

OBSERVATORIO SOBRE ENFERMEDADES RARAS



ANÁLISIS DE NECESIDADES GRUPO DE PATOLOGÍAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS 2017



CIF G91018549 Declarada de utilidad Pública el 26 de Marzo de 2010

ÍNDICE

Índice	3
Enfermedades Raras: Grupo de Anomalías Congénitas	4
Introducción.....	4
Metodología.....	6
Detección de necesidades:	8
Enfermedades Raras del Grupo Anomalías Congénitas	8
Perfil sociodemográfico	8
Satisfacción con la atención sanitaria.....	12
Prestaciones.....	17
Situación económica.....	18
Ámbito educativo.....	20
Ámbito laboral	21
Discriminación.....	24
Conclusiones	25
Anexos.....	28

ENFERMEDADES RARAS: GRUPO DE ANOMALÍAS CONGÉNITAS

INTRODUCCIÓN

¿Qué son las enfermedades raras?

El concepto de “Enfermedad Rara” (ER), “Enfermedad Poco Frecuente” (EPF) o “Enfermedad Minoritaria” (EM) está basado, fundamentalmente, en criterios de prevalencia y gravedad. La Organización Mundial de la Salud (OMS) las define como aquellas en las que hay peligro de muerte o de invalidez crónica y baja incidencia (menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes en Europa).

Desde la perspectiva médica, las ER están caracterizadas por el gran número y la amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma patología. La misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona afectada a otra. Hay, en efecto, una notable diversidad de subtipos de la misma enfermedad. Desde datos de la Agencia Europea de Medicamentos, hay entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras distintas en la Unión Europea (UE), que afectan a los y las pacientes tanto en sus capacidades físicas, como en sus habilidades mentales. El 85% de las enfermedades raras son crónicas, el 65% son graves e invalidantes, y muchas de ellas degenerativas, y en casi un 50% de los casos, afectan el pronóstico vital de quien la tiene.

Se estima, desde la Organización Mundial de la Salud (OMS), datos de 2012, que existen más de 3 millones de personas afectadas en España, 30 millones en los 25 países europeos, 25 millones de norteamericanos, 42 millones de personas en Iberoamérica y alrededor de 400 millones en todo el planeta, esto es, entre el 6 y el 8% de la población mundial.

¿Qué características principales definen las anomalías congénitas?

La OMS define las anomalías congénitas como “anomalías estructurales o funcionales, como los trastornos metabólicos, que ocurren durante la vida intrauterina y se detectan durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida”.

Desde la plataforma digital especializada en contenidos de salud, [Efesalud](http://www.efesalud.com)¹, se recoge que entre un 3 y 5 por ciento de los recién nacidos a nivel mundial tiene algún tipo de anomalía congénita que, de forma individual, cumple con la consideración de enfermedad rara en base a su frecuencia.

Por su parte, Eva Bermejo, coordinadora del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) del Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), precisa en

¹ <http://www.efesalud.com/defectos-congenitos-recien-nacido/>

relación a este dato que “este porcentaje global de defectos congénitos no es nada despreciable, pero a su vez si consideramos la frecuencia de cada uno de ellos, individualmente, evidentemente entran dentro de la categoría de enfermedades raras, que son aquellas que afectan a menos de 5 por cada 10.000 habitantes [...] Podemos decir que la mayoría de los defectos congénitos cumplen con la definición de enfermedad rara, pero también que muchas de las enfermedades raras ya se manifiestan en el momento del nacimiento y, por tanto, son congénitas”.

Concretamente, en España, alrededor del 27% de las muertes ocurridas antes de cumplir los 5 años de edad son debidas a defectos congénitos, según datos de la OMS.

METODOLOGÍA

Actualización del estudio ENSERio.

Durante el año 2017 se han actualizado los datos recogidos en el 2009 para el primer estudio ENSERio. En esta nueva recogida de información, se han obtenido resultados desagregados por tipos o grupos de patologías.

Metodología cuantitativa: técnica de encuesta.

En el presente Informe se analizan, de manera específica para el grupo de patologías anomalías congénitas, los resultados de la encuesta empleada para la realización del estudio ENSERio de 2017, aplicada a las personas con EPF y sus familias, así como también a entidades representativas de un gran número de enfermedades.

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

En este punto es importante destacar que un gran número de personas participantes –aunque no se puede determinar exactamente su cuantía– provinieron del grupo de pacientes registrados del SpainRDR del Instituto de Salud Carlos III (aproximadamente 5.000).

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

El Estudio ENSERio afirmaba en su Capítulo 2, que “los datos por tipos de enfermedades presentan también algunas limitaciones. La primera de ellas tiene que ver con el hecho de que no existe –como se señala más adelante– un consenso unánime acerca de qué enfermedades deben situarse en cada uno de los grupos o, dicho a la inversa, acerca de cuál es el grupo al que corresponde cada enfermedad. El criterio para situar las enfermedades que finalmente forman parte de la muestra en los grupos correspondientes fue el del CIE-10”.

La segunda limitación es la circunstancia de que hay algunos grupos de patologías infrarrepresentados, por no disponer de respuestas suficientes por parte de personas con determinados tipos de patologías. En este sentido, las comparaciones entre patologías son exclusivamente válidas para la muestra recogida en este estudio, tratando de ofrecer una

primera aproximación a la realidad de este colectivo, por grupos de patologías, a través de la información obtenida.

Técnicas de análisis.

Se realizó un análisis descriptivo de los datos obtenidos, a partir de las variables del cuestionario, para observar las grandes tendencias de la situación y de las necesidades de las personas con enfermedades poco frecuentes de tipo anomalías congénitas en España, para lo cual se han utilizado la distribución de frecuencias y el análisis de estadísticos univariados. Esto permitió un análisis más específico de necesidades y dificultades de estas patologías, atendiendo a su posición respecto al resto de grupos de patologías.

Porcentaje de enfermedades raras de la clasificación “anomalías congénitas” en la actualización del estudio ENSERio.

Grupo Anomalías Congénitas	394 de 1576 encuestas recogidas	25% del estudio
----------------------------	---------------------------------	-----------------

Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017.

DETECCIÓN DE NECESIDADES:

ENFERMEDADES RARAS DEL GRUPO ANOMALÍAS CONGÉNITAS

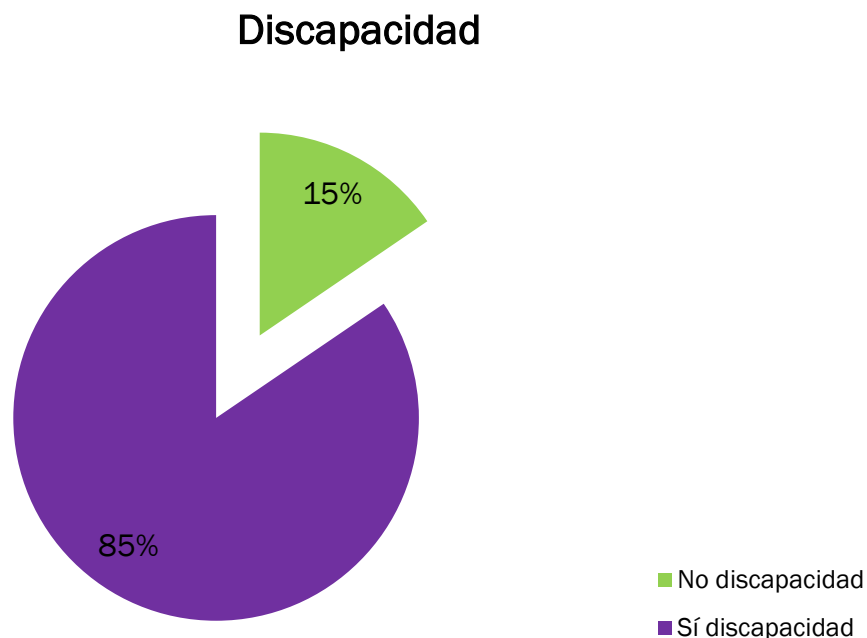
PERFIL SOCIODEMOGRÁFICO

A fin de realizar un análisis fidedigno de la realidad de las personas con una patología del grupo de anomalías congénitas, es necesario conocer el perfil sociodemográfico estudiado (especialmente si se tiene discapacidad o no, la edad y el sexo de las personas con este tipo de patologías), por ser variables que influyen en las necesidades que presenta el colectivo.

