislipemia (generalmente hipertrigliceridemia) y enfermedades cardiovasculares.

El abordaje terapéutico de las lipodistrofias tiene una doble vertiente, por un lado, la prevención y tratamiento de los trastornos metabólicos y cardiovasculares asociados, y por otro, el tratamiento cosmético producido por la pérdida y/o cúmulo de tejido adiposo”.

### **Sobre la asociación**

El servicio de información sobre Lipodistrofias pretende dar respuesta a consultas de familiares, personas afectadas y profesionales relacionadas en el ámbito de las lipodistrofias.

La asociación ha desarrollado un dispositivo de referencia internacional para las personas diagnosticadas con cualquier tipo de lipodistrofia, sus familias y cuidadores y los colectivos y entidades implicadas, que proporcione información, orientación y consejo inmediato sobre la misma y las posibles alternativas de afrontamiento y tratamiento que procedan.

La asociación de familiares y afectados de lipodistrofias, durante el año 2017, otorgó información y asesoramiento presencial, telefónico y online a un total de 50 pacientes, familiares y profesionales. Además, también registraron un total de 50 casos nuevos y apoyaron para la tramitación de recursos a 15 usuarios.

Las consultas son directas y suelen buscar información clave sobre: diagnósticos, expertos de referencia, acceso a medicamentos, valoraciones de discapacidad, solicitud de ayudas y servicio de apoyo psicológico.

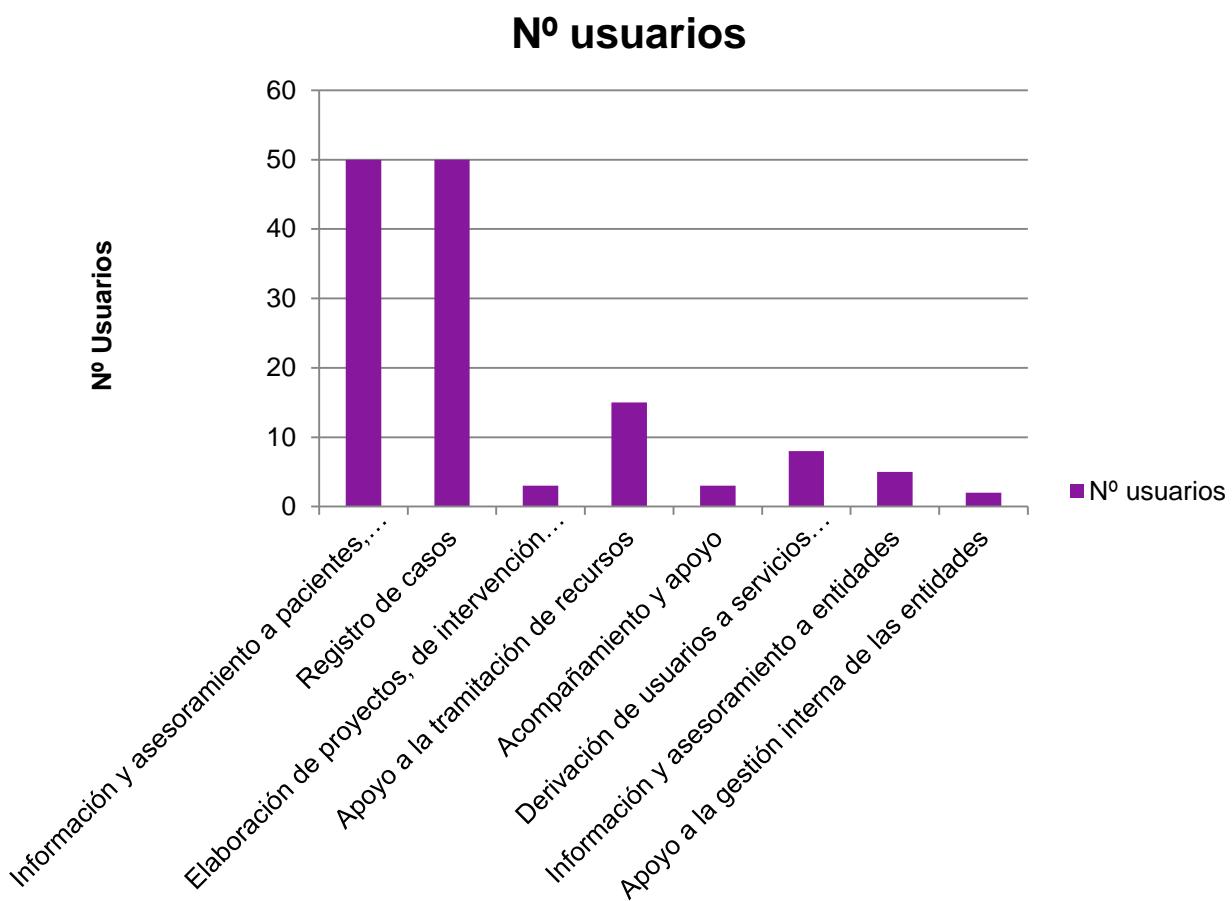


Tabla 22. Nº de usuarios beneficiados de las actuaciones realizadas por la asociación

## 5. Asociación Española Síndrome de Sjögren (AESS)

### ¿Qué es el Síndrome de Sjögren?

Dado que la descripción de la enfermedad se está elaborando desde el portal Orphanet, y está en curso, el presente informe se apoya en la información de la asociación acerca de la patología. La asociación recoge: “El síndrome de Sjögren es una enfermedad Autoinmune y Sistémica. Autoinmune porque el sistema inmunitario del cuerpo, encargado de defenderle de las agresiones externas reacciona, por causas desconocidas, contra su propio organismo, así se producen los llamados “autoanticuerpos” y la lesión de estas glándulas. Además, es una enfermedad sistémica porque, además de los síntomas de sequedad, la enfermedad puede afectar a cualquier órgano del cuerpo y producir una gran variedad de síntomas.

Como los diversos síntomas y manifestaciones no siempre aparecen en todos los pacientes, el Síndrome de Sjögren puede ser una enfermedad difícil de diagnosticar, ya que estas manifestaciones pueden haber sido valoradas de forma individual por especialistas distintos, en lugar de ser evaluadas en conjunto como una enfermedad.

Es una enfermedad crónica de progresión muy lenta en el tiempo, por esta causa, puede haber un período de hasta 10 años entre el comienzo de los síntomas y el diagnóstico de la enfermedad”.

### **Sobre la asociación**

Es una organización sin fines de lucro, constituida en 1995 y declarada de Utilidad Pública en el año 2009. Se crea por la necesidad de hacer frente común a las carencias de tipo informativo en el área sanitaria, social y personal que padecen los afectados por el Síndrome de Sjögren, sus familiares y allegados para acceder a una asistencia y control sanitario especializado. Entre sus objetivos destacan: informar y formar al paciente en el conocimiento de la enfermedad; promover, potenciar y desarrollar proyectos de investigación, iniciativas que faciliten el diagnóstico, la adopción de medidas higiénicas y terapéuticas para el autocuidado y manejo de la enfermedad, a nivel individual y social, y campañas de sensibilización; apoyar y orientar a pacientes, familiares, conocidos, investigadores, otras asociaciones de pacientes...

La asociación registra un total de 162 usuarios que se beneficiaron durante el año 2017 del servicio de información y orientación.

### **6. Asociación Nacional Síndrome de Apert y otras Craneosinostosis Sindrómicas**

#### **¿Qué es la Craneosinostosis?**

Desde la fuente de Orphanet, se recoge que la craneosinostosis “en la fusión prematura de una o más suturas craneales, dando lugar a una forma irregular de la cabeza. Se puede dividir en diversos subgrupos, la mayor distinción se hace entre la forma primaria y la secundaria y entre la forma aislada y la sindrómica. La prevalencia es de 1/2000 - 1/2500 recién nacidos vivos. La mayor parte de los casos son evidentes durante el periodo neonatal. En ocasiones se detecta prenatalmente mediante ecografía, o puede pasar desapercibida hasta tarde en la infancia. Un defecto primario en la osificación de la capa mesenquimal del cráneo juega un papel importante en la etiología de la craneosinostosis primaria. Muchas de las formas sindrómicas (Apert, Carpenter, Crouzon, tipos de Muenke) se deben a mutaciones en uno de los genes FGFR. Mutaciones en el gen TWIST se han identificado en el síndrome de Saethre-Chotzen. Mutaciones en MSX2 son causantes de los tipos Boston de craneosinostosis. La herencia autosómica dominante ha sido identificada en la mayoría de las formas sindrómicas de craneosinostosis. Existe un alto porcentaje de pacientes que muestran mutaciones espontáneas nuevas. Es conocido el mosaicismo en la línea germinal, y este hecho debe ser discutido con la familia. A menudo las formas no sindrómicas siguen un patrón de herencia no mendeliano. La craneosinostosis da lugar a la aparición de rasgos muy heterogéneos, todos ellos caracterizados por deformidades craneales, además de la posible afectación de la cara y extremidades en las formas sindrómicas. Los niños que padecen formas sindrómicas (por ejemplo, el síndrome de Apert) pueden presentar un grado variable de retraso psicomotor. No existe ningún tratamiento médico para detener la osificación temprana de las suturas craneales. Los niños con craneosinostosis pueden requerir tratamiento quirúrgico”<sup>16</sup>.

---

<sup>16</sup>

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=792&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=Craneosinostosis&Disease\\_Disease\\_Se](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=792&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Craneosinostosis&Disease_Disease_Se)

## Sobre la asociación

Los objetivos que la Asociación Nacional Síndrome de Apert y otras Craneosinostosis Sindrómicas (**APERTcras**) persigue están señalados en sus estatutos:

- Promover el conocimiento científico de los Síndromes Genéticos Craneofaciales como Síndrome de Apert, Crouzon, Pfeiffer, Saethre-Chotzen, entre otros.
- Contribuir al tratamiento y rehabilitación física, psicológica y social de los enfermos afectados y sus familiares.
- Dar información, asesoramiento, orientación y apoyo a las familias.
- Colaborar con cuantas instituciones persigan objetivos análogos.
- Promoción y realización de todas cuantas actividades estén encaminadas a la mejora de la calidad de vida de los niños afectados por dichos síndromes.

