

# OBSERVATORIO SOBRE ENFERMEDADES RARAS



## INFORME

Análisis autonómico de necesidades socio-sanitarias de las personas con enfermedades poco frecuentes: la demora diagnóstica

2019

## ÍNDICE

ÍNDICE .....	2
JUSTIFICACIÓN Y CONTEXTUALIZACIÓN .....	3
OBJETIVOS .....	5
METODOLOGÍA.....	6
ANÁLISIS AUTONÓMICO DE LA REALIDAD DEL COLECTIVO DE PERSONAS CON EPF..	10
Análisis territorial de la muestra, por grupos de patologías .....	11
Tiempo de retraso diagnóstico y Comunidad Autónoma de procedencia. ....	13
Tiempo de retraso diagnóstico y conocimiento de CSUR para su patología, por Comunidades Autónomas. ....	13
Tiempo de retraso diagnóstico y Comunidad Autónoma de desplazamiento para obtener el diagnóstico. ....	14
Frecuencia de desplazamientos para conseguir un diagnóstico, por Comunidades Autónomas de origen .....	16
Impacto. Consecuencias del retraso diagnóstico, por Comunidades Autónomas.....	18

## JUSTIFICACIÓN Y CONTEXTUALIZACIÓN

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

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

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

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

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

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

No obstante, la representatividad autonómica continuaba siendo una tarea pendiente. Esta representatividad es clave, teniendo en cuenta la disparidad geográfica que ocurre dentro del territorio nacional dadas las distintas competencias autonómicas en materia de salud, que producen situaciones y realidades distintas dependiendo del territorio en el que residan los y las pacientes. En esta segunda fase en la que se ha ampliado la muestra del estudio, se han conseguido representar 5 Comunidades Autónomas nuevas: **Castilla La Mancha, Aragón, Extremadura, Región de Murcia y País Vasco**, las cuales se suman a las Comunidades Autónomas ya representadas de: Cataluña, Comunidad de Madrid, Andalucía, Comunidad Valenciana, Castilla y León y Galicia. En total, por tanto, son 11 las Comunidades Autónomas cuya participación en el estudio ha permitido poder extrapolar los datos de forma fiable al resto de la población en ese territorio, ya que cumplen las cuotas de representación.

## OBJETIVOS

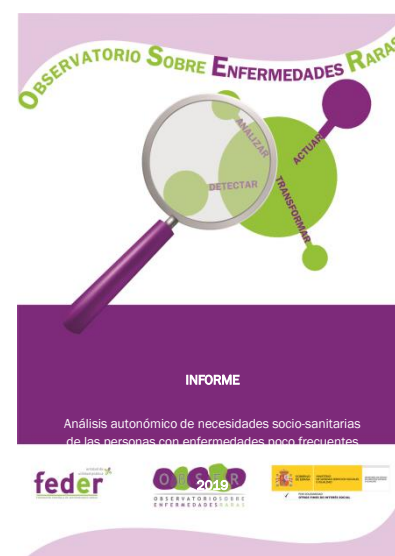
Los objetivos del estudio ENSERio giraron alrededor de cinco acciones clave:

- ❖ Realizar una **descripción de la situación y necesidades** de las personas con ER o EPF y sus familias.
- ❖ Conocer los **recursos y servicios** de los que hace uso este colectivo, así como los apoyos personales y productos de apoyo que necesitan y con los que efectivamente cuentan.
- ❖ Identificar los **aspectos que facilitan la inclusión social** de las personas con ER, así como aquellos otros que conforman obstáculos y/o barreras para esa inclusión.
- ❖ **Comparar los resultados** obtenidos por la presente investigación con los de las investigaciones anteriores, sobre todo con los resultados destacados por el **primer ENSERio**, para determinar la **evolución de la situación analizada**.



En este informe autonómico, se analizarán específicamente los resultados obtenidos para **diagnóstico** en las 11 Comunidades Autónomas cuya participación ha sido suficiente para extrapolar los datos al resto de la población, esto es, cuya muestra es representativa. Los objetivos específicos, por tanto, giran alrededor de:

- ❖ Conocer la existencia de retraso diagnóstico y su magnitud, por Comunidades Autónomas.
- ❖ Conocer las causas y consecuencias de ese retraso diagnóstico, por CC.AA.
- ❖ Averiguar las rutas de desplazamiento para conseguir un diagnóstico, por CC.AA.