Discapacidad

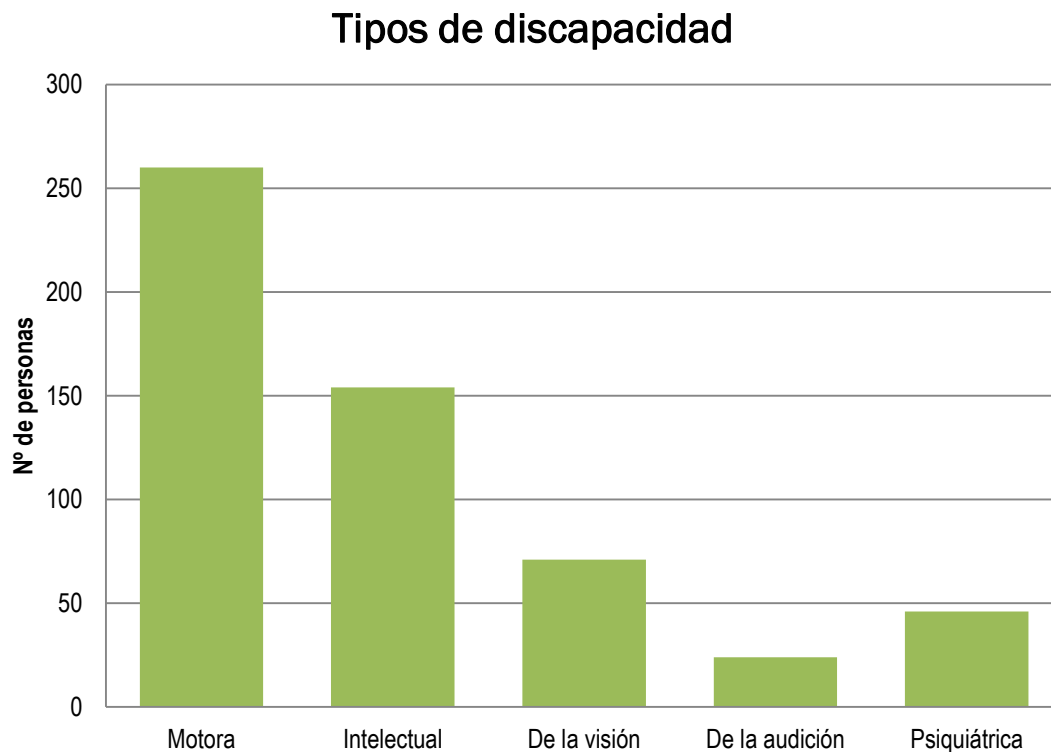
Gráfico 1. % de personas con anomalías congénitas con algún tipo de *discapacidad*.

En relación a la muestra analizada en la actualización del estudio ENSERio, el porcentaje de personas con este tipo de patologías que afirmó tener algún tipo de discapacidad, fue del 85%.



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

Tabla 1. N° de personas con el grupo de anomalías congénitas, por tipo de discapacidad



De entre las personas que declararon tener algún tipo de discapacidad, la más común entre las anomalías congénitas era la motora (66%), seguida por la intelectual (más de la tercera parte de este colectivo: 39%), la visual (18%), la psiquiátrica (12%) y, finalmente, la menos común: la auditiva, con un 6%.

Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

Más de la mitad de la población, el 62% de las personas con anomalías congénitas raras, declararon tener muchas o bastantes dificultades para desarrollar actividades de la vida diaria.

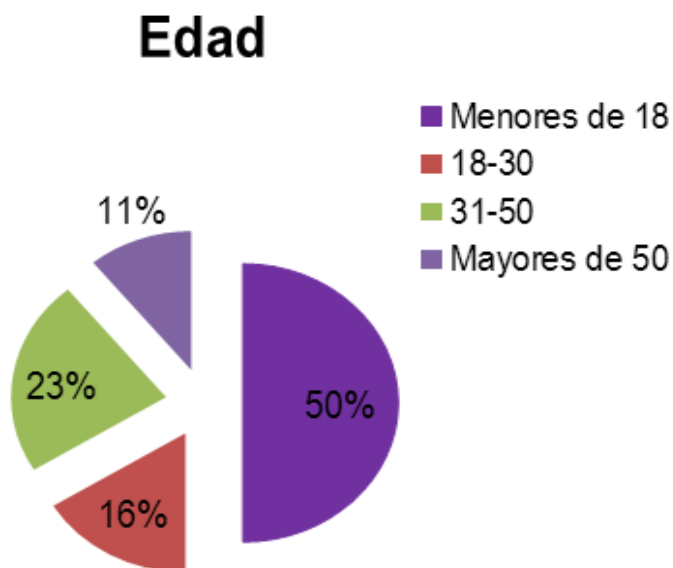
En relación a esta circunstancia, las necesidades que presenta el colectivo son diferentes a las de otros grupos de patologías.

Edad

Gráfico 2. % de personas con anomalías congénitas, por edad

Las enfermedades raras del tipo anomalías congénitas **se caracterizaba por un perfil fundamentalmente joven y, concretamente, de menores**, quienes representaban la mitad de la muestra recogida para esta población.

Por su lado, las personas mayores de 50 años representaban una décima parte (11%) y el resto de personas en edad adulta, entre 18 y 50 años, el 39%.



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

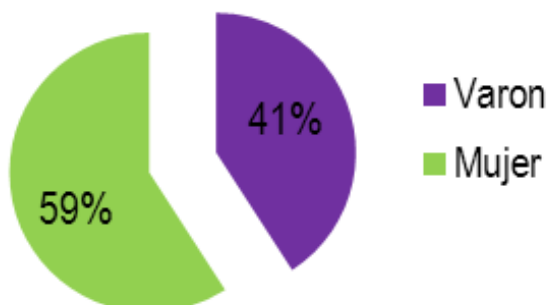
En el Informe de FEDER sobre *Inclusión educativa en el ámbito de las Enfermedades Raras* (2014) se destacaba que los y las menores con enfermedades poco frecuentes presentaban dificultades en el desarrollo de la vida familiar, debido a las características especiales de estas enfermedades. También señalaba las necesidades vinculadas al ámbito educativo debido al ausentismo fruto de largas hospitalizaciones y la desventaja escolar, así como aquellas relacionadas con sentimientos de falta de control o conducta desadaptativa debido a no poder desempeñar el rol que les corresponde por edad.

Sexo

Gráfico 3. % de personas con anomalías congénitas, por sexo.

Como en otros grupos de patologías, existía entre las anomalías congénitas **un porcentaje mayoritario femenino, representando el 59% de la muestra** y superando, de esta forma, la mitad de la población. Este dato se corresponde con el patrón común de las enfermedades raras que, tal y como recoge la Actualización del estudio ENSERio, se basa en un mayor porcentaje global de mujeres (61%).