La intervención que desde la Asociación Nacional Síndrome de Apert y otras Craneosinostosis Sindrómicas (**APERTcras**) se realiza en colaboración con los Profesionales Sanitarios, Administración, Investigadores, etc.... tiene como objetivo ofrecer un respuesta integral a la realidad de los afectados, centrándose en tres ejes fundamentales: intervención directa con afectados y sus familias; intervención indirecta con afectados y profesionales; fomento y desarrollo de las relaciones institucionales con diferentes.

La asociación declara haber registrado durante el año 2017 un total de 95 consultas, de manera telefónica y por correo electrónico, de las cuales:

- 68 de estas consultas han sido realizadas por afectados o familiares.
- 3 por estudiantes.
- 24 por profesionales de diferentes ámbitos que han requerido información.

## 7. Asociación Andaluza de Hemofilia (ASANHEMO)

### ¿Qué es la Hemofilia?

“La hemofilia es una enfermedad genética caracterizada por hemorragias espontáneas o prolongadas debidas a la deficiencia de los factores VIII o IX. La incidencia anual es de 1 entre 5.000 nacimientos en varones y la prevalencia en la población se estima en 1 entre 12.000. La hemofilia afecta a los varones, pero las mujeres portadoras de la mutación también pueden presentar una forma minoritaria de la enfermedad. En general, la aparición de la enfermedad ocurre cuando los niños afectados aprenden a andar. La gravedad de las manifestaciones clínicas depende de la magnitud de la deficiencia de los factores de coagulación. Si la actividad biológica del factor de coagulación es inferior a 1%, la hemofilia es grave y se manifiesta con hemorragias espontáneas frecuentes y sangrados anormales como resultado de heridas leves o después de cirugía o extracciones dentales (hemofilia grave A y B; ver estos términos). Si la actividad biológica del factor de coagulación está comprendida entre 1 y 5%, la hemofilia es moderada, con sangrados anormales después de heridas leves, cirugía o extracciones dentales, pero raramente con

hemorragias espontáneas (hemofilia moderada grave A y B; ver estos términos). Si la actividad biológica del factor de coagulación está entre 5 y 40%, la hemofilia es leve con sangrados anormales como resultado de heridas leves, o después de cirugía o extracciones dentales pero sin hemorragias espontáneas (hemofilia leve A y B; ver estos términos). Los sangrados se localizan habitualmente en las articulaciones (hemartrosis) y en los músculos (hematomas), pero pueden implicar cualquier localización después de un traumatismo o lesión. Las hematurias espontáneas, bastante frecuentes, son un signo característico de la enfermedad. La hemofilia se transmite de manera recesiva ligada al X y alrededor del 70% de pacientes hemofílicos tienen un historial familiar positivo para la enfermedad. La enfermedad está causada por mutaciones en el gen F8 (Xq28), que codifica para el factor de coagulación VIII, o en el gen F9 (Xq27), que codifica para el factor de coagulación IX, implicados en la hemofilia de tipos A y B, respectivamente (ver estos términos). El diagnóstico se basa en análisis de coagulación, los cuales revelan un tiempo de coagulación de la sangre prolongado. Los análisis específicos del nivel de los factores VIII y IX, permiten determinar el tipo de hemofilia y su gravedad. El diagnóstico diferencial debe incluir la enfermedad de von Willebrand (ver este término) y otras anomalías de la coagulación que impliquen un tiempo de coagulación de sangre prolongado. El diagnóstico prenatal es posible mediante los análisis moleculares de muestras de vellosidades coriónicas. Los análisis del nivel de los factores de coagulación también pueden realizarse sobre muestras de sangre venosa del cordón umbilical. El tratamiento es sustitutivo (derivados plasmáticos o productos alternativos derivados de la ingeniería genética recombinante). Pueden administrarse después de una hemorragia o como prevención a los sangrados (tratamiento profiláctico). La complicación más frecuente es la aparición de anticuerpos dirigidos contra el factor de coagulación administrado, inhibiendo su acción (anticuerpos inhibidores). Las intervenciones quirúrgicas, en particular la cirugía ortopédica, pueden realizarse, pero deben llevarse a cabo en centros especializados. La evolución histórica de la hemofilia grave no tratada es mortal durante la infancia o adolescencia. El tratamiento incorrecto o insuficiente de los hematomas y hemartrosis recurrentes conduce a una discapacidad motora muy invalidante asociada a rigidez, deformación articular y parálisis. Sin embargo, los actuales enfoques de tratamiento permiten evitar estas complicaciones y tener pronósticos más favorables. La evolución será mejor en aquellos pacientes que reciban una terapia sustitutiva temprana y bien adaptada a su evolución clínica”<sup>17</sup>

## Sobre la asociación

La Asociación Andaluza de Hemofilia (ASANHEMO) se constituye en el año 1990 como Entidad no gubernamental sin ánimo de lucro con el objetivo de apoyar desde una perspectiva bio-psico-social a las personas afectadas de hemofilia u otras coagulopatías congénitas y su entorno familiar.

La asociación trabaja para contribuir a la mejora de la calidad de vida de las personas con hemofilia, portadoras y sus familias, a través de sus servicios de atención y por medio de la realización de actividades que promueven los intereses del colectivo, con la planificación organización y ejecución de proyectos que persiguen la integración y participación social de los socios y socias. Para ello consideran necesaria la implantación en Asanhemo de un

<sup>17</sup>

[https://www.orpha.net/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=646&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=Hemofilia&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=Hemofilia&title=Hemofilia&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=646&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Hemofilia&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Hemofilia&title=Hemofilia&search=Disease_Search_Simple)

servicio de información y valoración para dar a conocer la enfermedad en su conjunto y resolver todas aquellas dudas que se plantean cuando son diagnosticados.

La asociación tiene un teléfono de consultas para aquellos usuarios y usuarias que necesitan saber algo sobre la enfermedad, tanto aspectos médicos y sociales.

A través de esta vía se atendieron en 2017 un total de 352 usuarios, el mismo número de casos registrados de los que se hizo seguimiento.

Además, se apoyó a la gestión de los recursos en un total de 301 casos, se mantuvo informadas a las personas socias (460 usuarios) de todas las actividades, noticias o recursos que les pudiesen interesar y se favorecieron acciones que facilitaron la relación médico paciente mediante una coordinación con los servicios sanitarios de referencia (292 casos).

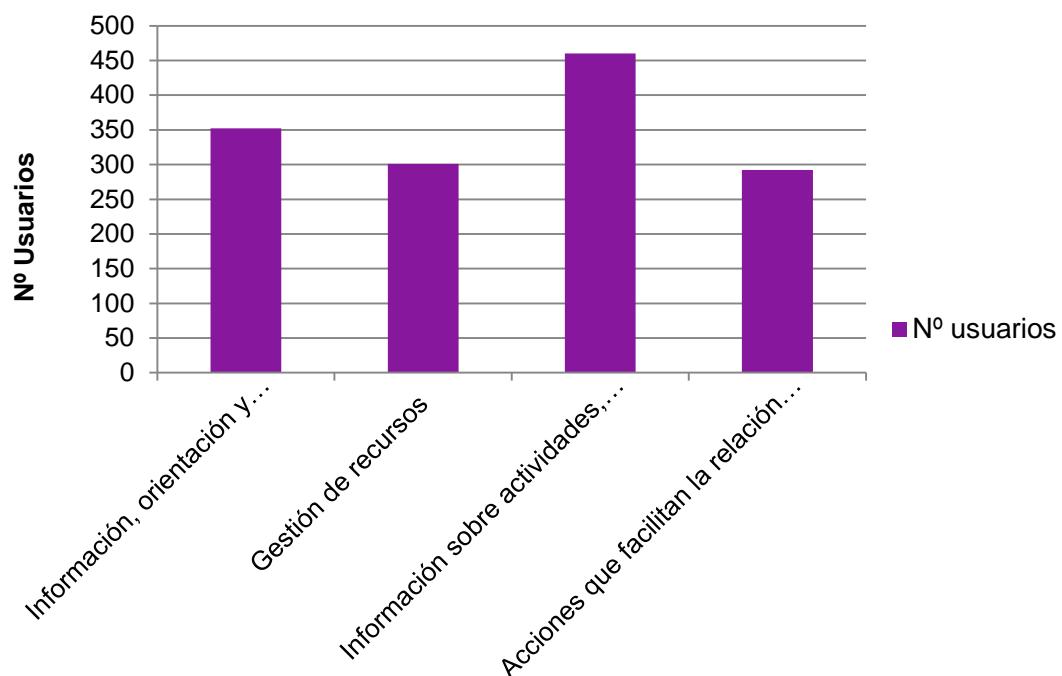


Tabla 23. N° de usuarios beneficiados de las actuaciones realizadas por la asociación

## 8. Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid

### Sobre la asociación

La Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid (Ashemadrid) es una asociación sin ánimo de lucro dedicada al apoyo de personas con hemofilia, von Willebrand y otras coagulopatías congénitas, portadoras de la enfermedad y sus familiares, residentes en la Comunidad de Madrid o que reciben tratamiento en el Hospital Universitario La Paz.

El objeto del Servicio, es informar y orientar en los aspectos tanto sociales como los relacionados con la enfermedad, es por lo que se trabaja en contacto permanente con el personal sanitario médicos hematólogos de la Unidad de Hemofilia del Hospital Universitario La Paz (médicos hematólogos, rehabilitadores, traumatólogos, psicólogo y personal de enfermería), Centro de referencia para las personas con hemofilia en la Comunidad de Madrid.

Las atenciones registradas por la asociación han sido, para el año 2017, un total de 285. La temática de la atención ha sido diversa, siendo los temas más demandados por los usuarios aquellos relacionados con la hemofilia u otras coagulopatías congénitas, a la discapacidad, ayudas económicas o técnicas y empleo principalmente. El resto de demandas han versado sobre los siguientes contenidos:

Voluntariado, aparcamiento personas con discapacidad, tratamientos de hemofilia, tarjeta sanitaria, viajar con factor, servicio de fisioterapia, información recién diagnosticados, cuota socio, discapacidad, actividades de la asociación, ayudas vivienda, solicitud DUE en colegio.

Por otro lado, 151 de las 285 consultas se han atendido vía correo electrónico, canal en el que destacarían las consultas sobre empleo. 92 de las consultas se han realizado por teléfono, por su parte, 37 presenciales y 5 visitas hospitalaria. El correo electrónico y las consultas sobre empleo destacan sobre el resto.

