

# OBSERVATORIO SOBRE ENFERMEDADES RARAS



## ANÁLISIS DE NECESIDADES GRUPO DE PATOLOGÍAS METABÓLICAS, ENDOCRINAS E INMUNES 2017



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

## ÍNDICE

Índice .....	3
Enfermedades Raras: Grupo de Patologías metabólicas, endocrinas e inmunes .....	4
Introducción.....	4
Metodología.....	6
Detección de necesidades: .....	8
Enfermedades Raras Metabólicas, Endocrinas e Inmunes.....	8
Perfil sociodemográfico .....	8
Satisfacción con la atención sanitaria.....	12
Prestaciones .....	18
Ámbito educativo.....	21
Ámbito laboral .....	22
Discriminación.....	23
Conclusiones .....	24
Anexos.....	27

## ENFERMEDADES RARAS: GRUPO DE PATOLOGÍAS METABÓLICAS, ENDOCRINAS E INMUNES

### 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 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, 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 patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune?

En el artículo *Los errores congénitos del metabolismo como enfermedades raras con un planteamiento global específico*<sup>1</sup>, los especialistas de la Unidad de Metabolismo del Hospital de Cruces P. Sanjurjo, K. Aldámiz-Echevarría y M. Montejo y los de la Unidad de Metabolismo del Hospital Miguel Servet A. Baldellou y M.C. García Jiménez afirmaban en 2008 que las enfermedades raras de tipo metabólico albergaban una gran diversidad clínica, como una de las principales características de este tipo de patologías:

*“Las llamadas Enfermedades Congénitas del Metabolismo (ECM) son consecuencia de alteraciones bioquímicas de origen génico en la estructura o función de una proteína. La diversidad de estas enfermedades proviene, no sólo del grado de afectación del gen, sino también del tipo y función de la proteína cuya síntesis queda alterada. De esta forma, en función de que ésta actúe como un enzima;*

1 [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272008000400005](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400005)

como una hormona; como un receptor-transportador de membrana celular o formando parte de una organela celular (lisosoma, peroxisoma, por ejemplo) surgen diferentes grupos de muy variadas enfermedades, lo cual origina la característica más destacada de los errores innatos del metabolismo (EIM) que es su gran heterogeneidad clínica”.

Por otro lado, el CIBERER afirmaba en 2015<sup>2</sup> que “las enfermedades endocrinas constituyen un grupo de trastornos caracterizados por alteraciones hormonales, tanto por exceso como por defecto, que conducen a síndromes clínicos específicos según el tipo de hormona alterada. Son clínica y genéticamente heterogéneas”.

Esta heterogeneidad también se indicaba en las patologías de tipo inmune por el Dr. Salvador Giménez, en su artículo *Las enfermedades autoinmunes* de 2008<sup>3</sup>:

“Muchas de las enfermedades autoinmunes son raras [...] En una persona con una enfermedad autoinmune, su sistema inmunitario ataca erróneamente a células, tejidos y órganos de su propio organismo [...] Existen muchas enfermedades autoinmunes distintas, que pueden afectar al organismo de diferente forma”

---

<sup>2</sup> <http://www.ciberer.es/noticias/expertos-mundiales-en-enfermedades-raras-endocrinas-se-reunen-en-el-simposio-organizado-por-la-fundacion-ramon-areces-y-el-ciberer>

<sup>3</sup> <https://www.medicina21.com/Articulos/V98/Las-Enfermedades-Autoinmunes.html>

## 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 metabólicas, endocrinas e inmunes, 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 nervioso o sensorial 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 metabólicas, endocrinas e inmunes en la muestra recogida

Grupo Metabólicas, Endocrinas e Inmunes	441 de 1576 encuestas recogidas	28% del estudio
---	---------------------------------	-----------------

Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017.

## DETECCIÓN DE NECESIDADES:

### ENFERMEDADES RARAS METABÓLICAS, ENDOCRINAS E INMUNES

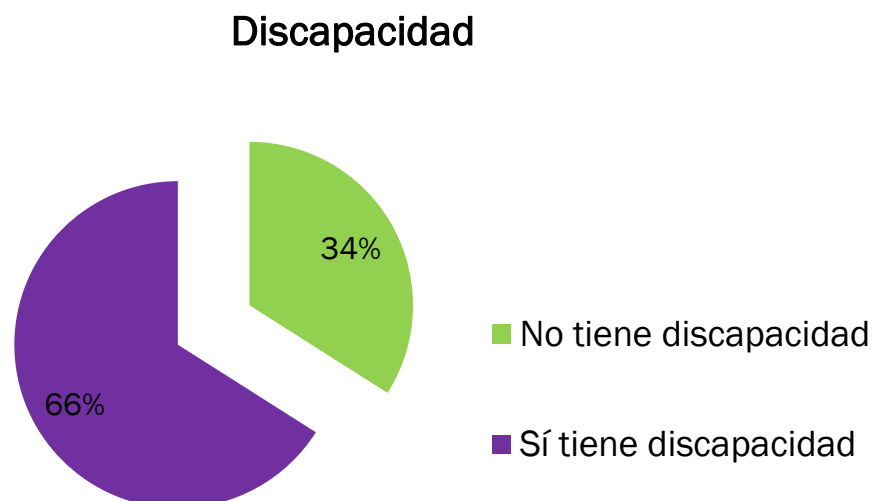
#### PERFIL SOCIODEMOGRÁFICO

A fin de realizar un análisis fidedigno de la realidad de las personas con una patología de tipo metabólico, endocrino e inmune, 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 patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune con discapacidad*

En relación a la muestra analizada en la actualización del estudio ENSERio, las personas con enfermedades poco frecuentes del grupo de metabólicas, endocrinas e inmunes, **presentaban en un 66% de los casos algún tipo de discapacidad**, una cifra más baja de lo que generalmente solían presentar otros tipos de patologías, como las nerviosas y sensoriales o las anomalías congénitas (ambas 85% - diferencia de 19 puntos porcentuales con respecto al grupo analizado).