Sexo



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

SATISFACCIÓN CON LA ATENCIÓN SANITARIA

La actualización del estudio ENSERio recogía una pregunta específica para las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias acerca de la satisfacción (o insatisfacción) con la atención sanitaria.

El estudio concluye que algo más de un tercio, el 36% de las personas con patologías del tipo anomalías congénitas, afirmaban estar insatisfechas con la calidad de la atención sanitaria.

Por otro lado, pese a que los mayores porcentajes de esta población se concentraron en las valoraciones negativas de la atención a su patología (1 de cada 4), no estuvo entre los grupos más críticos y con apreciaciones más negativas (un 17% la valoró como “buena” y un 4% como “muy buena”, siendo este último de los porcentajes más altos en este ámbito).

Centros de Servicios y Unidades de Referencia (CSUR)

Por su parte, y en relación al conocimiento sobre los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud (CSUR)² para la atención de su patología específica, el grupo de anomalías congénitas no destacaba por ser un gran conocedor de dichos centros, siendo conocidos por menos de la mitad de esta población específica (36%). En esta misma línea, se encontraba a una distancia de casi el doble de personas respecto al grupo de patologías circulatorias o respiratorias (65% y 60%, respectivamente) que conocían CSUR para su patología y que, además, presentaban valoraciones positivas sobre los mismos.

Diagnóstico y tratamiento.

γ Acceso al diagnóstico

En la actualización del estudio ENSERio se recogían resultados por encima del 75% para todos los grupos de patologías acerca del acceso a un diagnóstico.

En el caso de las anomalías congénitas, se indicó en un 92% de la muestra analizada en el estudio disponer de diagnóstico.

² El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad define:

Centro de Referencia: Centro sanitario que dedica fundamentalmente su actividad a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías que cumplan una o varias de las características establecidas en el Real Decreto 1302/2006 (<https://www.boe.es/boe/dias/2006/11/11/pdfs/A39503-39505.pdf>)

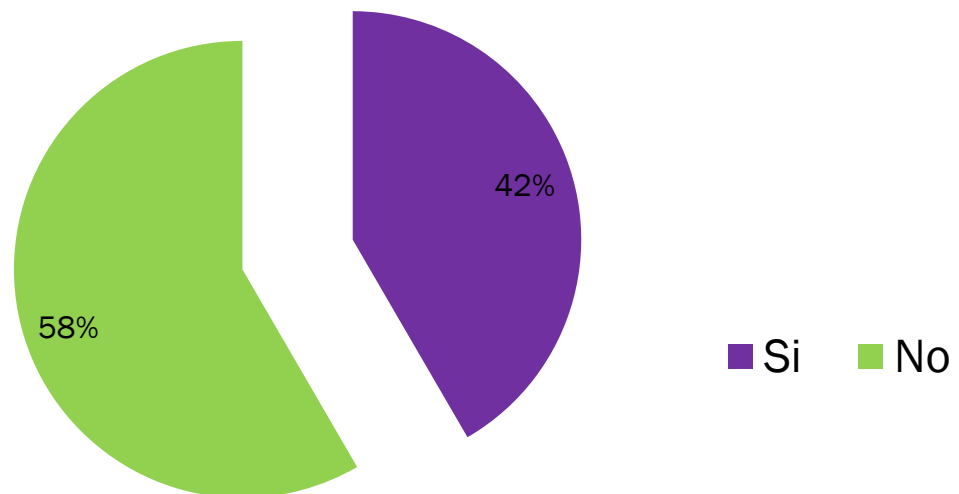
Servicio o Unidad de Referencia: Servicio o unidad de un centro o servicio sanitario que se dedica a la realización de una técnica, tecnología o procedimiento o a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías que cumplan una o varias de las características establecidas en el Real Decreto 1302/2006, aunque además ese servicio o unidad atienda otras patologías para las que no sería considerado de referencia.

Cabe señalar, a pesar de la baja proporción, que un 8% de las personas con anomalías congénitas analizadas afirmaron tener diagnóstico pero sin confirmar, siendo uno de los cuatro grupos de patologías con mayor porcentaje de diagnóstico no confirmado.

Aun presentando una cifra mayoritaria de acceso al diagnóstico, los datos revelan que en este grupo de patologías un 42% de la muestra había sufrido demora en dicho acceso. Entre las consecuencias más señaladas de esta demora destacaban, fundamentalmente, no recibir ningún apoyo, ni tratamiento y el agravamiento de la enfermedad y de sus síntomas, ambos señalados aproximadamente por una cuarta parte de la población estudiada que había tenido demora en el diagnóstico (24%).

Gráfico 4. % de personas con anomalías congénitas que había sufrido demora en el diagnóstico.

Demora en el diagnóstico



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

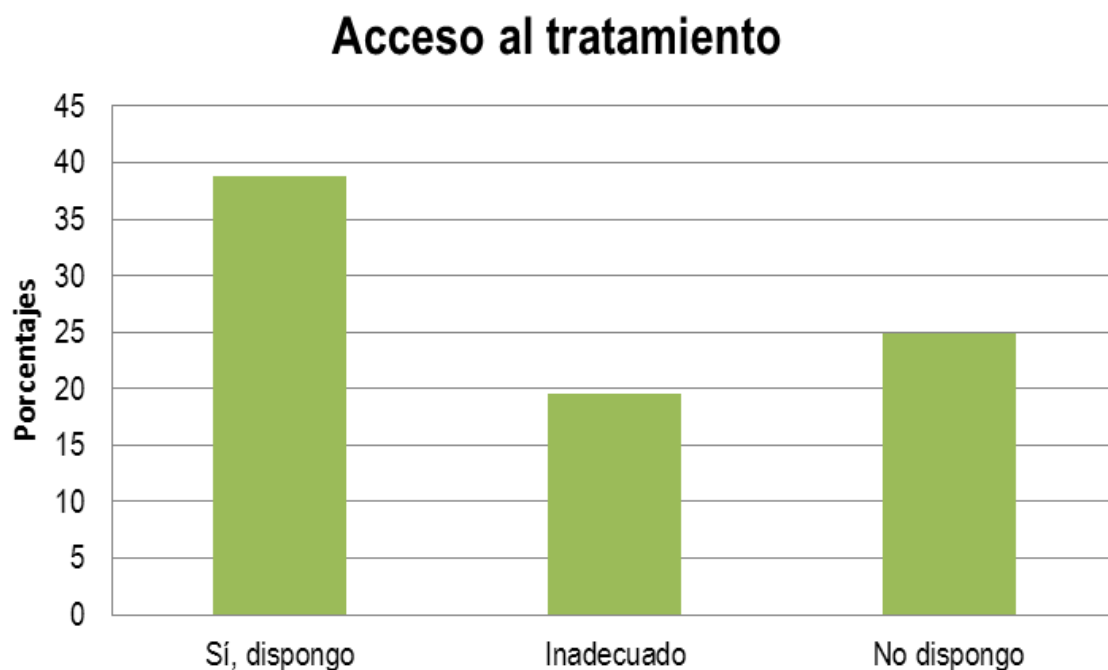
γ Acceso al tratamiento

Como se ha señalado previamente, el hecho de no disponer de un diagnóstico confirmado suponía un obstáculo para el acceso a tratamiento y apoyos. En el caso de las anomalías congénitas, la proporción de población que no pudo acceder a tratamiento y apoyos fruto de la demora en el diagnóstico fue una cuarta parte de la población.