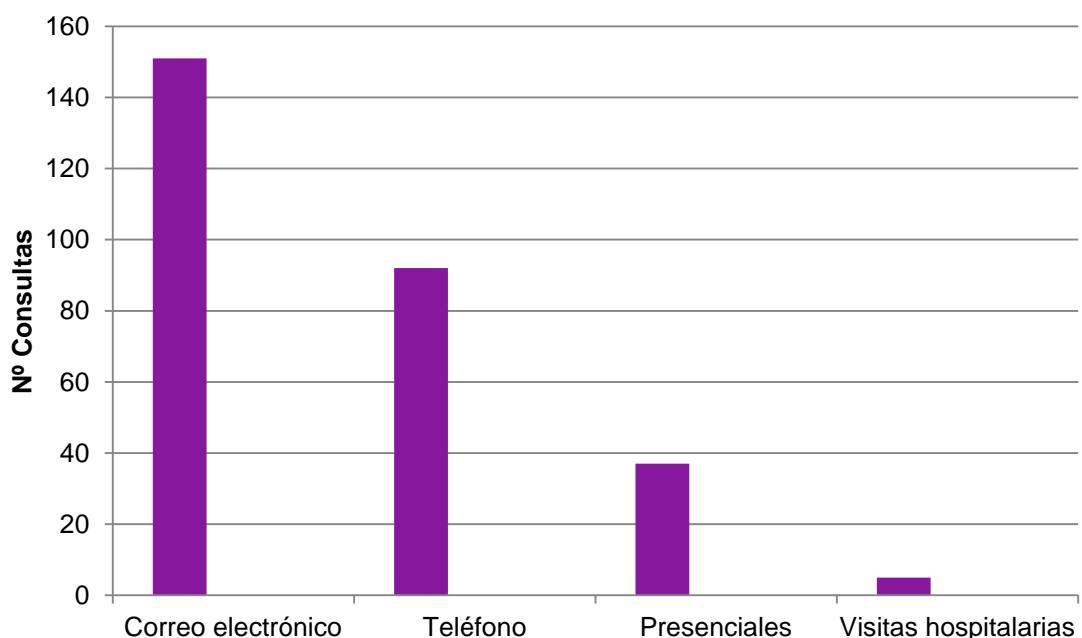


Tabla 24. Nº consultas por tipo de canal utilizado para ponerse en contacto con la asociación

## 9. Asociación de enfermedades raras D'GENES

### Sobre la asociación

La Asociación D'Genes está compuesta por afectados por una Enfermedad Rara, familiares y profesionales de varios ámbitos, con el propósito de crear un espacio socio-sanitario que

además sirva de intercambio y convivencia entre los interesados, además de promover la difusión y sensibilización sobre la problemática de salud pública que suponen las patologías poco frecuentes.

Su objetivo principal es emprender acciones que contribuyan a mejorar la calidad y esperanza de vida de los afectados y su entorno.

El total de consultas atendidas y recibidas por la asociación D'GENES el año 2017 (enero-agosto) fueron 155, de las cuales 57 fueron de forma presencial, 37 online y 61 por teléfono. La asociación responde a las siguientes necesidades, que son consultas habituales del SIO:

- ✿ Mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias ofreciéndoles una información fiable y de calidad
- ✿ Atender las consultas sobre enfermedades raras de pacientes, familiares, profesionales y cualquier persona que la requiera
- ✿ Crear un registro de atendidos que permita realizar un análisis de datos.
- ✿ El pasado año, identificaron nuevas enfermedades registradas: Síndrome de Susac, Síndrome de Tenorio, Síndrome de Whim, Síndrome de Zellweger, Trimethylaminuria, Síndrome de Hott-oram, Síndrome de Kabuki. Enfermedad de Norrie y delecciones y duplicaciones en cromosomas.
- ✿ Poner en contacto a pacientes afectados por la misma patología
- ✿ Localizar los recursos del ámbito asociativo de las ER
- ✿ Poner en contacto a los pacientes con asociaciones de referencia

Las patologías más frecuentes sobre las que se han realizado las consultas son: 15 casos sin diagnóstico, 4 sobre alteración en el cromosoma X y 4 sobre X Frágil.

Además se han atendido consultas de 8 provincias diferentes de España y consultas a través de redes sociales de Colombia, Guatemala y Argentina.

## 10. Asociación Andaluza de Esclerosis Lateral Amiotrófica - ELA Andalucía

### ¿Qué es la Esclerosis Lateral Amiotrófica?

Orphanet recoge la siguiente información sobre la enfermedad: "La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa caracterizada por una parálisis muscular progresiva que refleja una degeneración de las neuronas motores en el córtex motor primario, tracto corticoespinal, tronco encefálico y médula espinal.

La incidencia (1/50.000 como media aproximadamente) y prevalencia (alrededor de 1/20.000 como media) son relativamente uniformes en los países occidentales, a pesar de que el foco de mayor frecuencia se ha descrito en el Pacífico Occidental. La edad media de aparición para ELA esporádica es de alrededor de 60 años. En general, existe un ligero predominio masculino (la proporción de hombre y mujeres es de 1.5:1). Aproximadamente dos terceras partes de los pacientes con ELA típica presentan la forma espinal de la enfermedad (inicio con afectación de las extremidades). Esta forma se caracteriza por debilidad del músculo focal, de inicio distal o proximal en las extremidades superiores e inferiores. Progresivamente, puede desarrollarse una espasticidad en las extremidades atrofiadas y debilitadas, afectando a la destreza manual y a la marcha. Los pacientes en los que la enfermedad debuta con signos bulbares presentan generalmente disartria y

disfagia para sólidos o líquidos. Los síntomas en las extremidades pueden desarrollarse casi simultáneamente a los síntomas bulbares o, como sucede en la gran mayoría de casos, pueden ocurrir 1 o 2 años después. La parálisis es progresiva y provoca la muerte debida al fallo respiratorio a los 2-3 años (forma bulbar) o a los 3-5 años (forma espinal)"<sup>18</sup>.

## Sobre la asociación

La Asociación ELA Andalucía está compuesta por pacientes, familiares, amigos, personas voluntarias y personal contratado que aúnan esfuerzos para acompañar y ayudar a las familias afectadas por Esclerosis Lateral Amiotrófica de toda Andalucía, con el fin de mejorar la salud integral del paciente y la calidad de vida en el seno familiar.

Las consultas recibidas por la asociación fueron un total de 225 a lo largo del año 2017, así como 817 intervenciones a usuarios: 256 hombres y 561 mujeres, reflejándose, por tanto, el componente de género en este colectivo. Las mujeres representan el 69% de los usuarios de las intervenciones realizadas. Esto es, las mujeres son quienes más utilizan estos servicios para ellas mismas o para otras personas, por lo que se deduce de un registro mayor de hombres afectados en este año que de mujeres (305 frente a 295).

## Sexo de las personas que solicitaron las intervenciones

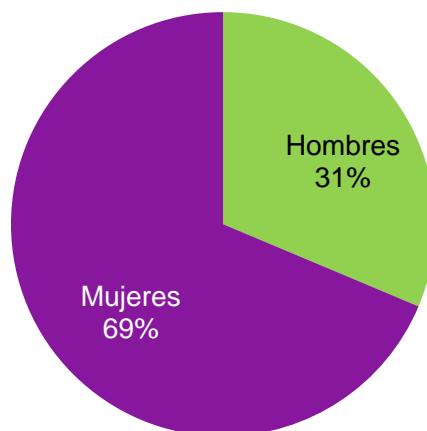


Gráfico 4. Sexo (%) de las personas que solicitaron las intervenciones a la Asociación

Entre las demandas identificadas por la asociación se encuentran: información sobre ELA, información sobre la asociación, información nada más recibir diagnóstico, atención psicológica, social y sanitaria, información sobre recursos sociales, sobre pensiones de invalidez, sobre sistemas alternativos y aumentativos de comunicación, orientación acerca

<sup>18</sup>

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=106&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=Esclerosis-lateral-amiotrofica&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%2oenfermedades=Esclerosis-lateral-amiotrofica&title=Esclerosis-lateral-amiotrofica&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=106&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Esclerosis-lateral-amiotrofica&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%2oenfermedades=Esclerosis-lateral-amiotrofica&title=Esclerosis-lateral-amiotrofica&search=Disease_Search_Simple)

de ayudas técnicas, banco de ayudas técnicas, sobre nutrición, deglución, sialorrea, sobre ensayos clínicos, genética, fisioterapia y logopedia.

También se recibieron consultas sobre: traqueotomía, una segunda opinión médica, talleres, cursos cuidadores/as, reuniones, jornadas, medicamentos, terapias alternativas, atención domiciliaria, cuidados paliativos, gestión/tramitación, vacaciones adaptadas, adaptación de la vivienda, residencia, respiro familiar, ayuda a domicilio, sobre vehículos, asesoría jurídica, etc.

Por otro lado, el canal a través del cual se han puesto en contacto los usuarios y usuarias de manera más frecuente ha sido el teléfono (741), seguido del Whatsapp (51), la atención directa (22) y el email (3).