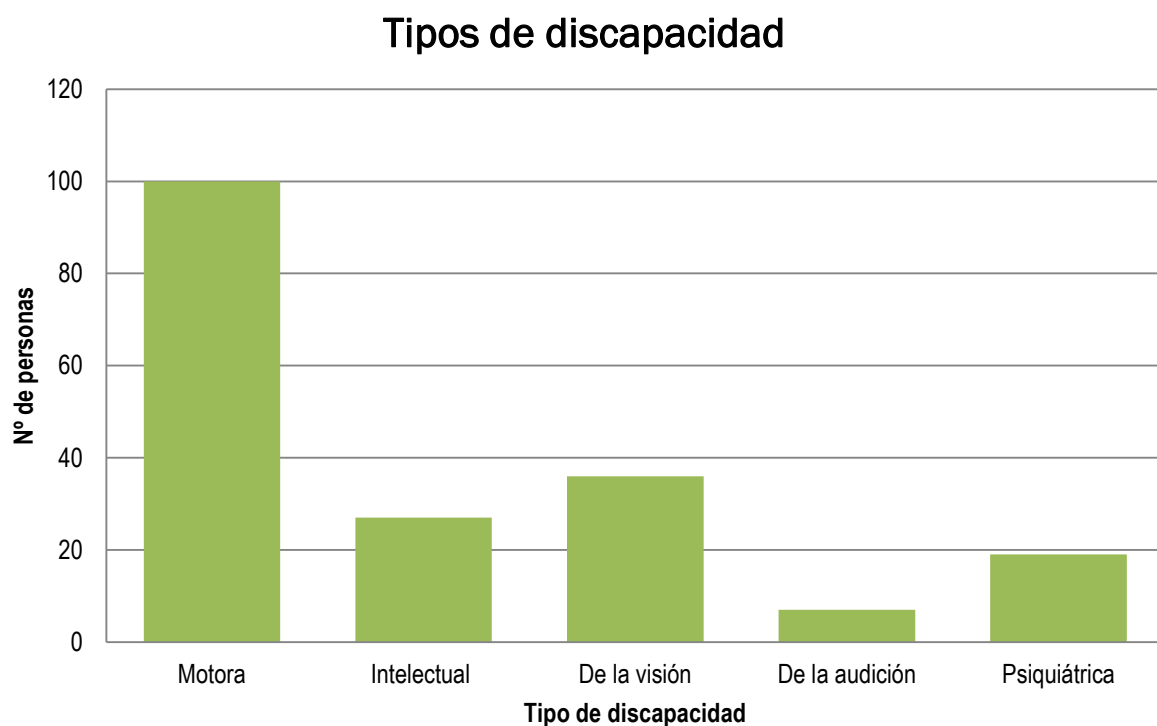


Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017



Por otra parte, de entre los tipos de discapacidad que tenían las personas con este tipo de patologías, destacaba como más frecuente la motora, siguiendo el patrón común del resto de grupos, con un 82%. El siguiente tipo de discapacidad más común en este grupo era la visual, que tenía aproximadamente un tercio de la población, 30%. A esta le seguía la discapacidad intelectual, con un 22%, la psiquiátrica, con un 16% y, en último lugar, la menos frecuente, la auditiva, con un 6%, pudiendo haber casos con varios tipos de discapacidad de forma simultánea.

*Tabla 1. N° de personas con patologías de tipo metabólicas, endocrinas e inmunes, por tipo de discapacidad.*



*Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017*

Respondiendo a esta circunstancia, el porcentaje de personas con patologías metabólicas, endocrinas e inmunes que tenían dificultades para desarrollar actividades de la vida cotidiana (48%) era más bajo que otros grupos de patologías con mayor porcentaje de personas con discapacidad.

Es relevante señalar, no obstante, que las personas con patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune, presentaban dificultades para las actividades de uso diario en, aproximadamente, la mitad de los casos.

En este tipo de patologías, el grupo edad mayoritario era el de menores de 18 (38%, aproximadamente un tercio de la población). No obstante, los otros grupos de edad también tenían porcentajes similares, a excepción del de 18 a 30 años, que consta de menos personas en este tipo de patologías (15%).

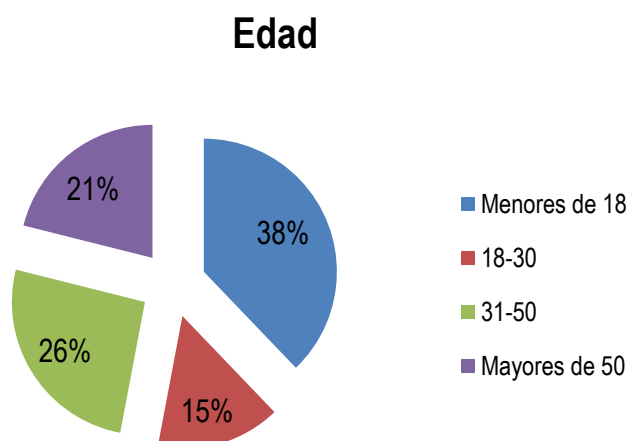
En ninguno de los grupos se alcanzó la mitad de personas que tuvieran una autoimagen positiva sobre su salud.

Respecto al dato anterior, el 23% de las personas con enfermedades de tipo metabólico, endocrino e inmune afirmó tener una “buena” o “muy buena” opinión sobre su salud, aproximadamente una cuarta parte de la población, el mismo porcentaje de personas que afirmaron tener una visión negativa sobre su estado de salud. En este sentido, conviene señalar que la gran heterogeneidad del grupo que se está analizando, a menudo, polariza los datos (encontrando porcentajes similares de opiniones positivas y negativas, al mismo tiempo).

## Edad

Las edades se encontraban más distribuidas que en otros grupos de patologías, donde había una clara preponderancia de personas adultas, especialmente mayores de 30 (como en el caso de las patologías de tipo nervioso y sensorial) o, al contrario, una mayoría de menores de 18 (como en el caso de las anomalías congénitas). En este sentido, el grupo apunta a una mayor heterogeneidad en su composición, respecto a otros grupos.

Gráfico 2. % de personas con patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune, por edad.

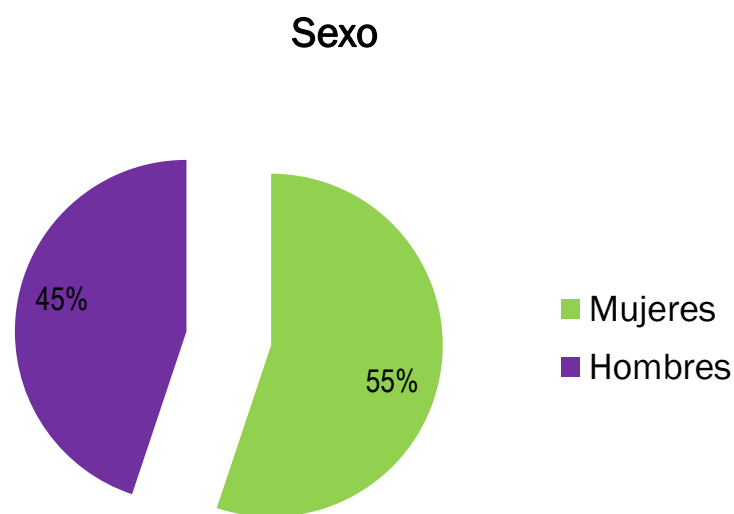


Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

## Sexo

Gráfico 3. % de personas con patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune, por sexo.