Aun accediendo al tratamiento, este podría ser inadecuado. En el grupo de anomalías congénitas, el porcentaje de personas que afirmaron disponer de un tratamiento adaptado a su patología fue un 39%.

Desde la perspectiva contraria, un 20% indicó disponer de un tratamiento inadecuado y uno de cada cuatro afirmó no tener ningún tipo de tratamiento para su patología. De este modo, por tanto, casi la mitad de las personas con este tipo de patologías no disponía de tratamiento, o no se adaptaba a su patología.

Tabla 2. % de personas con anomalías congénitas, por acceso al tratamiento.



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

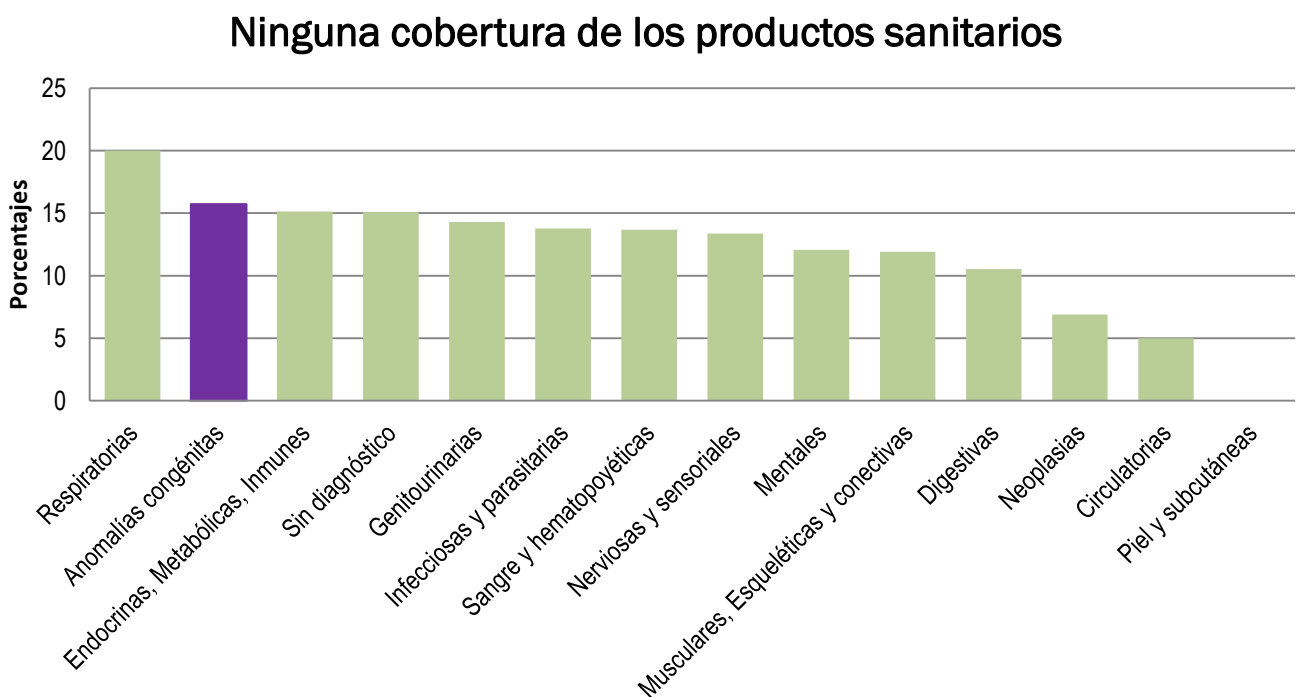
γ Cobertura de los productos sanitarios.

La relación entre el tipo de patologías y la cobertura de los productos sanitarios es especialmente patente en el caso del grupo de anomalías congénitas. A pesar de que no se presentaban cifras de más de un 20% de la población con problemas para acceder a los mismos, comparativamente se presentaban distancias entre grupos, denotando diferencias en el acceso a los mismos. El grupo de anomalías congénitas se presentaba como el segundo grupo, tras las patologías de tipo respiratorio, que menor cobertura señalaba tener para los productos sanitarios. En este sentido, un 16% indicó no tener ningún tipo de cobertura.

Además, una cuarta parte señaló tener estos productos totalmente cubiertos, siendo también el segundo grupo, detrás de las patologías de la piel y subcutáneas, que señalaron con menor frecuencia tener una cobertura total de los medicamentos.

De esta manera, puede concluirse que se encontraba en una situación menos favorable que otros tipos de patologías respecto a la cobertura de estos recursos.

Tabla 3. % de personas con enfermedad poco frecuente que no tienen ninguna cobertura de los productos sanitarios, por tipo de patologías.



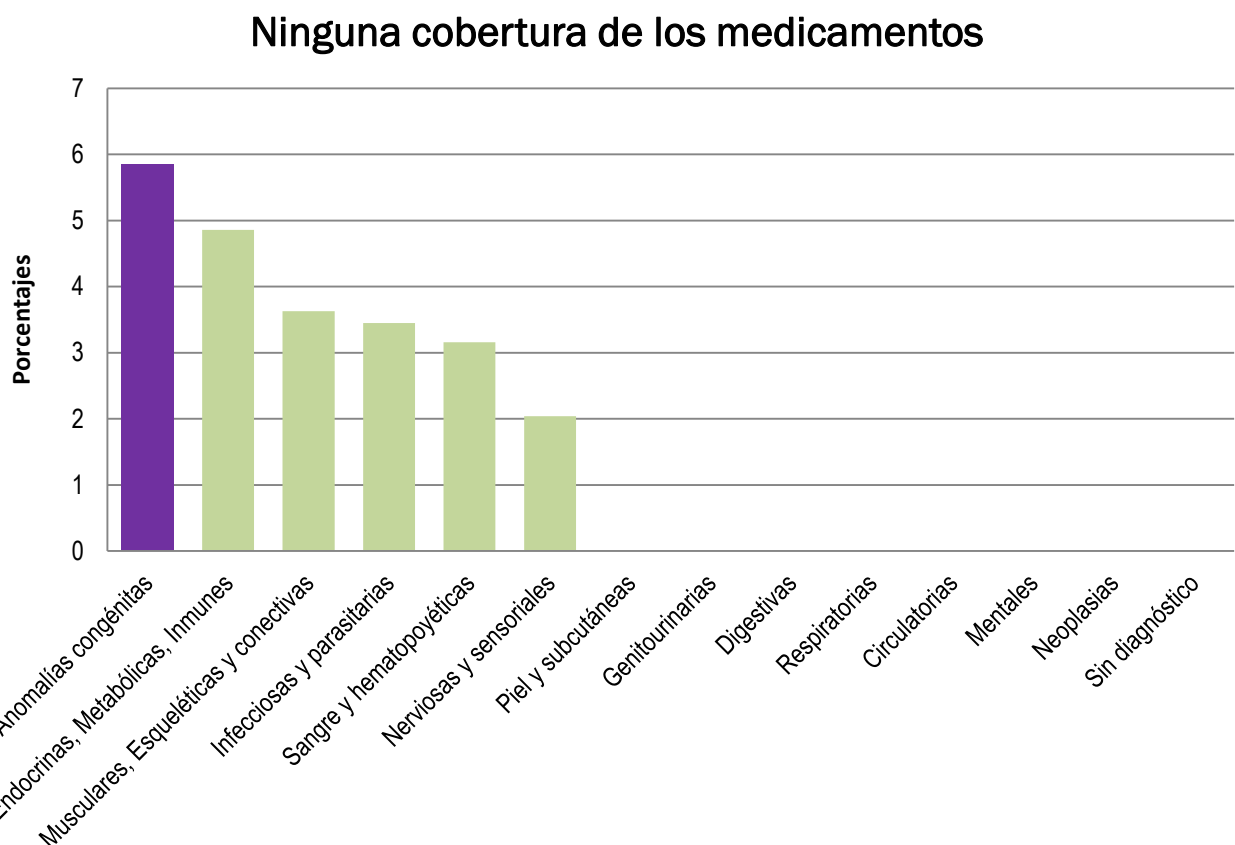
Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

γ Cobertura de los medicamentos.