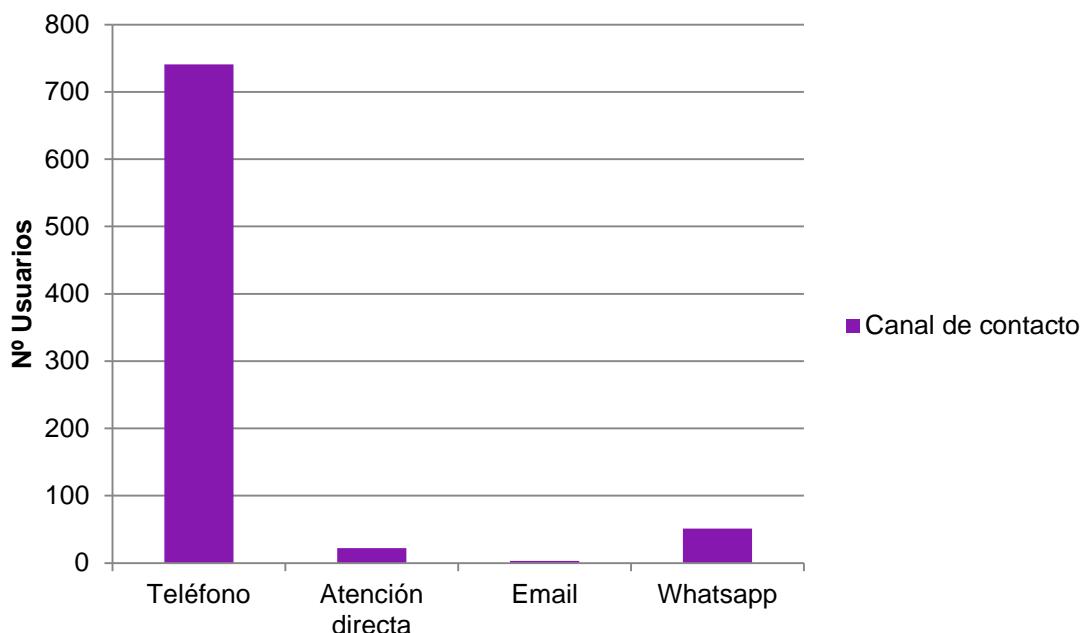


Tabla 25. Nº usuarios por tipo de canal utilizado para ponerse en contacto con la asociación

## 11. Asociación de Esclerosis Tuberosa de Madrid

### ¿Qué es la Esclerosis Tuberosa?

“La esclerosis tuberosa (ET) es un trastorno neurocutáneo caracterizado por hamartomas multisistémicos y asociado con manifestaciones neuropsiquiátricas. Se ha estimado que la prevalencia varía entre 1/25.000 y 1/11.300 en Europa. La ET se caracteriza por hamartomas multisistémicos que afectan generalmente a la piel, el cerebro, los riñones, los pulmones y el corazón. La afectación cutánea incluye: máculas hipopigmentadas (en forma de hoja de fresno) que se manifiestan durante los primeros años de vida, angiofibromas desde los 3-4 años de edad (lesiones eritematosas y papulonodulares), fibromas ungueales, placas fibrosas en la frente o el cuero cabelludo y lumbares (placas chagrin) y lesiones cutáneas en "confeti" que aparecen desde la infancia hasta el inicio de la adolescencia. Todos los casos de ET presentan una afectación cerebral, que se manifiesta por diferentes lesiones neurológicas, tales como tuberomas corticales/subcorticales, líneas radiales de migración de la sustancia blanca cerebral,

nódulos subependimarios y astrocitoma subependimario de células gigantes (SEGA, consulte este término). Este último puede causar una hidrocefalia (con un riesgo de crecimiento más elevado durante las tres primeras décadas). El 85% de los pacientes presenta una epilepsia de aparición temprana (espasmos infantiles y/o convulsiones focales). También se han descrito manifestaciones neuropsiquiátricas, tales como problemas de aprendizaje, trastorno por déficit de atención con o sin hiperactividad, trastornos del espectro autista, automutilación, ansiedad y trastornos obsesivos-compulsivos. Los angiomiolipomas (AML) renales se desarrollan durante la infancia y presentan un riesgo de crecimiento más elevado durante la adolescencia y la edad adulta. Se manifiestan con una masa abdominal, dolor, hematuria/hemorragia retroperitoneal, hipertensión e insuficiencia renal. La linfangioleiomomatosis (LAM, consulte este término), la hiperplasia micronodular neumocitaria multifocal (HMNM) y los quistes pulmonares se desarrollan durante la edad adulta y se manifiestan con disnea, neumotórax o quilotórax. Los rhabdomiomas cardíacos (RC) aparecen durante el periodo fetal y pueden volverse sintomáticos (obstrucción de la vía de eyeción o interferencia con la función valvular) después de la infancia temprana. Otras manifestaciones incluyen múltiples erosiones en el esmalte dental, fibromas intraorales y anomalías esqueléticas" (Orphanet)<sup>19</sup>.

### Sobre la asociación

La Asociación Nacional de Esclerosis Tuberosa AESTU es una asociación sin ánimo de lucro constituida en Marzo del año 2000, en Madrid, con ámbito nacional.

La Asociación desde sus comienzos mantiene sus objetivos principalmente en la investigación de esta patología para encontrar una posible cura de la enfermedad y mejorar la calidad de vida de sus afectados y dar una posible esperanza de vida, y mantiene su objetivo principal en informar, asesorar y dar apoyo a los afectados y familiares.

Las principales consultas/acciones realizadas por la asociación se orientan a:

- Información y orientación sobre la Esclerosis Tuberosa: 524 usuarios
- Información sobre ensayos clínicos: 212 usuarios
- Orientación y derivación a pruebas genéticas: 34 usuarios
- Información sobre hospitales y profesionales especializados: 212 usuarios
- Información sobre dependencia: 116 usuarios
- Información sobre el grado de discapacidad: 116 usuarios
- Información sobre actividades de respiro familiar de la asociación y otras entidades: 42 usuarios
- Apoyo psicológico tanto a familiares como afectados: 33 usuarios
- Derivación a equipos multidisciplinares: 212 usuarios
- Asesoría legal: 21 usuarios

---

<sup>19</sup>

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=660&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=esclerosis-tuberosa&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=Esclerosis-tuberosa-compleja&title=Esclerosis-tuberosa-compleja&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=660&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=esclerosis-tuberosa&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Esclerosis-tuberosa-compleja&title=Esclerosis-tuberosa-compleja&search=Disease_Search_Simple)

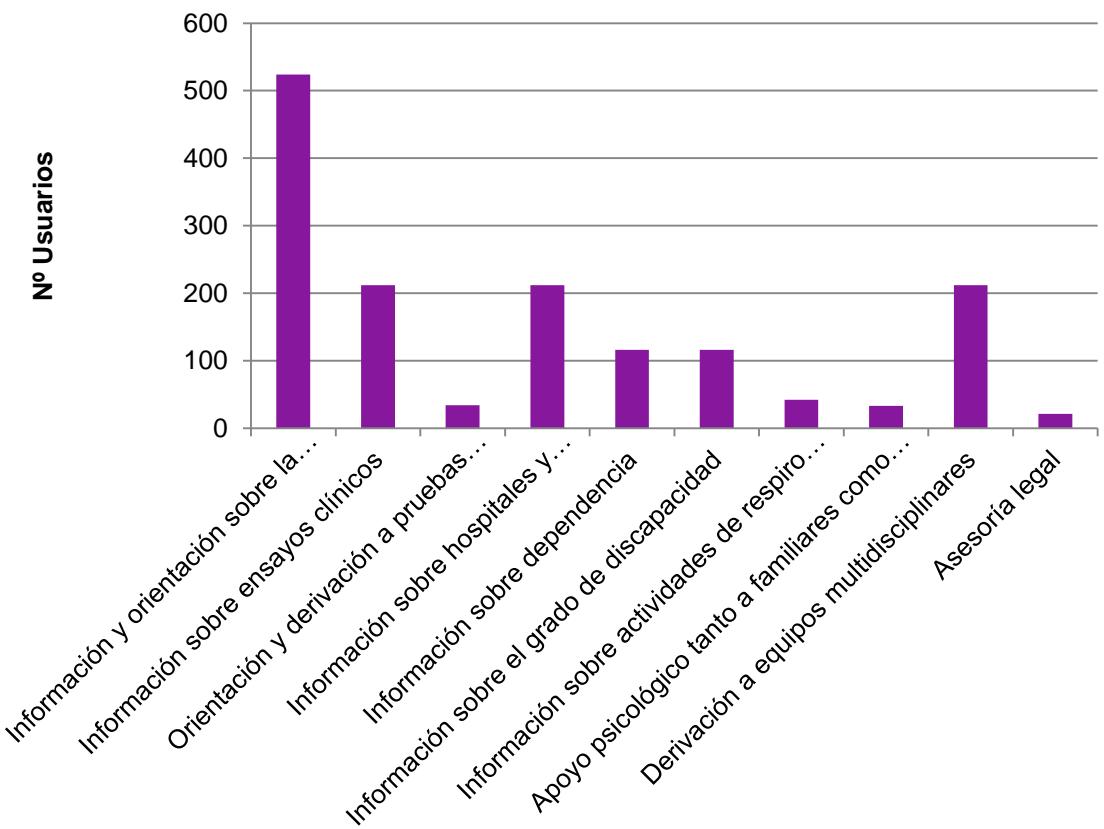


Tabla 26. Nº usuarios por tipo de consulta realizada

Fundamentalmente, por tanto, los usuarios y usuarias demandan información sobre la propia patología, así como sobre la atención sanitaria de la misma.

## 12. Asociación española para la investigación y ayuda al Síndrome de Wolfram

### ¿Qué es el Síndrome de Wolfram?

Orphanet recoge que “el síndrome de Wolfram (SW) es una enfermedad neurodegenerativa rara caracterizada por: diabetes mellitus tipo I, diabetes insípida, atrofia óptica y signos neurológicos. Se han descrito alrededor de 300 casos y la prevalencia se estimado en 1/160.000. El criterio mínimo necesario para la determinación de SW es la asociación de diabetes mellitus de tipo I de aparición juvenil, sin anticuerpos, y que aparece normalmente durante la primera década de vida, con la aparición de una atrofia óptica bilateral, que aparece después de la segunda década. La atrofia óptica sólo afecta a la visión periférica. Alrededor del 70-75% de los pacientes también desarrollan diabetes insípida y dos tercios de los enfermos presentan sordera neurosensorial de grado variable que afecta a las altas frecuencias. Otras manifestaciones relacionadas son: atonía del tracto urinario, ataxia, neuropatía periférica, demencia, problemas psiquiátricos y/o epilepsia. Alrededor del 60% de los pacientes con SW homocigotos presentan episodios de depresión graves, psicosis y agresividad verbal y física compulsivas. Aproximadamente un 25% de los pacientes presentan problemas digestivos (diarrea o estreñimiento recurrentes) y un tercio presenta disfunción renal. Otras alteraciones, potencialmente mortales, como apnea de origen central o insuficiencia respiratoria, también son frecuentes. La disfunción