Por otro lado, siguiendo con la pauta común del resto de grupos de enfermedades raras, existía entre las patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune un porcentaje mayor de mujeres (55%) que de hombres (45%).



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

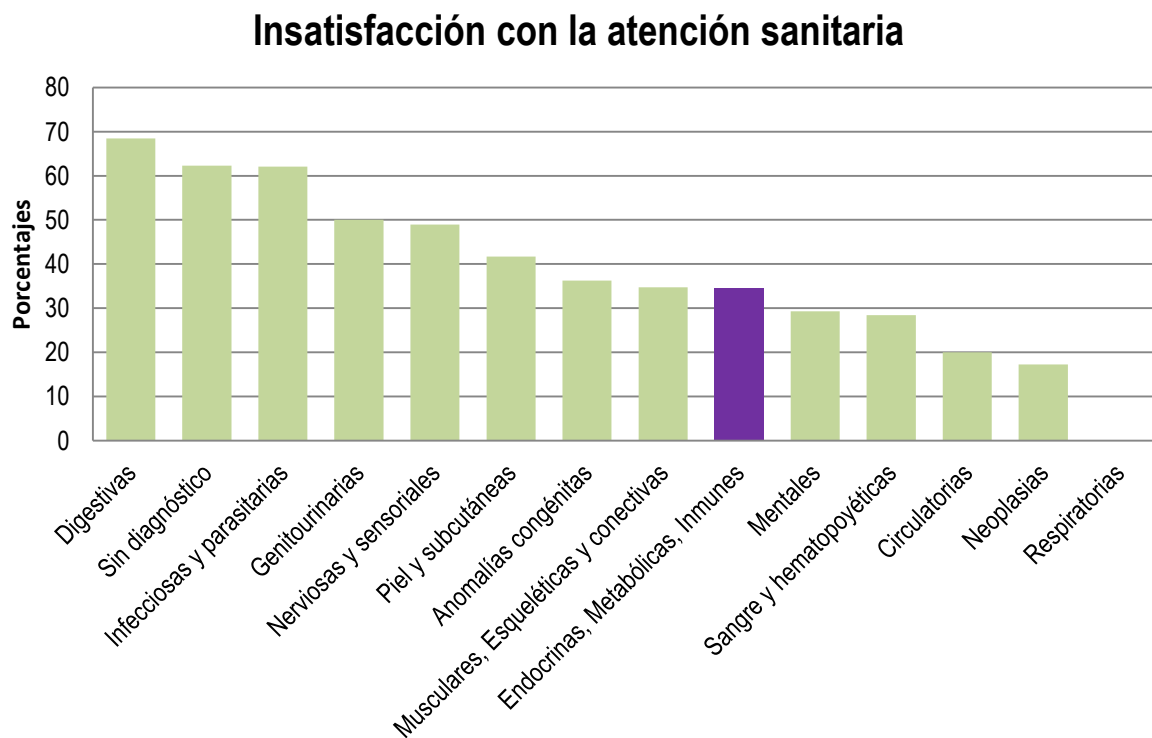
## SATISFACCIÓN CON LA ATENCIÓN SANITARIA

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

El estudio concluye que el 40% de las personas investigadas no estaban satisfechas con la atención que habían recibido y/o recibían por parte del sistema sanitario.

Específicamente, el grupo de patologías metabólicas, endocrinas e inmunes, se encontraba en un 35% de los casos insatisfecho con la atención sanitaria, aproximadamente la tercera parte de la población.

Tabla 2. % de personas con enfermedades poco frecuentes que están insatisfechas con la atención sanitaria recibida, por tipo de patologías.



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017.

En esta misma línea, el 23% de personas, aproximadamente una cuarta parte de la población, valoraron como “buena” o “muy buena” la situación de atención a su patología, a pesar de que era un porcentaje muy similar al que la valoró como “mala” o “muy mala” por parte del mismo grupo (20%). De nuevo, la heterogeneidad del grupo y de situaciones individuales diversas, creaba dos percepciones opuestas sobre la situación sanitaria.

En términos globales, en relación a la media del grupo (que conviene tomar con cautela dado lo comentado anteriormente), no era de los grupos más insatisfechos o críticos con la atención recibida.

### Centros de Servicios y Unidades de Referencia (CSUR)

En relación a la atención sanitaria, el grupo de metabólicas, endocrinas e inmunes conocían en el 49% de los casos, aproximadamente la mitad de la población analizada en el estudio, alguno de los Centros de Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) <sup>4</sup> para su patología, presentando una valoración positiva acerca de los mismos en el 46% de los casos, menos de la mitad de la población concedora.

### Diagnóstico y tratamiento

#### $\gamma$ 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 patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune, se indicó en un 95% de la muestra analizada en el estudio disponer de diagnóstico. Asimismo, un 5% declaró no disponer de diagnóstico confirmado.

A pesar de esta cifra, conviene señalar que la mitad de la población de este grupo de patologías indicaba haber tenido un retraso o demora en el diagnóstico.