## METODOLOGÍA

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

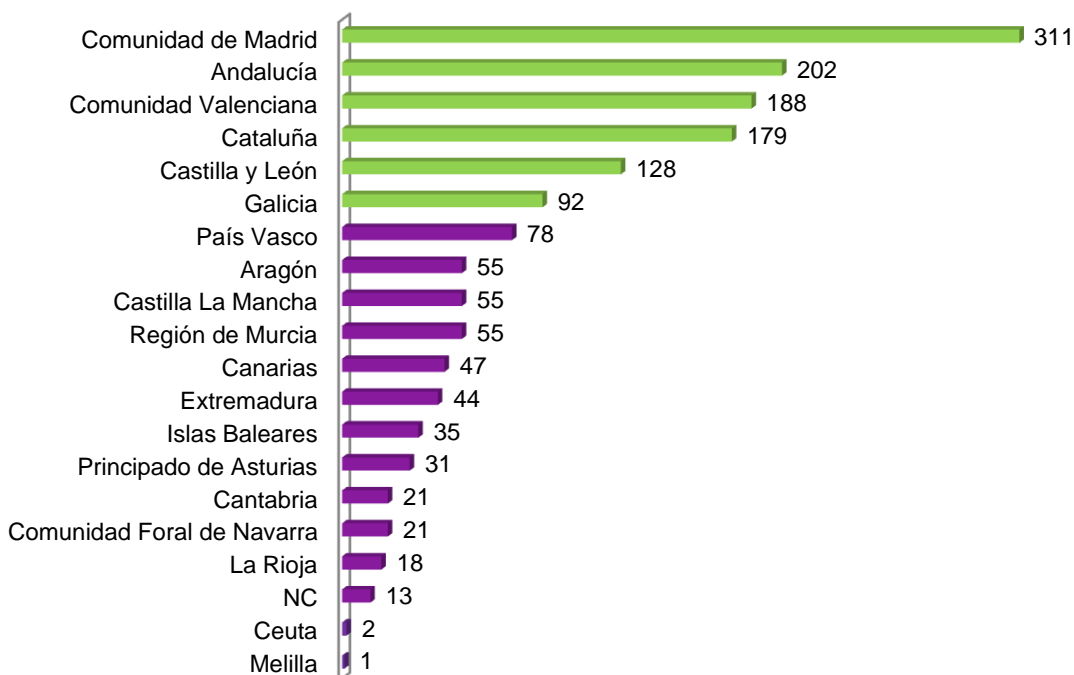
### ACTUALIZACIÓN ENSERio: PRIMERA FASE (2017) Y SEGUNDA FASE DE RECOGIDA (2018-2019)

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

El cuestionario se aplicó a través de herramienta telemática, mediante un enlace, que se distribuyó a través de las webs de las entidades antes mencionadas y de las redes sociales de FEDER, notas de prensa, a través de las alianzas de FEDER, su boletín de socios, talleres específicos, etc., y también de distintas asociaciones. Esta fue la principal fuente de recogida de cuestionarios (1.552 encuestas). El resto de las mismas, hasta 1.601, se recogieron mediante cuestionarios en papel y por teléfono para las personas que lo solicitaron. Finalmente, se descartaron un total de 25 cuestionarios por no cumplir los criterios de inclusión en la muestra, con lo que el conjunto total de cuestionarios analizados fue de 1.576.

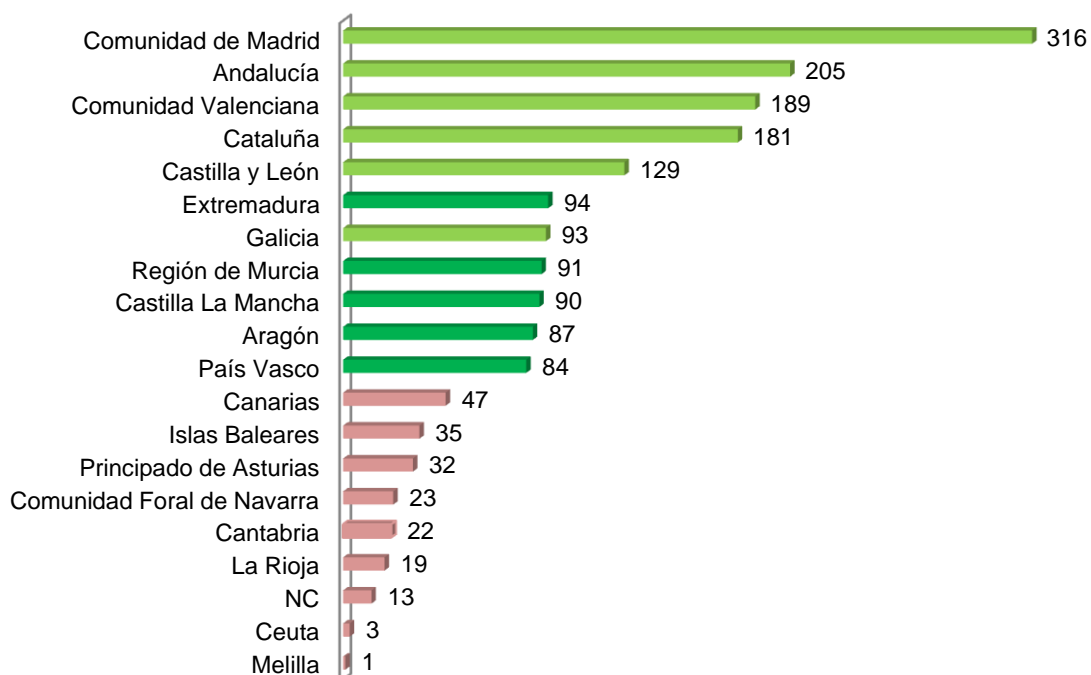
Estos cuestionarios se distribuían de la siguiente manera, por Comunidades Autónomas (y estando representadas la **Comunidad de Madrid, Andalucía, Comunidad Valenciana, Cataluña, Castilla y León y Galicia**):