bulbar puede ocasionar neumonías por aspiración recurrentes, que pueden provocar la muerte. La cardiomiopatía y la anemia también pueden estar presentes. En algunos casos también se ha descrito un retraso o alteración en el desarrollo sexual. Se han identificado dos genes responsables: WFS1 (4p16.1), que codifica para la Wolframina, proteína localizada en el retículo endoplasmático y que interviene en la homeostasis cálcica; y el gen CISD2, que codifica para la proteína 2 CDGSH que contiene un dominio sulfuro de hierro. Las mutaciones de CISD2 sólo se han identificado en tres familias consanguíneas de origen jordano. Las mutaciones de WFS1 son responsables de la mayoría de casos de SW. Se han descrito más de 150 mutaciones distintas en diferentes poblaciones, la mayoría de ellas localizadas en el exón 8. En las familias en las que las mutaciones WFS1 o CISD2 están identificadas, se puede efectuar el diagnóstico clínico y la identificación de portadores. Los heterocigotos portadores de mutaciones de WFS1 tienen ocho veces más riesgo de ser hospitalizados por alteraciones psiquiátricas, que los no portadores. Presentan también un riesgo incrementado al desarrollo de sordera neurosensorial y diabetes mellitus. El diagnóstico molecular prenatal es posible. El diagnóstico diferencial incluye la diabetes de tipo I autoinmune y la atrofia óptica de Leber (ver este término). El tratamiento es sintomático. El manejo se basa en la detección y el tratamiento de los diferentes problemas asociados al SW. Se recomienda un estudio anual de la diabetes, las alteraciones de la visión y de la audición, así como una IRM. Las inyecciones diarias de insulina y una dieta apropiada son indispensables para tratar la diabetes. Es necesario el manejo de la diabetes insípida, apnea y alteraciones urinarias (i.e.<.i> antibioterapia profiláctica para las infecciones urinarias). Debido a que las alteraciones psiquiátricas tienen una alta prevalencia en los pacientes con SW, se requiere una evaluación regular para la depresión y otros síntomas psiquiátricos, con el fin de poder aportar a los pacientes una ayuda médica, emocional y psicológica específica. La progresión de la enfermedad hacia una muerte temprana es común, habitualmente por insuficiencia respiratoria”<sup>20</sup>.

### Sobre la asociación

La Asociación Española para la investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram fue fundada en 1999. Entre sus objetivos está fomentar la investigación de esta enfermedad y mejorar el control de los pacientes intentando proporcionar así un mejor nivel de vida a los pacientes.

Actualmente, la asociación cuenta con 50 afectados por la enfermedad, 6 de ellos menores de edad, para los que se trabaja eficientemente en búsqueda de una mejor calidad de vida para ellos y el entorno que les rodea.

Por la diversidad y gravedad de las anomalías que presentan es fácil entender que estos pacientes deben ser diagnosticados y seguidos por diferentes especialidades médicas, en el marco de un equipo multidisciplinar común que coordine y oriente las actitudes a tomar.

En 2017, se registró un total de 90 consultas, con los siguientes conceptos:

- ❖ Profesionales y servicios de referencia: 6
- ❖ Información sobre la enfermedad: 8

20

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=812&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=wolfram&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=S-ndrome-de-Wolfram&title=S-ndrome-de-Wolfram&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=812&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=wolfram&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=S-ndrome-de-Wolfram&title=S-ndrome-de-Wolfram&search=Disease_Search_Simple)

- Avances en investigación/enfermedad: 20
- Prestaciones: 2
- Información asociación y posibilidad de asociarse: 4
- Contacto con otros afectados: 8
- Información sobre actividades para dar difusión a las ER: 7
- Apoyo psicológico: 2
- Dependencia: 1
- Otros:
  - Mediación entre familias: 6
  - Contacto con otra persona de referencia para acompañamiento: 1
  - Informes médicos para valoraciones anuales: 17
  - Información sobre compatibilidades prestaciones y empleo: 2
  - Búsqueda de recursos de empleo: 6

Siendo, por tanto, la demanda más frecuente entre las personas con estas patologías la información acerca de los avances en la investigación y en la enfermedad, seguida de los informes médicos para valoraciones anuales.

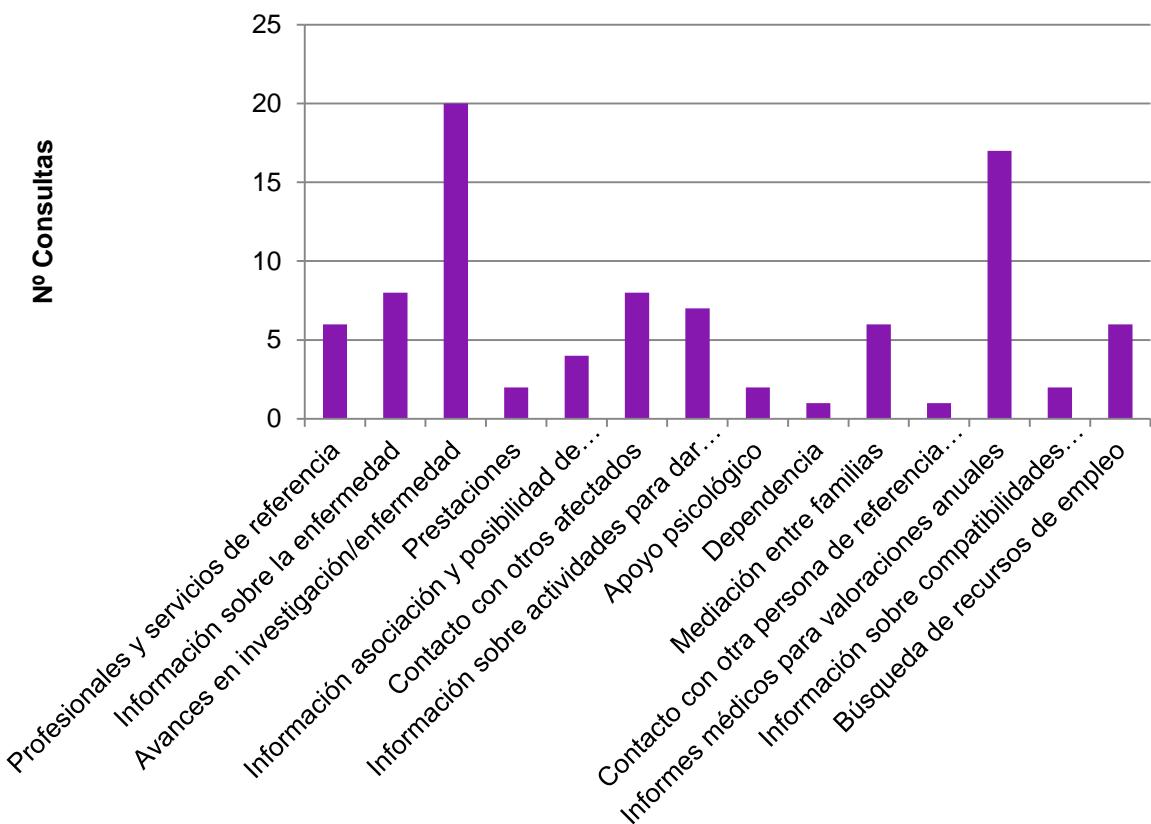


Tabla 27. N° consultas realizadas, por tipos

Estas consultas fueron atendidas por vía telefónica, fundamentalmente, y por email, en menor medida.

### 13. Fundación Retina España

#### Sobre la asociación

En la página de la asociación se recoge que la misma nace a finales de 1988 por la inquietud de un pequeño número de familias de afectados por enfermedades degenerativas de la retina ante el desconocimiento de la enfermedad, con la consecuente falta de atención y tratamiento por parte de los estamentos sanitarios, a fin de mejorar la calidad asistencial a las personas con estas patologías. Su misión, por tanto, era luchar contra las causas y consecuencias de las enfermedades degenerativas de la retina, con los siguientes objetivos concretos:

- ❖ Promover directa e indirectamente la investigación específica sobre la prevención, diagnóstico, pronóstico y tratamiento de las distrofias retinianas, recabando de las Instituciones Públicas y Privadas, y del Estamento médico y científico, su apoyo a los proyectos que se desarrollen en este sentido mediante la aportación de los recursos necesarios de todo tipo.
- ❖ Facilitar a los asociados toda la información disponible acerca de su enfermedad, incluyendo tratamientos paliativos, así como del progreso de la investigación sobre las enfermedades degenerativas de la retina y divulgar dicha información a colectivos profesionales y a la sociedad en su conjunto.
- ❖ Sensibilizar a la Administración ante la problemática de esta enfermedad que se extiende en progresión geométrica, apoyando y facilitando la gestión de ayudas sanitarias y sociales ante los organismos públicos.
- ❖ Colaborar con oftalmólogos, genetistas, neurofisiólogos y otros profesionales relacionados con las enfermedades degenerativas de la retina.
- ❖ Formar parte de organizaciones de carácter nacional e internacional que trabajan por la erradicación de esta enfermedad.
- ❖ Fomentar la ayuda mutua.
- ❖ Promover la conciencia individual y colectiva, en relación con las enfermedades visuales, muy especialmente las de carácter distrófico que afectan a la retina.

En 2017, se registraron las siguientes actividades realizadas desde el Servicio, desagregadas por número de usuarios atendidos por cada una de ellas:

- Asesoramiento acerca de la enfermedad: 200 usuarios; siendo la mayor necesidad detectada por los usuarios atendidos.
- Gestión de recursos y servicios sociales: 20 usuarios.
- Asesoramiento jurídico-laboral: 20 usuarios.
- Asesoramiento psicológico: 25 usuarios.
- Seguimiento y acompañamiento: 15 usuarios.
- Grupos de ayuda mutua: 13 usuarios.
- Boletines enviados: 4 usuarios.