---

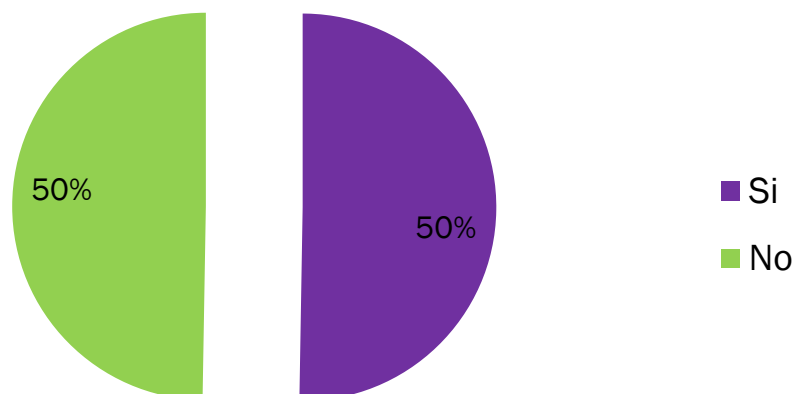
<sup>4</sup> El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad define:

**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.

Gráfico 4. % de personas con patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune que habían sufrido demora en el diagnóstico

### Demora en el diagnóstico



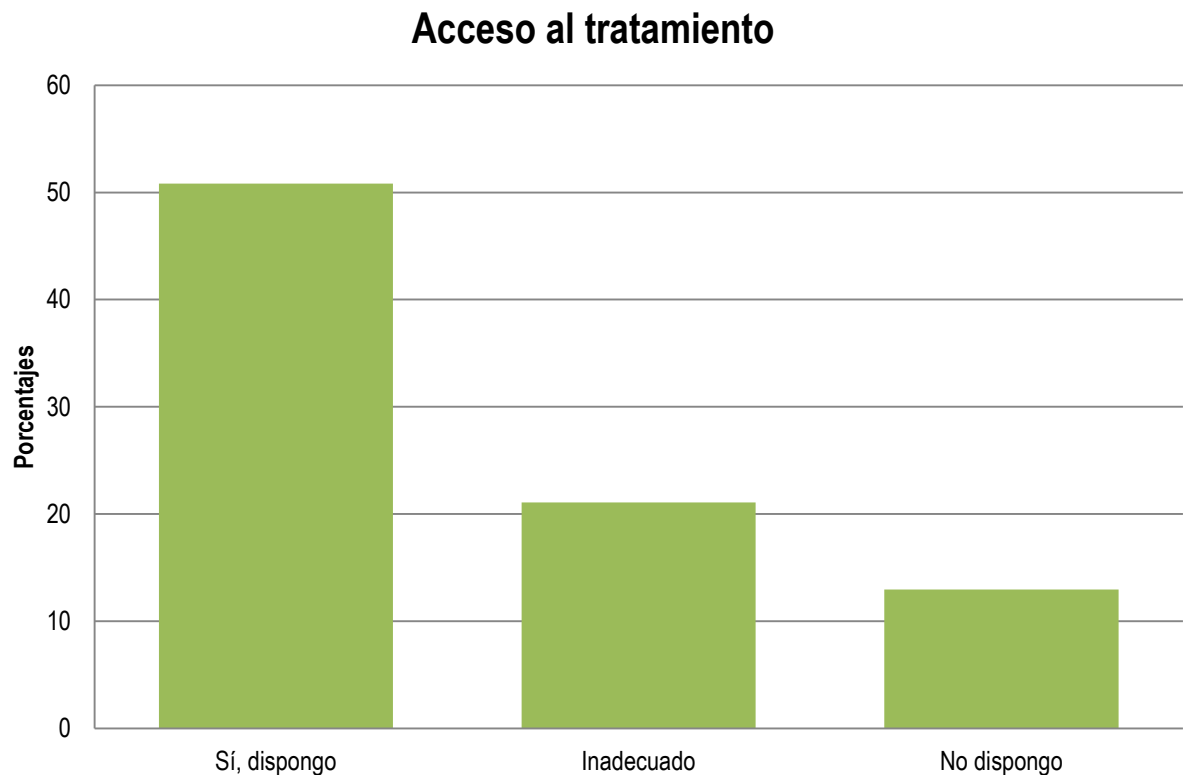
Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

Fruto de la demora en el diagnóstico, un 23% de las personas con patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune señalaron que una de las consecuencias había sido el agravamiento de la enfermedad o de sus síntomas y en un 6% declararon la necesidad de recibir atención psicológica debido a esta circunstancia.

#### γ Acceso al tratamiento

El grupo de enfermedades raras de tipo metabólico, endocrino e inmune declaraba tener tratamiento en la mitad de los casos (51%), siendo uno de los grupos estudiados en el estudio que más porcentaje de acceso al tratamiento presentaban. A pesar de que ninguno de los grupos tenía más de un 60% de su población con acceso a un tratamiento adecuado (caso de las respiratorias y circulatorias), en términos comparativos con otros tipos, se encontraba en una situación más favorable que otras patologías analizadas, como las nerviosas y sensoriales o las anomalías congénitas.

Tabla 3. % de personas con patologías metabólicas, endocrinas e inmunes, por acceso al tratamiento.



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

Por otro lado, en el grupo de patologías metabólicas, endocrinas e inmunes existía un 13% de personas sin ningún tratamiento y un 21% disponía de él, pero no era el adecuado.

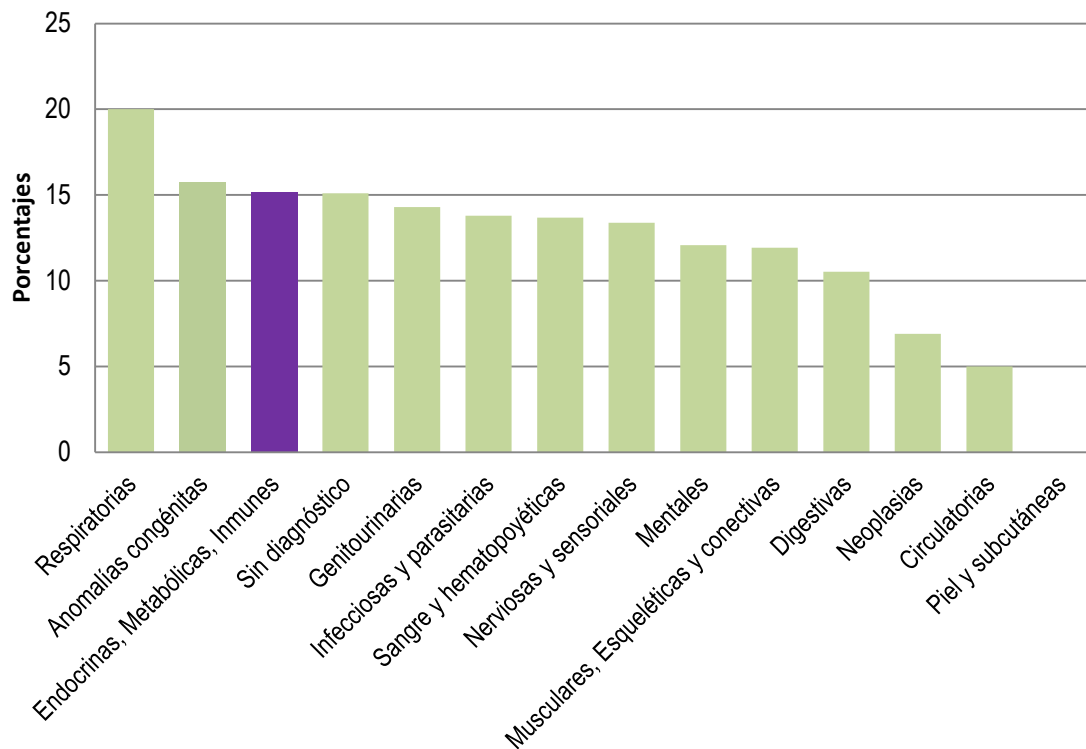
#### γ Cobertura de los productos sanitarios.