En cuanto a la cobertura de las medicinas, los datos recogidos en la actualización del estudio ENSERio indicaban que este grupo también se encontraba en una situación menos favorable respecto al resto de tipos de patologías.

Aun existiendo pocos casos de personas con enfermedad poco frecuente en todos los grupos de patologías que señalaran que no se cubrían los medicamentos, en ningún caso, el mayor porcentaje de personas que indicaron no tener ningún tipo de cobertura de los medicamentos fue el de anomalías congénitas.

Tabla 4. % de personas con enfermedad poco frecuente que no tienen ninguna cobertura de los medicamentos, por tipo de patologías.



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

Desde la otra perspectiva, un 19% afirmó tener totalmente cubiertas las medicinas y, el mayor porcentaje, un 40%, indicó que debía pagar las medicinas de forma parcial. Esto último se corresponde con el patrón común que siguen las enfermedades raras ya que, en términos generales, la mayor parte de la muestra que analizó el estudio indicó que tenía que pagar al menos una parte por sus medicamentos.

PRESTACIONES

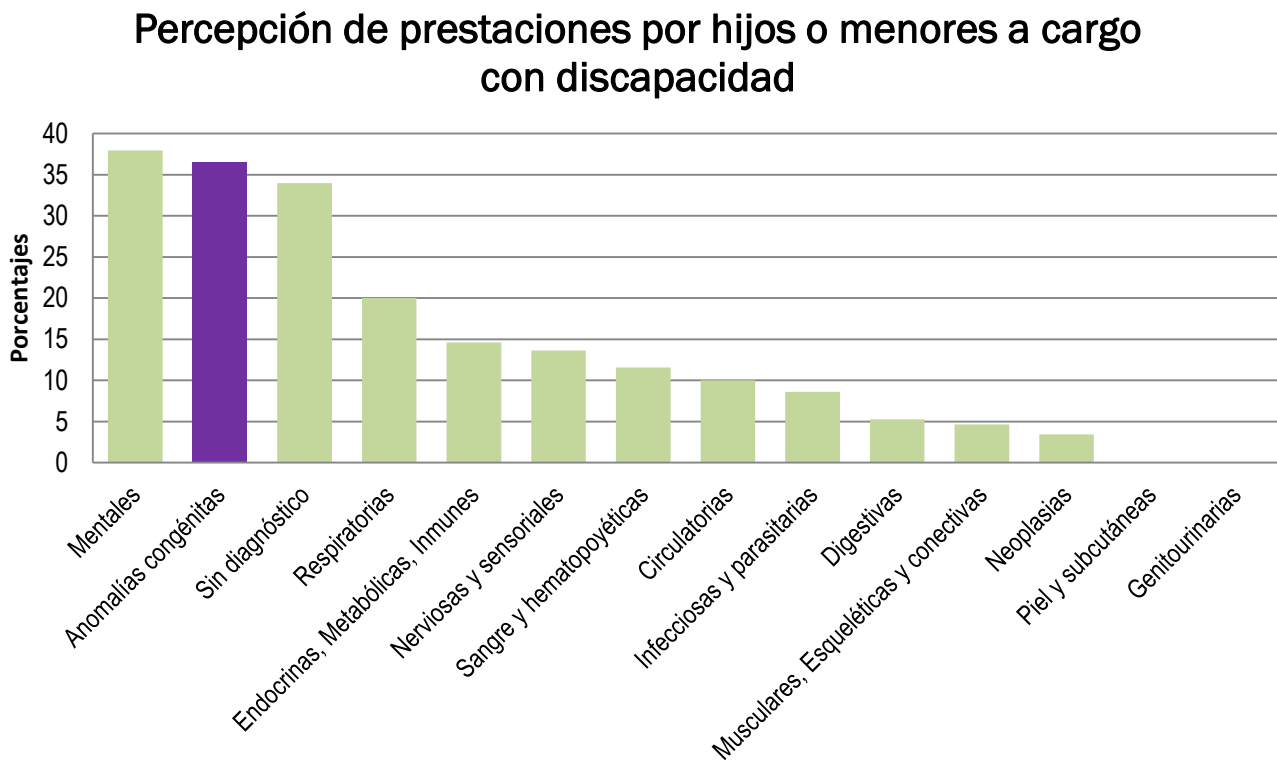
En la actualización del estudio ENSERio se constataba que el mayor porcentaje de personas con enfermedad poco frecuente no reciben ninguna de las prestaciones que se recogían en la encuesta. El 54,7% afirmaba no recibir prestación familiar por hijo a cargo con discapacidad, ni prestaciones contributivas y pensiones no contributivas por invalidez.

En el caso del grupo de las anomalías congénitas, pocas personas declararon percibir prestaciones contributivas³ y pensiones no contributivas⁴ por invalidez (3% y 4%, respectivamente).

No obstante, fue de los grupos donde más prestaciones por hijos menores de 18 años o menores a cargo con discapacidad percibían. Las personas con este tipo de patologías que afirmaron recibir esta prestación fueron el 37% de este colectivo específico, esto es, más de la tercera parte. Fueron, además, el segundo grupo que más recibía este tipo de ayuda, tras las patologías de tipo mental (38%), en estrecha relación con la circunstancia de que este grupo está conformado en su mayoría por menores.

-
- ³ **Prestaciones contributivas:** Son prestaciones económicas y de duración indefinida, aunque no siempre, cuya concesión está generalmente supeditada a una previa relación jurídica con la Seguridad Social (acreditar un período mínimo de cotización en determinados casos), siempre que se cumplan los demás requisitos exigidos (Ministerio de Empleo y Seguridad Social).
- ⁴ **Prestaciones no contributivas:** Son prestaciones económicas que se reconocen a aquellos ciudadanos que, encontrándose en situación de necesidad protegible, carezcan de recursos suficientes para su subsistencia en los términos legalmente establecidos, aun cuando no hayan cotizado nunca o el tiempo suficiente para alcanzar las prestaciones del nivel contributivo (Ministerio de Empleo y Seguridad Social).

Tabla 5. % de personas con enfermedad poco frecuente que **reciben prestaciones por hijos o menores a cargo con discapacidad**, por tipo de patologías.