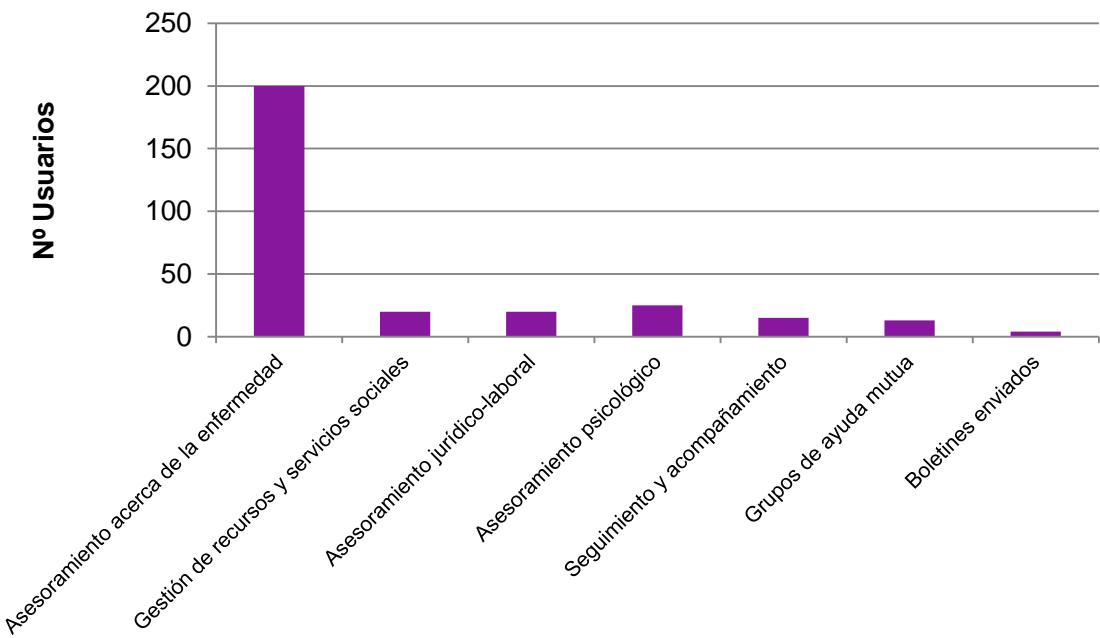


Tabla 28. N° usuarios atendidos, por actividades realizadas

Por tanto, las principales necesidades detectadas por la asociación son: asesoramiento sobre la enfermedad y asesoramiento psicológico.

#### 14. Asociación Miastenia de España

##### ¿Qué es la Miastenia Gravis?

##### Sobre la asociación

Desde su creación, AMES, está compuesta por afectados/as de miastenia gravis y congénita, y cualquier otro tipo de síndromes miasténicos y por sus familiares.

Sus objetivos son:

- ✿ Dar respuesta a las necesidades de los afectados/as de miastenia y a las de sus familiares.
- ✿ Ayudar al paciente a convivir con la miastenia mediante un mejor conocimiento de la misma.
- ✿ Asesorar, informar y orientar a los pacientes y sus familiares, sobre toda la problemática de la enfermedad.
- ✿ Dar a conocer a la sociedad en general, a la comunidad sanitaria y a la administración pública dicha problemática y solicitar que se abran cauces nuevos de investigación sobre la enfermedad.
- ✿ Fomentar las relaciones con Asociaciones, Fundaciones y Centros de Investigación en España y en otros países, para promover acuerdos de colaboración y apoyo a la investigación.

A través del SIO de la Asociación se intenta dar respuesta a las necesidades de las personas con Miastenia y a las de sus familiares, a través de la atención individual y

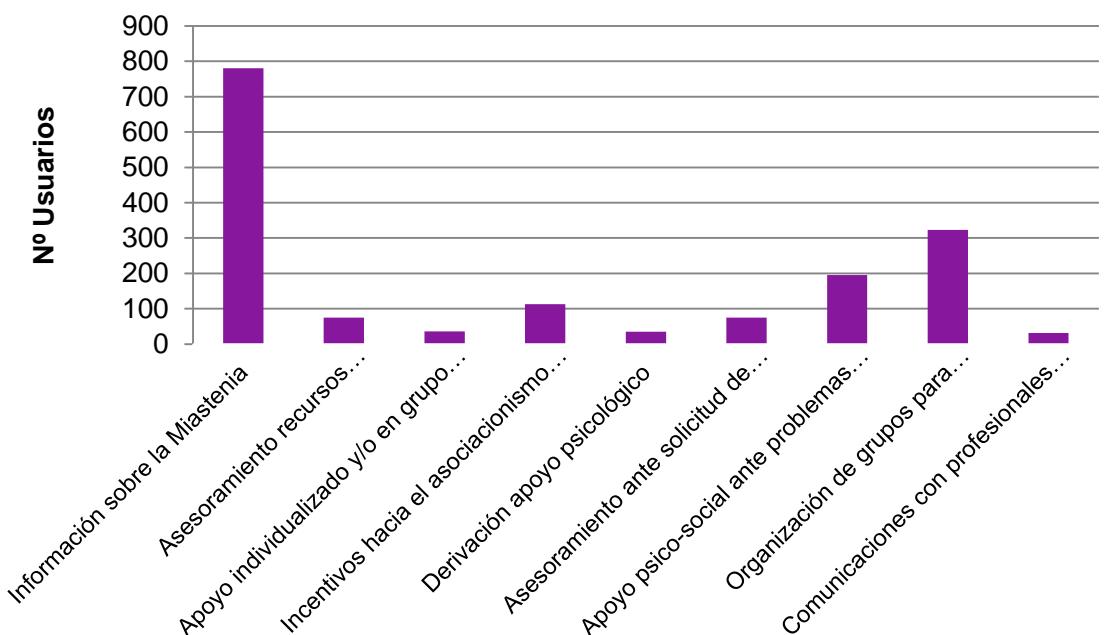
colectiva, tanto presencial, como telefónica o a través de correo electrónico y redes sociales. Este servicio permite que las personas con miastenia tengan mejor información y apoyo del que actualmente se les pueda estar brindando en el servicio público, además acompañado de la confianza y tranquilidad que supone el contacto entre iguales.

A nivel de atención a profesionales, familiares y estudiantes este proyecto se entiende como un paso más en el camino, realizando una profesionalización de la Asociación y dando un servicio que convierte esta actividad en una forma de participación social, concienciación e información efectiva.

Este servicio debe intentar garantizarse de forma continua en la asociación ya que es la base que permite cumplir en su gran mayoría el sentido y la misión de la asociación. Del mismo modo, este servicio se ve ampliado a través de cofinanciación propia para poder cumplir con el volumen de atenciones y trabajo necesario.

En el año 2017, de Enero a Diciembre, se realizaron las siguientes actividades registradas, por número de usuarios atendidos en las mismas:

- Respuesta a las demandas de información sobre la Miastenia (presencial, telefónica, correo electrónico...): 780 usuarios.
- Asesoramiento sobre recursos existentes: 75 usuarios.
- Apoyo individualizado y/o en grupo ante los problemas surgidos tras el diagnóstico: 36 usuarios.
- Incentivos hacia el asociacionismo y la participación dentro del grupo: 113 usuarios.
- Derivación a apoyo psicológico: 35 usuarios.
- Asesoramiento ante solicitud de trámites socio-sanitarios: 75 usuarios.
- Apoyo psico-social ante problemas de habilidades sociales tras el diagnóstico: 195 usuarios.
- Organización de grupos para actividades creadas o desarrolladas por la Asociación: 323 usuarios.
- Comunicaciones con profesionales socio-sanitarios para promover actividades conjuntas: 32 usuarios.



*Tabla 29. N° usuarios atendidos, por actividades realizadas*

Las principales actividades realizadas por la asociación, en relación a las necesidades de los usuarios son: información sobre la patología, en la línea del conjunto de enfermedades poco frecuentes, organización de grupos para actividades creadas o desarrolladas por la asociación y apoyo psico-social ante problemas de habilidades sociales tras el diagnóstico.

## CONCLUSIONES

De los datos analizados se extrae que las personas con enfermedades poco frecuentes objeto de consulta del SIO suelen tener un perfil femenino, menores, entre 0 y 15 años, siendo el grupo menos representado el de las personas con más de 65 años, presumiblemente, porque resulta más difícil obtener datos para este colectivo. Además, provienen con mayor frecuencia de Cataluña, la Comunidad de Madrid, Comunidad Valenciana y Andalucía, lo cual se corresponde con aquellas Comunidades Autónomas con un mayor tamaño poblacional y también un mayor número de socios, así como más representación de FEDER y trabajadoras de atención directa vinculadas a la Federación.

Las principales necesidades detectadas a través del servicio para este tipo de muestra giran alrededor de necesidades informativas. Se evidencia, en relación a los datos, una gran necesidad de información por parte de las personas con enfermedades poco frecuentes o de las personas consultantes que conviven con una enfermedad rara.

Las principales necesidades se centran en las cuestiones más urgentes o básicas: información básica sobre la enfermedad y los profesionales que pueden asesorarles, así como conseguir un diagnóstico confirmado que constituya la puerta de entrada a esa primera aproximación al tratamiento adecuado y a una posible solución a la patología y a sus síntomas. También se detecta una necesidad de un importante porcentaje de personas con EPF de no sentirse “aislados” o “aisladas” dentro de esta realidad, a través de consultas de búsqueda de asociación de referencia o de otros afectados y afectadas.

### *Los datos revelan la existencia de una relación significativa entre el tipo de consulta y el sexo*

En relación a las principales necesidades detectadas a través de los tipos de consulta más frecuentes, las mujeres, porcentualmente, tienen más interés en las consultas relacionadas con la búsqueda de personas o asociaciones que comparten su misma patología. Esto es, se detecta entre las mujeres una mayor necesidad de “combatir el aislamiento” que frecuentemente viene aparejado a las enfermedades raras y una feminización de los cuidados, al buscar referentes para mejorar los cuidados para las patologías.

### *También se evidencia una relación significativa, aunque de forma moderada, entre tipo de consulta y Comunidad Autónoma*

A continuación, se analizan las principales necesidades identificadas por Comunidades Autónomas, a través de la representación porcentual de las consultas en un territorio específico:

- ✿ Se detecta una mayor necesidad de apoyo psicológico en Navarra y en Asturias, respecto a otros tipos de consultas realizadas en estos territorios.
- ✿ Las consultas de tipo asesoramiento jurídico se han atendido más que las de otra índole en Melilla, Cantabria y en Canarias.
- ✿ En Aragón, Navarra y en Andalucía se han atendido fundamentalmente consultas orientadas a obtener información sobre la asociación de referencia.