El mayor porcentaje de personas con este tipo de patologías afirmaba tener cubiertos los productos sanitarios, en su totalidad (35%, aproximadamente la tercera parte de la población).

No obstante, un 15% afirmó tener que pagar una parte, el mismo porcentaje de personas que indicó no tener cobertura alguna de los productos sanitarios. Respecto a este último dato, y en términos comparativos, fue uno de los grupos que indicó en mayor medida no tener ninguna cobertura para los productos sanitarios, tras las respiratorias y las anomalías congénitas.

Tabla 4. % de personas con enfermedad poco frecuente que **no tienen cobertura de los productos sanitarios**, por tipo de patologías.

### Ninguna cobertura de los productos sanitarios



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

#### γ Cobertura de los medicamentos.

Por su parte, en relación a la cobertura de los medicamentos, un porcentaje muy similar al anterior, el 31%, de personas con enfermedades de este grupo afirmaba tener totalmente cubiertas las medicinas. No obstante, el mayor porcentaje, siguiendo la pauta común del conjunto de enfermedades raras, indicaba tener que pagar al menos una parte (35%).

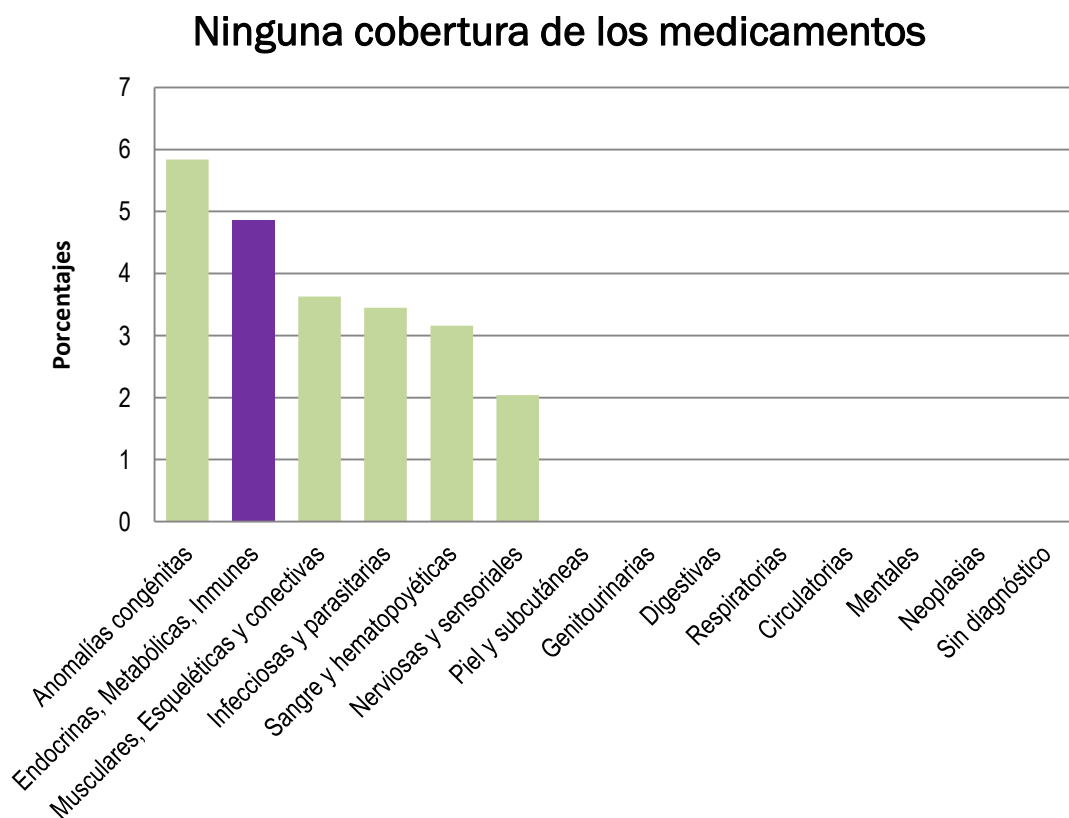
En el caso de las patologías metabólicas, endocrinas e inmunes, dentro del grupo no parecía existir una pauta común marcada, denotando de nuevo la heterogeneidad que caracteriza a este tipo de patologías.

En este sentido, los datos recogidos por el estudio mostraban que, por un lado, en términos relativos y comparativos, este tipo de patologías indicaba tener una cobertura completa de los medicamentos en mayor medida que otros grupos; y, por otro lado, también era de los grupos



que indicaban tener mayor porcentaje de personas sin ninguna cobertura de las medicinas (solo por detrás de las anomalías congénitas).

*Tabla 5. % de personas con enfermedad poco frecuente que no tienen cobertura de los medicamentos, por tipo de patologías.*



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

## PRESTACIONES

En la actualización del estudio ENSERio los datos indicaban que el mayor porcentaje de personas con enfermedad poco frecuente no recibían 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<sup>5</sup> y pensiones no contributivas<sup>6</sup> por invalidez.

Señalaba, además, la existencia de una relación estadísticamente significativa entre las prestaciones y otros recursos por motivos de discapacidad y los distintos tipos o grupos de enfermedades.

Para las enfermedades del grupo de metabólicas, endocrinas e inmunes, la recepción de pensiones contributivas por invalidez ocurría en un 4% de los casos, siendo uno de los cuatro grupos de patologías que menos pensiones de este tipo recibían.

Por su parte, las personas que recibían pensiones no contributivas por invalidez eran un total del 6%, 14 puntos porcentuales por debajo del grupo de patologías que más recibía este tipo de prestaciones, las respiratorias.