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

SITUACIÓN ECONÓMICA

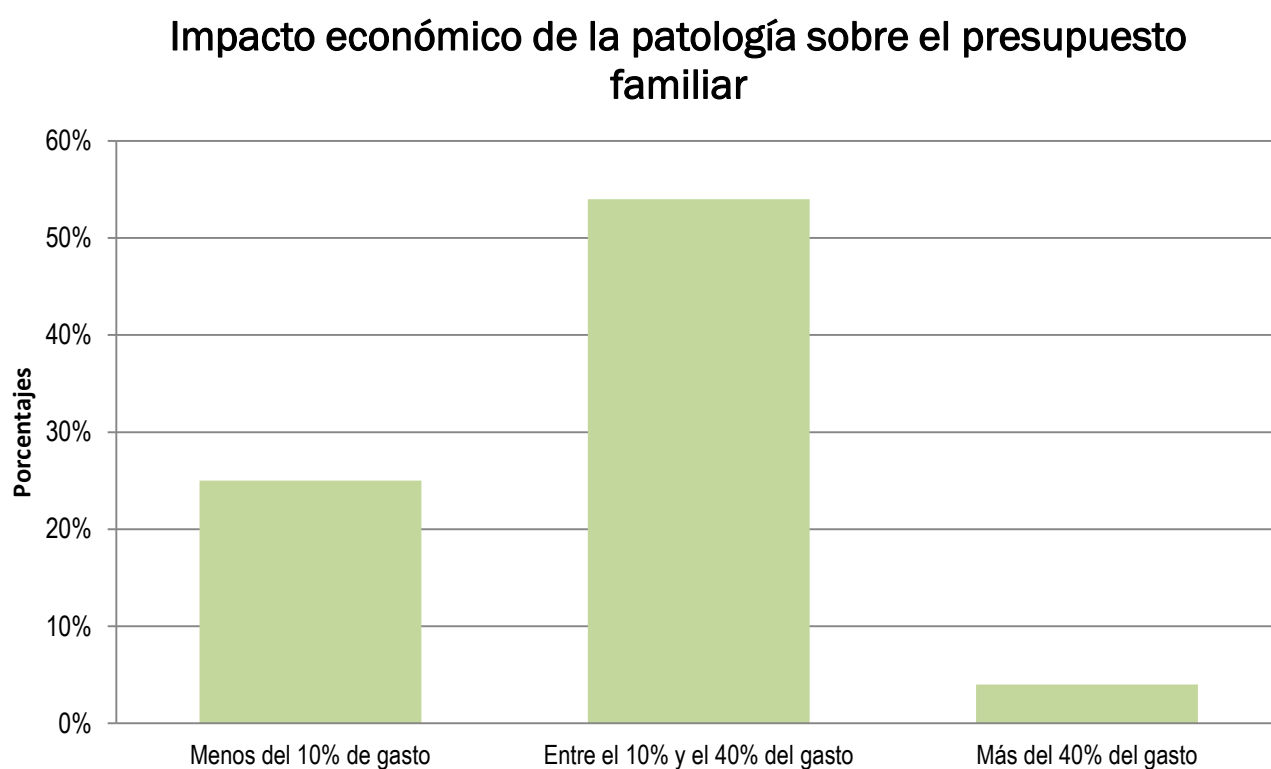
Recogía la actualización del estudio ENSERio que las enfermedades raras suponían un fuerte impacto sobre el presupuesto de las familias que conviven con ellas.

En el caso del grupo de patologías analizado, el impacto económico que tenía una anomalía congénita sobre el presupuesto suponía, en su mayoría, alrededor del 10% y el 40% del gasto familiar.

El 54% del colectivo, más de la mitad, señaló encontrarse en ese tramo de gasto para su patología, no estando entre los grupos analizados que más gastaban en la enfermedad.

Una cuarta parte indicó dedicar un gasto de menos del 10% del presupuesto familiar y un 4%, el menor porcentaje, más del 40%.

Tabla 6. Impacto económico que supone tener una patología del grupo anomalías congénitas en el presupuesto familiar.



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

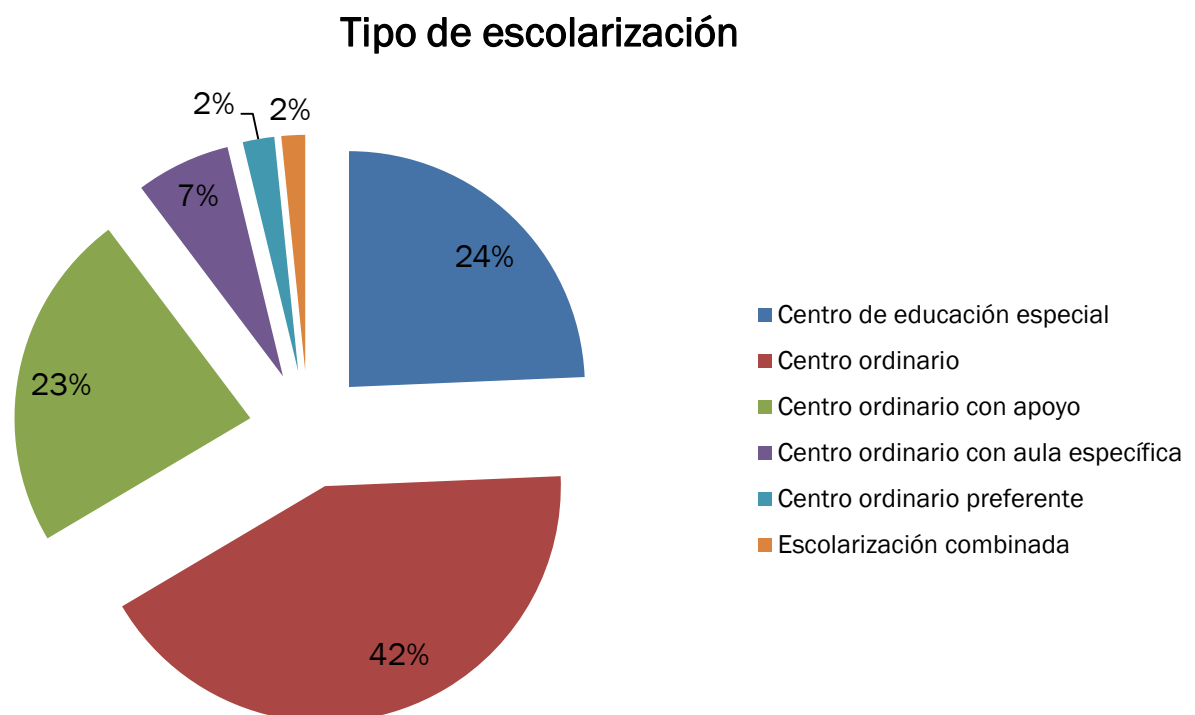
Subjetivamente, las personas con anomalías congénitas raras percibían su situación económica como “buena” o “muy buena” en un 23% de los casos, aproximadamente una cuarta parte de la población estudiada, siendo la opción más escogida por este grupo.

ÁMBITO EDUCATIVO

Los datos de la actualización del estudio ENSERio en relación al tipo de centro educativo y el nivel de educación alcanzado no presentaron relación significativa por tipos de patologías. Cabe mencionar, además, que esta pregunta fue contestada por el 185 personas de las 394 que había para este grupo, representando el 47% de la población, esto es, un porcentaje similar a la población menor de 18 años (50%).

No obstante, a continuación, se presenta un “mapa” de los tipos de escolarización de menores con enfermedades poco frecuentes para el grupo de anomalías congénitas, para aquellos que contestaron a la pregunta, cuyos porcentajes eran muy similares al del resto de patologías, salvo en el caso de los centros de educación especial, donde había un mayor número de personas escolarizadas que en el porcentaje medio del colectivo general (24% frente a un 17%).

Gráfico 5: % de personas escolarizadas con anomalías congénitas, por tipo de escolarización



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

Por otro lado, y en relación a la percepción de discriminación en el ámbito educativo, sí existe correlación estadística entre esta y el grupo de patologías. Concretamente, las anomalías congénitas destacan como el grupo con más percepción de discriminación en este ámbito. El 27% de las personas con este tipo de patologías señalaron haber sentido discriminación de forma frecuente, "continuamente" o "a menudo".

Por su parte, un 28% indicaron haber sentido discriminación alguna vez. De esta forma, y tomando como conjunto todos estos datos, el 55%, más de la mitad del colectivo, se había sentido discriminado en el campo de la educación.