- ✿ También se ha detectado la necesidad de contacto con otras personas con la misma patología especialmente en Aragón, Castilla la Mancha y en el País Vasco.
- ✿ Por tanto, se detecta una necesidad específica en Aragón de combatir el aislamiento a través del contacto con otros afectados o con asociaciones de referencia.
- ✿ Obtener información sobre profesionales es especialmente acuciante en La Rioja, Asturias y Castilla y León.
- ✿ La necesidad de orientación para obtener un diagnóstico es de las consultas más realizadas en Castilla la Mancha, Canarias y la Comunidad Valenciana.
- ✿ Finalmente, en La Rioja y en Cantabria destaca la necesidad de información sobre prestaciones.

### *Relación el tipo de consulta y los grupos de edad*

Las consultas más frecuentes, por su parte, por grupos de edad son las que se indican a continuación:

<b>0-15 años</b>	Asesoramiento jurídico y orientación para obtener un diagnóstico.
<b>16-31 años</b>	Asesoramiento jurídico y contacto con otros afectados
<b>32-49 años</b>	Alto porcentaje de consultas para asesoramiento a fin de obtener un diagnóstico
<b>50 -64 años</b>	Asesoramiento jurídico, fundamentalmente
<b>65 y más años</b>	Alto porcentaje de consultas sobre contacto con otros afectados e información sobre la asociación de referencia, ambas categorías orientadas a combatir “el aislamiento”.

Por tanto, la obtención de diagnóstico se identifica como una necesidad especialmente demandada entre los menores de 15 años y en el grupo de edad de 32 a 49 años.

De 50 a 64 años y también en el grupo de 16 a 31 años existe mayor demanda de asesoramiento jurídico.

Finalmente, el grupo más mayor, de 65 y más años, destaca por una mayor demanda de contacto con otros afectados o asociaciones relacionadas con su patología.

### *Relación entre tipo de consulta y grupo de patologías*

Entre las necesidades detectadas como principales en el gráfico del termómetro de necesidades, tales como: información sobre la enfermedad, sobre cuestiones jurídicas o sobre la asociación de referencia y otros afectados, cabe destacar:

- ✿ Una relación entre las consultas jurídicas y las enfermedades raras de tipo respiratorio, seguido a mucha distancia por las de tipo endocrino, metabólico o inmune.
- ✿ Una relación entre la necesidad de obtener información sobre la enfermedad, debido a la falta de conocimiento sobre la misma, y las patologías del grupo sangre y hematopoyéticas, mentales y musculares, esqueléticas y conectivas.

- El grupo de patologías que más recurrió al SIO para buscar información sobre su asociación de referencia fue el de las patologías de tipo genitourinario, seguido de las nerviosas y sensoriales y de las de tipo endocrino, metabólico e inmune.
- Finalmente, para la búsqueda de otros afectados o afectadas, las patologías que más consultaron sobre esta cuestión fueron las de tipo digestivo, seguido de las circulatorias y de las neoplasias.

## ANÁLISIS ESPECÍFICO DE LAS CONSULTAS JURÍDICAS

En relación a las principales áreas de consulta de tipo jurídico, las principales han sido la laboral, la administrativa y la civil. Tras la civil, se han recibido consultas de tipo asociativo con mayor frecuencia, de seguridad social, penales y, finalmente, con una menor frecuencia, fiscales.

Dentro de cada área, destacan las siguientes materias de consulta:

- **En la Laboral y la Seguridad Social:** Incapacidad laboral, en su mayoría y prestación por hijo a cargo.
- **En la Administrativa:** Fundamentalmente las consultas están referidas a discapacidad y dependencia, así como al acceso a medicamentos y a la derivación hospitalaria.
- **En la Civil:** Este tipo de área recibe preguntas relacionadas con dos temas prioritarios, además de la común “Otros”: cuestiones asociativas y protección de datos.
- **En la Penal:** Además de la categoría “Otros”, aquí se recogen fundamentalmente durante el año 2017 consultas sobre negligencias y mala praxis médica.
- **En la Fiscal:** Fundamentalmente orientado cuestiones asociativas como las anteriormente mencionadas.

Asimismo, la procedencia autonómica de aquellas personas y asociaciones desde donde se realizan las consultas es, con mayor frecuencia:

1. Comunidad de Madrid
2. Andalucía
3. Comunidad Valenciana
4. Cataluña

Por otro lado, se verifica la correlación entre ambas, esto es, existe una relación entre la Comunidad Autónoma de procedencia y el tipo de consulta que se realiza o las necesidades detectadas, de forma que, proporcionalmente, existen Comunidades Autónomas que reciben un tipo de consultas con más frecuencia que otras, en términos relativos.

Cuestiones civiles	Comunidad Valenciana, Cataluña
Cuestiones fiscales	Cataluña
Cuestiones penales	Comunidad Valenciana
Cuestiones laborales	Cataluña, Comunidad de Madrid.
Cuestiones relacionadas con la Seguridad Social	Andalucía

Cuestiones asociativas	Comunidad de Madrid
Cuestiones administrativas	Comunidad Valenciana, Comunidad de Madrid y Andalucía.

## ANÁLISIS DE NECESIDADES ESPECÍFICAS DE LAS ASOCIACIONES

Todas las asociaciones presentan demandas comunes de información sobre la patología, indicando la falta de datos y conocimiento sobre la misma, y los recursos asociados a ellas, como principales consultas y/o atenciones recibidas y realizadas en el servicio.

No obstante, dentro de cada patología y asociación, existen necesidades específicas que se han identificado en los informes presentados y que son dignos de mencionar:

- La Asociación de Hemofilia de Madrid presenta, entre sus temáticas fundamentales, y en mayor medida que otras asociaciones, consultas sobre empleo y acceso al mismo. En Andalucía, además, la asociación recoge un importante porcentaje de consultas sobre la relación médico paciente.
- En relación a la inclusión social, destacan las demandas realizadas a la asociación de Neurofibromatosis.
- La Esclerodermia presentaba un alto porcentaje de consultas acerca de la discapacidad y la dependencia, al igual que la ELA, esta última más orientada a prestaciones y a la gestión de recursos.
- Por su parte, la Fibrosis Quística, además de las demandas comunes, se orienta más que otras al asesoramiento sobre asociaciones, centros, especialistas y al intercambio de experiencias.
- Para las Lipodistrofias, destacan las consultas sobre la relación médico-paciente y también, al igual que la ELA, la gestión de recursos.
- La información sobre ensayos clínicos es especialmente demandada por la asociación de Esclerosis Tuberosa. También para esta asociación son reseñables las consultas relacionadas con la derivación a equipos multidisciplinares, por su carácter multisistémico.
- Para la asociación del Síndrome de Wolfram, cabe señalar las demandas acerca de avances en la investigación, uno de los objetivos fundamentales de la asociación, los informes médicos para las posteriores valoraciones y, además, los recursos para el empleo, al igual que la asociación de Hemofilia de Madrid.
- En la Fundación Retina España se registra una necesidad evidente de información sobre la patología, seguida de una demanda de apoyo psicológico, circunstancias que a menudo coinciden, debido a la incertidumbre que genera el desconocimiento.
- Finalmente, la Asociación de Miastenia de España, presenta también una demanda mayor de apoyo psico-social ante problemas de habilidades sociales tras el diagnóstico.

## ANEXOS

### Nº Y PORCENTAJE DE CONSULTAS EN RELACIÓN A LA PERSONA QUE LA REALIZA Y SU RELACIÓN CON LA PERSONA CON EPF

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido
Válido	Afectado/a	1779	45,0	58,3
	Allegado/a	4	,1	,1
	Alumno/a	11	,3	,4
	Amigo/a	14	,4	,5
	Asociados	25	,6	,8
	Cónyuge	66	1,7	2,2
	Cuñado/a	3	,1	,1
	Estudiante	2	,1	,1
	Familiar	37	,9	1,2
	Hermano/a	61	1,5	2,0
	Hijo/a	830	21,0	27,2
	Hijo/a de un/a amigo/a	8	,2	,3
	Hijo/a de un/a trabajador/a	3	,1	,1
	Investigador/a	1	,0	,0
	Nieto/a	15	,4	,5
	Paciente	31	,8	1,0
	Padre/Madre	75	1,9	2,5
	Padre/Madre de amigo/a	1	,0	,0
	Pareja	15	,4	,5
	Primo/a	6	,2	,2
	Sobrino/a	54	1,4	1,8
	Suegro/a	2	,1	,1
	Tío/a	1	,0	,0
	Varios/as hijos/as con ER	7	,2	,2
	Yerno/a	1	,0	,0
	Total	3052	77,2	100,0
Perdidos	99	901	22,8	
	Total	3953	100,0	

Nº Y PORCENTAJE DE CONSULTAS REGISTRADAS POR SEXO DE LA PERSONA CON EPF

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido
Válido	Mujer	1759	44,5	63,0
	Hombre	1035	26,2	37,0
	Total	2794	70,7	100,0
Perdidos	99	1159	29,3	
Total		3953	100,0	

MEDIA DE EDAD DE LAS PERSONAS CON EPF SOBRE LAS CUALES SE REALIZA LA CONSULTA

MEDIA\_ESTADÍSTICOS

N	Válido	1835
	Perdidos	2118
	Media	<b>26,32</b>

Nº DE CONSULTAS REGISTRADAS POR EDAD, EN GRUPOS, DE LA PERSONA CON EPF

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido
Válido	0-15 AÑOS	722	18,3	39,3
	16-31 AÑOS	360	9,1	19,6
	32-48 AÑOS	470	11,9	25,6
	49-64 AÑOS	223	5,6	12,2
	65 Y MÁS AÑOS	60	1,5	3,3
	Total	1835	46,4	100,0
Perdidos	Sistema	2118	53,6	
Total		3953	100,0	

**TABLA NÚMERO DE CONSULTAS REGISTRADAS POR NACIONALIDAD DE LA PERSONA CON EPF**

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido
Válido	Argentina	3	,1	,1
	Bélgica-Luxemburgo	2	,1	,1
	Brasil	2	,1	,1
	Chile	2	,1	,1
	Colombia	15	,4	,6
	Costa Rica	1	,0	,0
	Ecuador	4	,1	,2
	El Salvador	2	,1	,1
	Estados Unidos	6	,2	,2
	Francia	1	,0	,0
	Gran Bretaña	1	,0	,0
	Guatemala	3	,1	,1
	Irak	1	,0	,0
	Irán	1	,0	,0
	México	8	,2	,3
	Perú	3	,1	,1
	Uruguay	6	,2	,2
	Venezuela	5	,1	,2
	España	2544	64,4	97,5
	Total	2610	66,0	100,0
Perdidos	99	1089	27,5	
	Sistema	254	6,4	
	Total	1343	34,0	
	Total	3953	100,0	