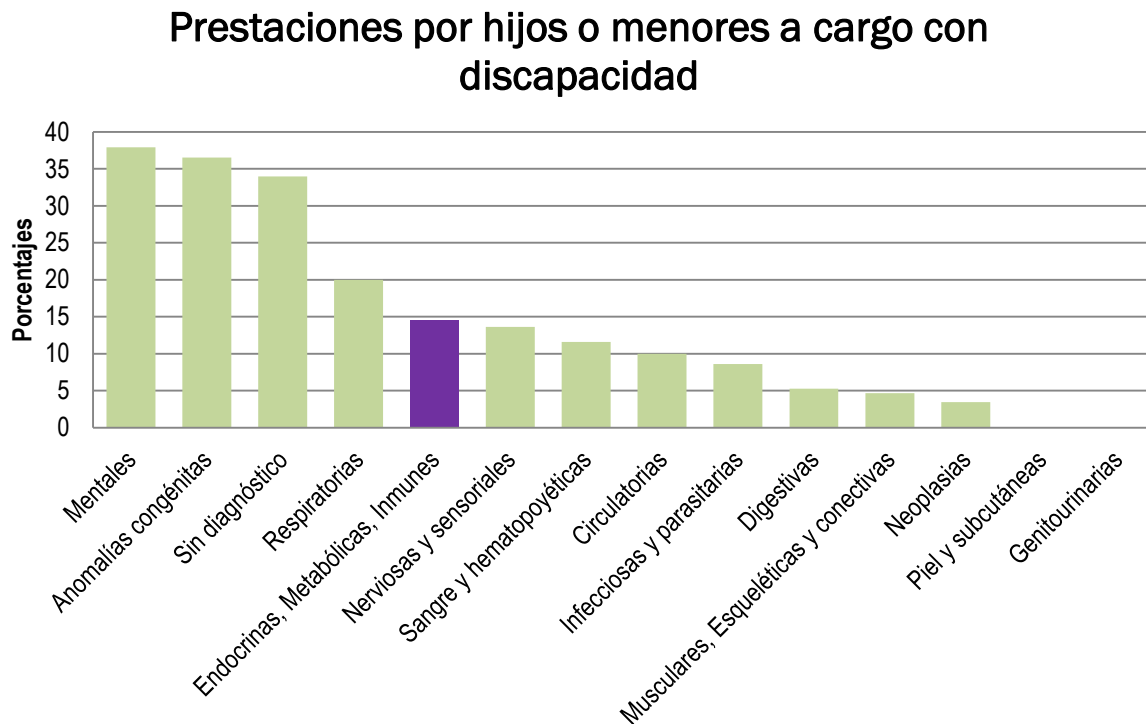
Las prestaciones que más percibía este grupo de patologías eran por hijos o menores a cargo con discapacidad, que recibían un total del 15% del colectivo analizado. No obstante, no era de los grupos que más percibían este tipo de prestaciones, estando por detrás, por ejemplo, de otros colectivos con mayor número de personas con discapacidad y menores de 18 años, como las anomalías congénitas.

---

<sup>5</sup> **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).

<sup>6</sup> **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 6. % 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, 201

## 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.

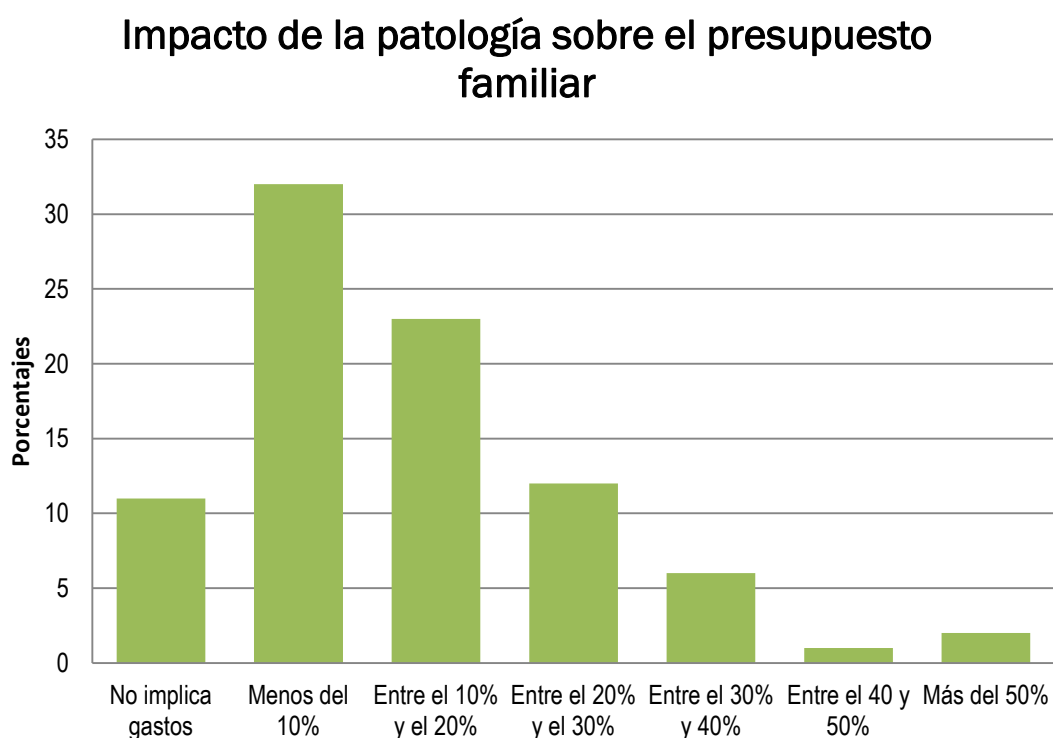
A continuación, se analiza el porcentaje de gasto familiar que supone la enfermedad para las personas con patologías raras de tipo metabólico, endocrino e inmune.

Una pequeña proporción (11%) de población afirmó que su patología no implicaba gasto alguno, similar a las respuestas del resto de patologías. Ningún grupo tenía más de un 20% de población cuya enfermedad no implicara algún tipo de gasto.

No obstante, a pesar de que la mayoría de las personas debían hacer frente económicamente a su enfermedad, los mayores porcentajes se concentraron en las cifras más pequeñas de gasto familiar. Un 32%, el porcentaje mayoritario, afirmó gastarse menos del 10% de su gasto familiar en la patología, lo cual no lo convertía en uno de los grupos con más gasto sobre el presupuesto familiar.