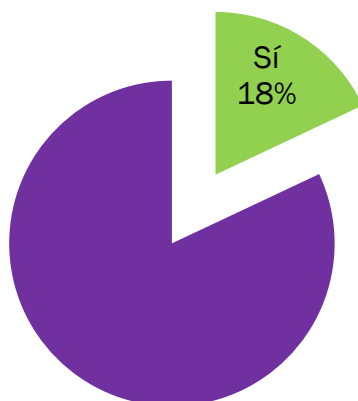
ÁMBITO LABORAL

La actualización del estudio ENSERio mostraba los datos acerca del porcentaje de personas empleadas por cada uno de los grupos de patologías. En el caso de las anomalías congénitas, menos de una cuarta parte de la población señaló tener empleo.

Además, existía una relación estadísticamente significativa entre el tipo de patologías y el acceso al empleo. Las anomalías congénitas representaban el tercer grupo que menor tasa de empleo tenía entre el colectivo de personas con enfermedades poco frecuentes (el 18% de las personas con anomalías congénitas declaraba tener empleo), tras las mentales y las sin diagnóstico.

Gráfico 6. % de personas con anomalías congénitas con empleo.

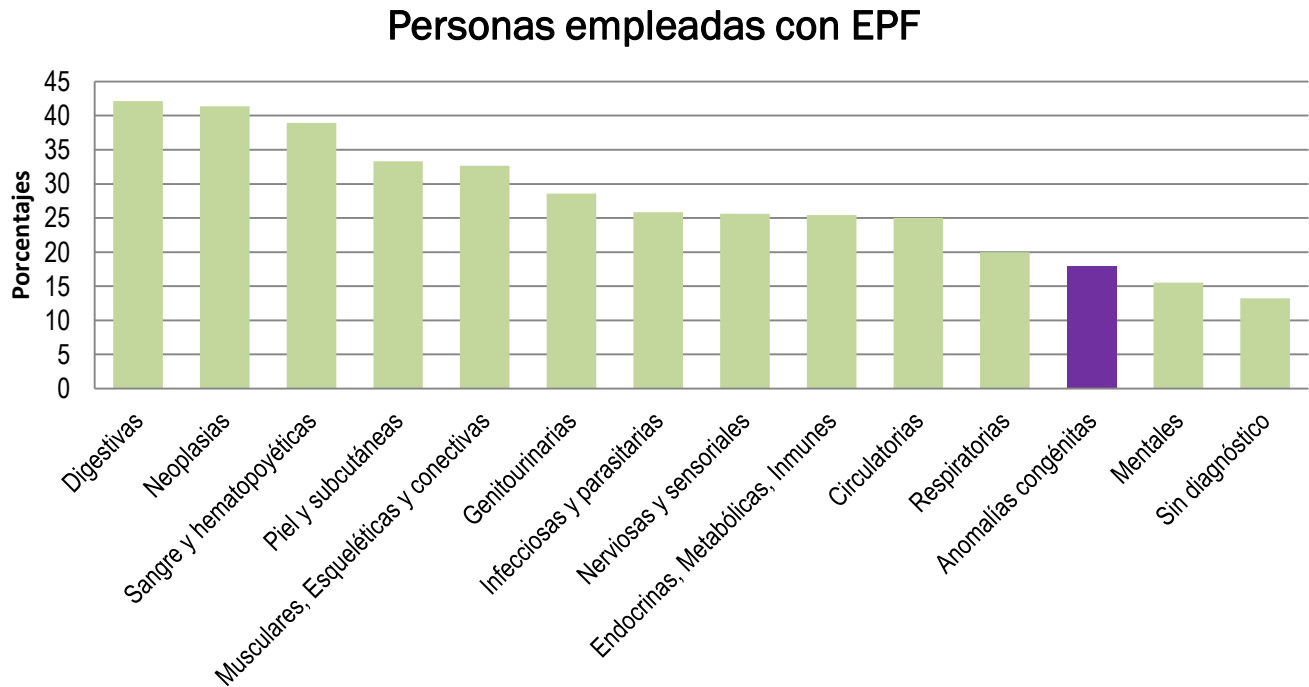
Acceso al empleo



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

En este sentido, presentaban una diferencia porcentual de 20 puntos (proporcionalmente la mitad) respecto al grupo con mejores tasas de acceso al empleo recogidas en el estudio.

Tabla 7: % de personas con enfermedad poco frecuente con empleo, por tipo de patología

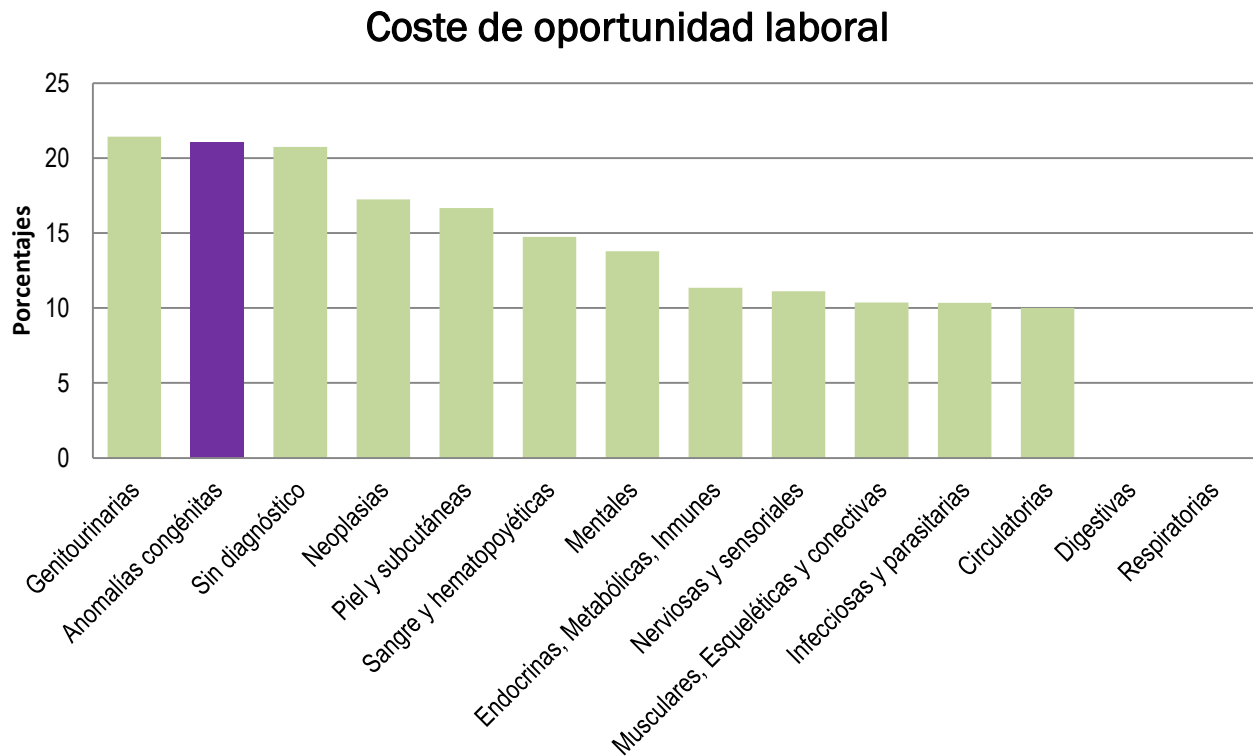


Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

En cualquier caso, y desde una mirada global, ninguno de los tipos de patologías estudiados alcanzaba la mitad de personas empleadas.