### Nº cuestionarios



En la segunda fase de recogida de esta actualización, desde mayo de 2018 a mayo de 2019, se han conseguido 178 cuestionarios más (un total de 1.754 cuestionarios), representando 5 Comunidades Autónomas más: **País Vasco, Aragón, Castilla La Mancha, Región de Murcia y Extremadura** y modificando la distribución muestral de la siguiente manera:

### Nº cuestionarios



Quedan representadas, por tanto, las siguientes 11 Comunidades Autónomas:

- |                         |                       |
|-------------------------|-----------------------|
| 1. Comunidad de Madrid  | 7. Galicia            |
| 2. Andalucía            | 8. Región de Murcia   |
| 3. Comunidad Valenciana | 9. Castilla La Mancha |
| 4. Cataluña             | 10. Aragón            |
| 5. Castilla y León      | 11. País Vasco        |
| 6. Extremadura          |                       |

COMUNIDADES AUTÓNOMAS	CUESTIONARIOS CUMPLIMENTADOS	CUOTA NECESARIA PARA REPRESENTACIÓN
No contestan	13	-
Melilla	1	52
Ceuta	3	53
La Rioja	19	81
Cantabria	22	82
Comunidad Foral de Navarra	23	82
Principado de Asturias	32	82
Islas Baleares	35	82
Islas Canarias	47	82
<b>País Vasco</b>	<b>84</b>	<b>82</b>
<b>Aragón</b>	<b>87</b>	<b>82</b>
<b>Castilla La Mancha</b>	<b>90</b>	<b>82</b>
<b>Región de Murcia</b>	<b>91</b>	<b>82</b>
<b>Galicia</b>	<b>93</b>	<b>82</b>
<b>Extremadura</b>	<b>94</b>	<b>82</b>
<b>Castilla y León</b>	<b>129</b>	<b>83</b>
<b>Cataluña</b>	<b>181</b>	<b>83</b>
<b>Comunidad Valenciana</b>	<b>189</b>	<b>83</b>
<b>Andalucía</b>	<b>205</b>	<b>83</b>
<b>Comunidad de Madrid</b>	<b>316</b>	<b>83</b>
<b>TOTAL</b>	<b>1.754</b>	<b>1.503</b>





Técnicas de análisis:

- Análisis bivariantes entre las variables relacionadas con la demora diagnóstica, sus causas, consecuencias, las rutas de derivación y desplazamiento y su magnitud, y la variable autonómica de aquellas Comunidades Autónomas representadas.

Herramienta: programa informático SPSS.