Lo más común, cumpliendo la pauta del conjunto de enfermedades raras, fue declarar gastarse entre el 10% y el 30% del presupuesto familiar.

*Tabla 7. Impacto económico de las patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune sobre el presupuesto familiar.*



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

En relación a la percepción subjetiva sobre su situación económica, a pesar del bajo porcentaje de respuestas que hubo para esta pregunta en particular, los resultados mostraban que el mayor porcentaje de población indicó tener una buena situación económica (22%). No obstante, solo un 3% indicó que fuese “muy buena”.

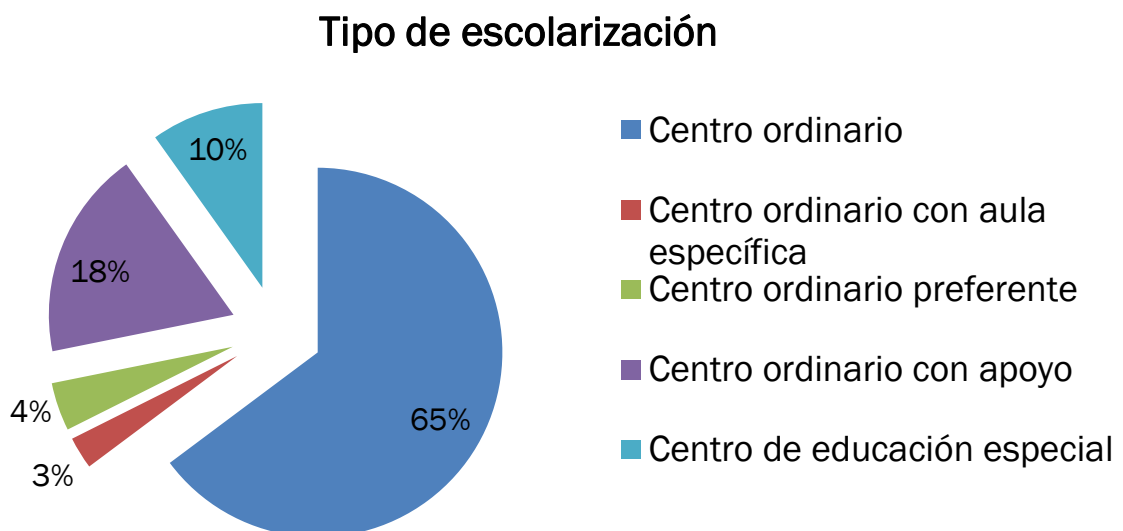
## ÁMBITO EDUCATIVO

Los datos de la actualización del estudio ENSERio en relación al tipo de centro educativo y el nivel de educación alcanzado no presentan relación significativa por tipos de patologías.

No obstante, a continuación, se presenta un “mapa” de los tipos de escolarización de menores con enfermedades poco frecuentes para el grupo de metabólicas, endocrinas e inmunes. Cabe señalar la circunstancia de que a la pregunta “tipo de escolarización” contestaron un 38% de las personas con patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune, correspondiéndose este dato con el de menores (38% de menores de 18%).

De entre las personas escolarizadas, se distinguía este grupo respecto a las cifras del estudio ENSERio para el conjunto de enfermedades raras, especialmente en un porcentaje mayor (20 puntos porcentuales) de escolarizados en centros ordinarios. Esto es, el grupo de metabólicas, endocrinas e inmunes se caracterizaba por una mayor cantidad de personas que la media de patologías poco frecuentes en términos globales, cuya escolarización se desarrollaba en centros ordinarios.

Gráfico 5. % de personas escolarizadas con patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune, por tipo de escolarización.



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

En el ámbito educativo, un 41% de las personas estudiadas afirmó no haberse sentido discriminado nunca. Desde el lado contrario, en cambio, un porcentaje mayor consideró haberse sentido discriminado al menos alguna vez (44%).

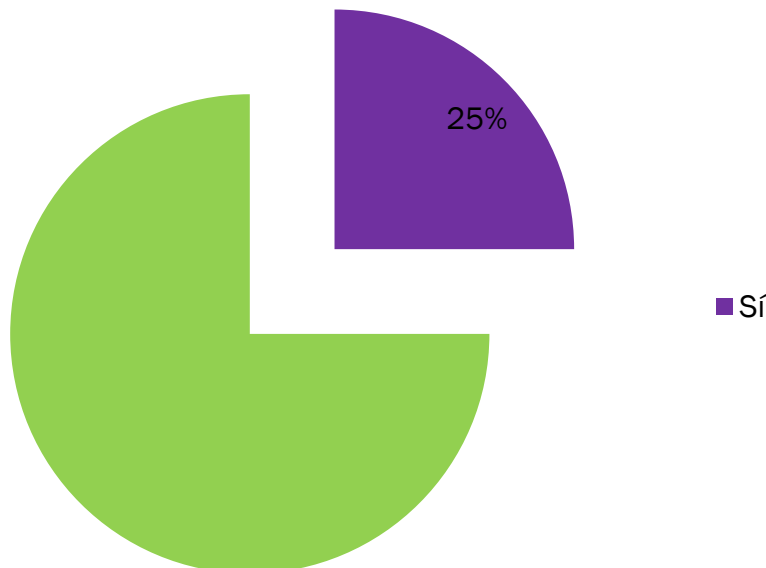
Específicamente, un 18% declaró haber sentido discriminación frecuente y un 26%, la cuarta parte de la población aproximadamente, alguna vez.

## ÁMBITO LABORAL

El 25%, la cuarta parte, de las personas investigadas con enfermedad poco frecuente de tipo metabólico, endocrino e inmune tenía empleo en 2017.

Gráfico 6. % de personas con patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune, con empleo.

### Acceso al empleo



Fuente: Actualización estudio ENSERio, 2017

Además, existe una relación estadísticamente significativa entre el tipo de patologías y el acceso al empleo. En el caso del grupo de patologías analizado, comparativamente con otros grupos, se encontraba en una situación intermedia de acceso al trabajo remunerado, aun encontrándose a 17 puntos porcentuales del grupo que presenta mejores tasas de empleo, las digestivas.

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

En la línea de lo descrito anteriormente, el grupo de metabólicas, endocrinas e inmunes declaraba en un 11% de los casos haber tenido barreras laborales, una cifra muy similar a la que presentaba el grupo de nerviosas y sensoriales.