También se identificaba en el estudio una relación entre el coste de oportunidad laboral y el grupo de patologías, donde las anomalías congénitas destacaban como uno de los tipos de patologías con más costes. De esta manera, el 21% de las personas con este tipo de patologías declararon tener barreras laborales con motivo de su enfermedad, aproximadamente 1 de cada 5 personas.

Tabla 8. % de personas con enfermedad poco frecuente con **costes de oportunidad laboral**, por tipo de patologías



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

DISCRIMINACIÓN

En la muestra estudiada en la actualización del estudio ENSERio, se constataba la existencia de relación significativa entre el grupo de patologías y la percepción de discriminación. Específicamente para las anomalías congénitas, donde más se evidenciaba esta relación era en el ámbito educativo, indicando previamente que era el grupo que más percibía una discriminación frecuente, en las relaciones sociales, la vida cotidiana y, aunque en menor medida, en el acceso arquitectónico y el ámbito sanitario.

Las anomalías congénitas se sentían discriminadas de manera habitual en el terreno de las relaciones sociales en el 30% de los casos, posicionándose como el segundo grupo con más sensación de discriminación en la esfera de las interacciones y las relaciones sociales. En total, teniendo en cuenta a aquellas personas que se habían sentido discriminadas alguna vez – el 36%- el porcentaje asciende al 66% del total del colectivo.

El mismo porcentaje de la población analizada afirmó sentirse discriminada de forma frecuente, también, en aspectos de la vida cotidiana. Además, un 41% declaró sentir discriminación alguna vez, ascendiendo al 71% la percepción de discriminación, en términos generales. En este sentido, es el segundo grupo, también, con mayor porcentaje de personas que se habían sentido discriminadas en este ámbito.

Aunque en menor medida, también existía un significativo porcentaje de personas con anomalías congénitas que habían percibido algún tipo de discriminación en el ámbito sanitario: 43% del colectivo, siendo casi la mitad de la población estudiada.

Finalmente, y en relación al acceso arquitectónico, un 35%, 1 de cada 3 personas aproximadamente, declaró alguna sensación de discriminación, ya fuese “continuamente”, “a menudo” o “alguna vez”, constituyendo más de la tercera parte de la población analizada.

CONCLUSIONES

✿ Perfil sociodemográfico de las personas con enfermedades poco frecuentes de tipo anomalías congénitas

El perfil del colectivo perteneciente a este grupo de patologías estaba relacionado con **un alto porcentaje de menores** en comparación con otros grupos (la mitad de la población estudiada).

Por otro lado, **el 85% de la población, la mayoría, afirmaba tener algún tipo de discapacidad, especialmente motora (66%)** aunque también un porcentaje considerable tenía discapacidad intelectual (39%). Cabe mencionar que se trata de los grupos con mayor porcentaje de discapacidad intelectual, que afirmaba tener más de la tercera parte de la población analizada.

Asimismo, **más de la mitad afirmó tener dificultad para desarrollar actividades de la vida cotidiana**, a pesar de no ser de los grupos con una percepción más negativa de su estado de salud.

✿ Satisfacción con la atención sanitaria y conocimiento de CSUR

Pese a que los mayores porcentajes de esta población **se concentraron en las valoraciones negativas de la atención a su patología** (una cuarta parte), **no estuvo entre los grupos más críticos** con dicha atención.

Por su parte, aproximadamente **un tercio del colectivo analizado conocía un CSUR** para su patología.

✿ Acceso al diagnóstico

En el caso de las anomalías congénitas, se indicó en **un 92% de la muestra analizada en el estudio disponer de diagnóstico**.

A pesar de las cifras presentadas por el estudio acerca del acceso al diagnóstico, es relevante indicar que en este grupo de patologías **un 42% de la muestra había sufrido demora en dicho acceso**.

Entre las consecuencias más señaladas de esta demora en el diagnóstico **destacaban, fundamentalmente, no recibir ningún apoyo, ni tratamiento y el agravamiento de la enfermedad y de sus síntomas**, ambos señalados casi por una cuarta parte de la población estudiada que había sufrido demora en el diagnóstico.

✿ Acceso al tratamiento

Casi la mitad (45%) de las personas con este tipo de patologías no disponía de tratamiento, o no se adaptaba a su patología.

La cuarta parte de la población, además, señaló que el retraso en el diagnóstico había influido en la no recepción de apoyos y tratamiento.

Cobertura productos sanitarios y medicamentos.

El grupo de anomalías congénitas destacaba por una situación menos favorable que otros grupos de patologías en la cobertura de productos sanitarios y medicinas. Era el **segundo grupo que menos cobertura señalaba tener para los productos sanitarios**.

Por otra parte, si bien es conveniente indicar que existen pocos casos de personas con enfermedad poco frecuente en todos los grupos de patologías que señalaran que no se cubrían los medicamentos en ningún caso, **las anomalías congénitas fueron el grupo donde más se indicó no disponer de ninguna cobertura para las medicinas (6%)**.

Prestaciones

En el grupo de las anomalías congénitas, siguiendo el patrón común del resto de los grupos de patologías, apenas se indicó recibir prestaciones. No obstante, **fue de los grupos donde más prestaciones por hijos menores de 18 años o menores a cargo con discapacidad percibían**, debido al alto porcentaje de menores que caracterizaba a este grupo, como uno de los factores explicativos. Por su parte, en el caso del grupo de las anomalías congénitas, **pocas personas declararon percibir prestaciones contributivas y pensiones no contributivas por invalidez (3% y 4%, respectivamente)**.

Situación económica

El impacto económico que tenía una anomalía congénita sobre el presupuesto suponía, para aproximadamente la mitad de la población del colectivo (la mayoría de las personas que contestaron a esta pregunta), **entre el 10% y el 40% del gasto familiar**. En esta línea, **no era de los grupos que más gastaban en la enfermedad y que peor (ni mejor) valoraban su situación económica**.

Ámbito educativo

Los tipos de escolarización de menores con anomalías congénitas eran similares al del resto de patologías, salvo en el caso de los centros de educación especial, donde había un mayor número de personas escolarizadas que en el porcentaje medio del colectivo general.

Por otro lado, las anomalías congénitas **destacaban como el grupo donde más percibían una discriminación frecuente en este ámbito**. Más de la mitad del colectivo se había sentido discriminado en alguna ocasión.

Ámbito laboral

Las anomalías congénitas representaban el tercer grupo con menor tasa de empleo en el colectivo de personas con enfermedades poco frecuentes.

Además, destacaba como uno de los grupos con más costes de oportunidad laboral fruto de su **patología**. El 21% de las personas, aproximadamente 1 de cada 5, con este tipo de patologías declararon tener barreras laborales con motivo de su enfermedad.

Discriminación

Además de ser el grupo con más percepción de discriminación de manera frecuente en el terreno educativo, también era destacable la percepción de discriminación habitual que estas patologías tenían **en la esfera de las relaciones sociales y en actividades de la vida cotidiana**.

Aunque en menor medida, también existía un significativo porcentaje de personas con anomalías congénitas que habían percibido algún tipo de discriminación en el ámbito sanitario: 43% del colectivo y también en el acceso arquitectónico: un 35%, aproximadamente un tercio de la población.

ANEXOS

✿ Porcentaje que representaron los grupos de patologías analizados en el presente Informe en el estudio ENSERio, 2017.

GRUPOS DE PATOLOGÍAS	%
Nerviosas y Sensoriales	28
Anomalías Congénitas	25
Endocrinas, Metabólicas, Inmunes	12