**TABLA N° DE CONSULTAS REGISTRADAS POR COMUNIDAD AUTÓNOMA DE PROCEDENCIA DE LA PERSONA CON EPF**

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido
Válido	Andalucía	443	11,2	17,4
	Aragón	45	1,1	1,8
	Asturias	44	1,1	1,7
	Baleares	66	1,7	2,6
	Canarias	61	1,5	2,4
	Cantabria	21	,5	,8
	Castilla y León	98	2,5	3,9
	Castilla La Mancha	114	2,9	4,5
	Cataluña	373	9,4	14,7
	Ceuta	1	,0	,0
	Comunidad Valenciana	462	11,7	18,2

	Extremadura	163	4,1	6,4
	Galicia	52	1,3	2,0
	La Rioja	5	,1	,2
	Madrid	357	9,0	14,0
	Melilla	7	,2	,3
	Murcia	126	3,2	5,0
	Navarra	12	,3	,5
	País Vasco	95	2,4	3,7
	Total	2545	64,4	100,0
Perdidos	99	1089	27,5	
	Sistema	319	8,1	
	Total	1408	35,6	
	Total	3953	100,0	

**TABLA NÚMERO DE CONSULTAS REGISTRADAS POR GRUPO DE PATOLOGÍAS**

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido
Válido	Infecciosas y parasitarias	31	.8	1.1
	Neoplasias	94	2.4	3.5
	Endocrinas, metabólicas e inmunes	409	10.3	15.1
	Sangre y Hematopoyéticas	85	2.2	3.1
	Mentales	37	.9	1.4
	Nerviosas y sensoriales	519	13.1	19.2
	Circulatorias	74	1.9	2.7
	Respiratorias	47	1.2	1.7
	Digestivas	24	.6	.9
	Genitourinarias	9	.2	.3
	Piel y subcutáneas	114	2.9	4.2
	Musculares, esqueléticas y conectivas	168	4.2	6.2
	Anomalías congénitas	681	17.2	25.1
	Sin diagnóstico	315	8.0	11.6
	No rara	101	2.6	3.7
	Total	2708	68.5	100.0
Perdidos	98	1080	27.3	
	99	162	4.1	
	Sistema	3	.1	
	Total	1245	31.5	
Total		3953	100.0	

**TABLA PORCENTAJES DE TIPOS DE CONSULTAS EN RELACIÓN CON LOS GRUPOS DE EDAD DE LAS PERSONAS POR LAS QUE SE CONSULTA.**

	0-15 AÑOS	16-31 AÑOS	32-48 AÑOS	49-64 AÑOS	65 Y MÁS AÑOS
Adhesión a FEDER	0,94%	0,36%	0%	0%	0%
Apoyo en trámites	0,63%	0,00%	1%	0%	0%
Apoyo psicológico	1,72%	1,45%	4%	10%	7%
Apoyo social	2,82%	5,09%	2%	1%	0%
Asesoría jurídica	11,58%	21,09%	23%	26%	7%
Asesoría de referencia	7,36%	6,55%	4%	9%	16%

Atención educativa	1,25%	1,09%	0%	0%	0%
Ayudas técnicas	0,31%	0,73%	0%	1%	0%
Centros de día y centros residenciales	0,47%	0,00%	0%	0%	0%
Consejo genético	0,31%	0,00%	0%	0%	0%
Constituirse en asociación	0,63%	0,00%	0%	0%	0%
Contacto con otros afectados	9,39%	10,18%	5%	15%	23%
Dependencia	0,16%	0,36%	0%	0%	0%
Derivación a otro hospital	0,16%	0,00%	0%	0%	2%
Empleo	0	0,00%	1%	0%	0%
Eventos de interés	0,16%	0,00%	0%	0%	0%
Grado de discapacidad	1,41%	0,73%	1%	1%	2%
Información de la enfermedad	28,17%	26,91%	20%	18%	19%
Información sobre convocatorias y ayudas de FEDER	0,94%	0,36%	0%	1%	0%
Información sobre FEDER	1,10%	0,73%	0%	1%	0%
Información sobre profesionales	5,32%	7,27%	7%	7%	0%
Investigación	0,16%	0,00%	0%	0%	0%
Medicamentos	1,41%	0,74%	3%	3%	7%
Necesidades educativas	1,72%	0,00%	0%	0%	0%
Obtener un diagnóstico	9,70%	8,00%	19%	2%	9%
Otras Consultas	6,73%	2,91%	8%	5%	5%
Prestaciones	1,72%	1,45%	0%	0%	0%
Programas de ocio y vacaciones	0,16%	0,00%	0%	0%	0%
Publicaciones y avances	0,00%	0,00%	0%	0%	2%

Registro	1,25%	0,36%	0%	1%	0%
Rehabilitación	0,47%	0,36%	0%	0%	0%
Respiro familiar	0,00%	2,55%	0%	0%	0%
Saber si es enfermedad rara	1,25%	0,73%	0%	0%	0%
Seguimiento	0,00%	0,00%	0%	1%	0%
Segunda opinión médica	0,63%	0,00%	0%	0%	0%

**TABLA CRUZADA: GRUPOS DE EDAD Y GRUPOS DE PATOLOGÍAS**

**Tabla cruzada Grupos de edad\*Grupo de Patologías**

Recuento

	Infecciosas y parasitarias	Neoplasias	Endocrinas, metabólicas e inmunes	Sangre y Hematopoyéticas	Mentales	Grupo de Patologías						Anomalías congénitas	Sin diagnóstico	No rara	Total	
						Nerviosas y sensoriales	Circulatorias	Respiratorias	Digestivas	Piel y subcutáneas	Musculares, esqueléticas y conectivas					
Grupos de edad	0-15 AÑOS	10	10	72	11	14	53	0	11	4	18	15	223	81	3	525
	16-31 AÑOS	0	18	41	30	2	66	7	0	2	3	22	36	23	9	259
	32-48 AÑOS	1	11	68	11	3	54	1	0	0	3	16	75	53	25	321
	49-64 AÑOS	1	4	9	3	1	39	12	8	0	42	17	5	7	6	154
	65 Y MÁS AÑOS	0	0	10	0	0	16	4	3	0	0	2	6	2	0	43
Total		12	43	200	55	20	228	24	22	6	66	72	345	166	43	1302

**TABLA PORCENTAJES DE LA VARIABLE “GRUPO DE PATOLOGÍAS” EN RELACIÓN AL “ÁREA DE CONSULTA”**

	Infecciosas y parasitarias	Neoplasias	Endocrinas, metabólicas e inmunes	Sangre y Hematopoyéticas	Mentales	Nerviosas y sensoriales	Circulatorias	Respiratorias	Digestivas	Genitourinarias	Piel y subcutáneas	Musculares, esqueléticas y conectivas	Anomalías congénitas	Sin diagnóstico
Adhesión a FEDER	0%	0%	1%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	1%	0%
Apoyo en trámites	0%	0%	0%	0%	3%	1%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	1%	0%
Apoyo psicológico	0%	0%	2%	2%	5%	2%	0%	5%	4%	0%	9%	5%	1%	1%
Apoyo social	14%	8%	5%	0%	3%	3%	6%	0%	0%	0%	3%	4%	2%	0%
Asesoría jurídica	17%	13%	22%	9%	0%	14%	6%	57%	0%	0%	3%	10%	17%	6%
Asesoría de referencia	7%	12%	9%	9%	8%	15%	8%	2%	8%	17%	7%	11%	9%	1%
Atención educativa	0%	0%	1%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	1%	1%	1%	0%
Ayudas técnicas	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	1%	0%
Centros de día y centros residenciales	0%	0%	0%	0%	0%	1%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	1%	0%
Consejo genético	0%	0%	0%	0%	0%	1%	5%	0%	0%	0%	1%	0%	0%	0%
Constituirse en asociación	3%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	4%	1%	1%	0%
Contacto con otros afectados	0%	24%	7%	2%	0%	5%	36%	12%	38%	17%	12%	12%	12%	1%
Dependencia	3%	0%	0%	0%	0%	1%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%
Derivación a otro hospital	0%	0%	0%	0%	0%	0%	2%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%
Empleo	0%	0%	0%	0%	0%	1%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%
Ensayos clínicos	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%
Eventos de interés	0%	0%	1%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%
Grado de discapacidad	0%	1%	2%	0%	0%	3%	3%	0%	0%	0%	5%	4%	2%	0%
Información de la enfermedad	21%	28%	29%	62%	49%	24%	14%	21%	25%	17%	36%	39%	31%	3%
Información sobre convocatorias y ayudas de FEDER	3%	0%	0%	0%	1%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	1%	0%
Información sobre FEDER	0%	1%	0%	0%	0%	1%	0%	0%	0%	0%	4%	0%	1%	0%
Información sobre profesionales	21%	11%	6%	4%	3%	8%	6%	0%	4%	0%	9%	8%	6%	600%
Investigación	3%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%
Medicamentos	0%	0%	4%	0%	0%	2%	5%	0%	0%	0%	1%	0%	1%	100%
Necesidades educativas	0%	0%	1%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	1%	500%
Obtener un diagnóstico	0%	0%	1%	0%	0%	1%	0%	0%	0%	0%	1%	0%	0%	75%
Otras Consultas	3%	1%	4%	4%	8%	10%	5%	2%	4%	50%	0%	6%	8%	8%
Prestaciones	0%	1%	2%	4%	3%	2%	3%	0%	8%	0%	0%	1%	2%	0%
Publicaciones y avances	3%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%
Registro	0%	0%	1%	2%	0%	1%	2%	0%	8%	0%	1%	1%	1%	0%
Rehabilitación	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%
Respiro familiar	0%	0%	2%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	0%
Saber si es enfermedad rara	0%	0%	0%	2%	19%	1%	0%	0%	0%	0%	0%	0%	1%	0%
Segunda opinión médica	0%	0%	0%	0%	0%	0	0%	0%	0	0%	0	0%	0%	0%
<b>TOTAL</b>	29	85	357	47	37	447	64	42	24	6	74	141	572	285