## DISCRIMINACIÓN

Los ámbitos donde el grupo de patologías metabólicas, endocrinas e inmunes señalaron sentir más la discriminación fueron la vida cotidiana, las relaciones sociales y en el ámbito sanitario.

Más de la mitad de la población (54%) afirmó haberse sentido discriminada en su día a día. De esta forma, los datos de la muestra recogida para este colectivo señalan a un mayor sentimiento de discriminación en el ámbito de las interacciones sociales. En este sentido, el segundo mayor porcentaje fue la percepción de discriminación en las relaciones sociales, que señalaron en el 49% de los casos, casi la mitad de la población analizada.

En el ámbito sanitario, por su parte, sintieron discriminación el 37% de los casos, más de la tercera parte de este grupo de patologías.

## CONCLUSIONES

### 🌿 Perfil sociodemográfico de las personas con enfermedades poco frecuentes de tipo Metabólico, Endocrino e Inmune

En el grupo de las patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune se advertía como principal característica una **heterogeneidad** que influía en los resultados obtenidos en la actualización del estudio ENSERio y que se deben tener en cuenta para el análisis de la realidad de este colectivo.

El grupo declaraba en más de la mitad de los casos poseer algún tipo de discapacidad (66%), fundamentalmente de tipo motor. La heterogeneidad inherente al grupo, además, conducía a que hubiese el mismo porcentaje de personas que declaraban tener una buena imagen de su salud, que de aquellas que indicaban tener una mala percepción de la misma. Esto es, se advertía una **gran diversidad acerca de cómo se vivía la enfermedad dentro del grupo, dependiendo de la patología**. También ocurría para el desarrollo de las actividades de la vida cotidiana, para las que, en la mitad de los casos, afirmaron tener dificultades.

La misma diversidad se traslada al ámbito de la edad, donde no había grupos de edad característicamente específicos de estas patologías. No obstante, **el mayor porcentaje (38%) lo presentaban los menores de 18 años**.

Para el sexo, y siguiendo el patrón común del resto de enfermedades raras, existía un mayor número de mujeres, que de hombres.

### 🌿 Satisfacción con la atención sanitaria y Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR)

Algo similar a lo que ocurría con la autopercepción sobre la salud se podía aplicar al caso de la atención sanitaria. En este grupo hubo un porcentaje muy similar entre las personas que valoraron la atención sanitaria de forma positiva, y las que la valoraron de forma negativa (23% y 20%, respectivamente). **Dentro de cada tipo de patologías de este grupo (metabólicas, endocrinas, inmunes) había una gran diversidad de situaciones individuales que polarizaba las opiniones**.

En términos globales, se detectó entre la muestra analizada en el estudio **un 35%**, aproximadamente una tercera parte de población, **de insatisfacción con la atención sanitaria**.

Por su parte, y en relación a los CSUR, las personas de este grupo conocían alguno que atendiese su patología en la mitad de los casos, el mismo porcentaje de personas conocedoras que estaban satisfechas con la atención recibida en los mismos.



### Acceso al diagnóstico

En el caso de las patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune, **un 95% de la muestra analizada en el estudio señaló disponer de diagnóstico**. No obstante, **la mitad de la población de este grupo de patologías indicaba haber tenido un retraso o demora en el diagnóstico**.

Fruto de la demora en el diagnóstico, un 23% (aproximadamente una cuarta parte) de las personas con patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune señalaron que una de las principales consecuencias había sido el agravamiento de la enfermedad o de sus síntomas.

### Acceso al tratamiento

El grupo de enfermedades raras de tipo metabólico, endocrino e inmune **declaraba tener tratamiento en la mitad de los casos (51%)**, siendo uno de los grupos estudiados en el estudio que más porcentaje de acceso al tratamiento presentaban.

### Cobertura de los productos sanitarios y las medicinas

Este grupo se identificaba como uno de los que tenían menor cobertura a este tipo de productos y medicinas. **Un 35% declaró disponer de cobertura total de los productos sanitarios**. Aunque este fuese el porcentaje mayoritario, **el 15% de la muestra analizada afirmó no tener ninguna cobertura, siendo uno de los grupos de patologías que más señaló esta circunstancia**.

Por su parte, **el mayor porcentaje de las personas de este grupo debía pagar al menos una parte de los medicamentos (35%)**, en la misma línea que el resto de patologías, seguido por un porcentaje del 31% de personas que indicaron tener cubiertas todas las medicinas. Sin embargo, es importante señalar que, **a pesar del bajo porcentaje, en términos comparativos, era el grupo de patologías que más indicó no tener cubiertas las medicinas, en ningún caso**.

### Prestaciones

Tal y como ocurría con el resto de grupos de patologías, en el caso de las metabólicas, endocrinas e inmunes, **apenas se afirmó recibir prestaciones**. El mayor porcentaje de prestaciones recibidas se concentraba en las prestaciones familiares por hijos o menores a cargo con discapacidad, que percibía el 15% del colectivo.

### Situación económica

Una pequeña proporción (11%) de población afirmó que su patología no implicaba gasto alguno, similar a las respuestas del resto de patologías.

Para aquellos que declararon algún gasto para su patología, lo más común, cumpliendo la pauta del conjunto de enfermedades raras, fue declarar gastarse **entre el 10% y el 30% del presupuesto familiar**.

### **Ámbito educativo**

Para la pregunta sobre el tipo de escolarización, que obtuvo el mismo porcentaje de respuesta que el porcentaje de menores para este grupo – 38% -, se puede concluir que las patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune se caracterizan por una mayor cantidad de personas que la media de patologías poco frecuentes en términos globales, cuya escolarización se desarrolla en centros ordinarios.

Además, y en relación a la discriminación percibida en este ámbito, la proporción más grande se concentraba en las personas que habían sentido discriminación, ya fuese frecuentemente o alguna vez.

### **Ámbito laboral**

**Una cuarta parte** de la población de personas con patologías de tipo metabólico, endocrino e inmune analizadas en el estudio **señaló tener empleo en 2017**. Además, el 11% declaró haber tenido costes de oportunidad laborales debido a su patología.

### **Discriminación**

Los ámbitos donde el grupo de patologías metabólicas, endocrinas e inmunes señalaron sentir más la discriminación fueron los relacionados con las interacciones sociales, seguido por el ámbito sanitario, en menor medida. En términos generales, **más de la mitad de la población afirmó haberse sentido discriminada en su día a día**.

## 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