**ANÁLISIS AUTONÓMICO DE LA REALIDAD DEL COLECTIVO  
DE PERSONAS CON EPF**

# **ANÁLISIS AUTONÓMICO DE LA REALIDAD DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES POCO FRECUENTES**

## Análisis territorial de la muestra, por grupos de patologías

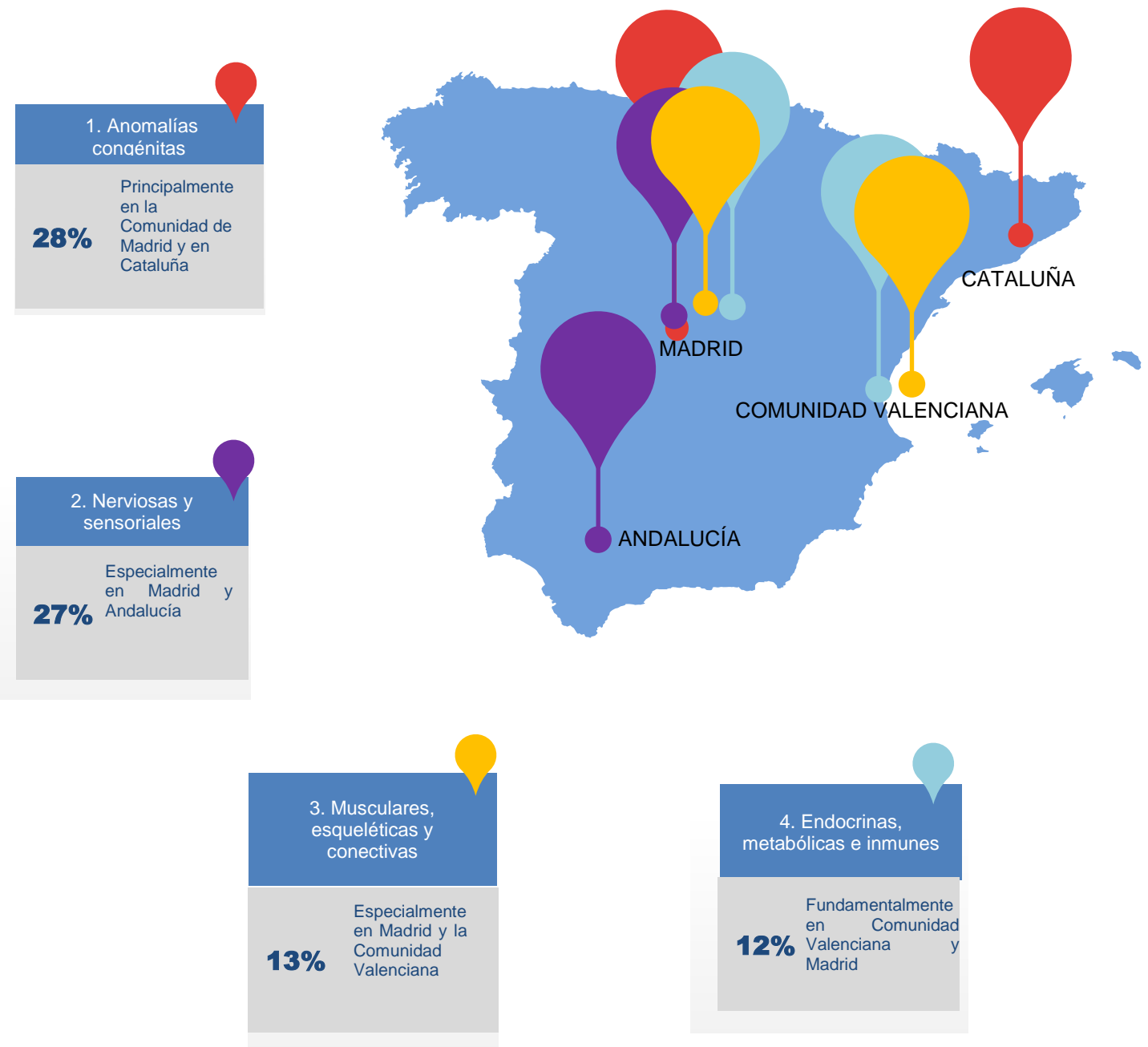
Los grupos de patologías más representados son: anomalías congénitas (493, el 28%), nerviosas y sensoriales (471, el 27%), musculares, esqueléticas y conectivas (227, el 13%) y endocrinas, metabólicas e inmunes (215, el 12%). Se puede decir, por tanto, que el 80% de las patologías representadas pertenecían a alguno de estos cuatro grupos.

Todas ellas tienen una gran presencia en Madrid, como primer lugar más frecuente a excepción del grupo de Endocrinas, metabólicas e inmunes, que tienen más presencia en la Comunidad Valenciana, aunque la sigue la Comunidad de Madrid. Concretamente:

- El grupo de anomalías congénitas está más presente en CC.AA.:
  - **Madrid (84)**
  - **Cataluña (68)**
  - Comunidad Valenciana (51)
  - Andalucía (46)
- El grupo de nerviosas y sensoriales tiene más presencia en:
  - **Madrid (93)**
  - **Andalucía (56)**
  - Comunidad Valenciana (41)
  - Galicia y Cataluña (36)
- El grupo de musculares, esqueléticas y conectivas se encuentra más presente en:
  - **Madrid (41)**
  - **Comunidad Valenciana (29)**
  - Andalucía (24)
  - Cataluña (21)
- Y, finalmente, las endocrinas, metabólicas e inmunes, se encuentran con mayor frecuencia en:
  - **Comunidad Valenciana (41)**
  - **Madrid (33)**
  - Andalucía (28)
  - Cataluña (26)

# DISTRIBUCIÓN TERRITORIAL, POR GRUPOS DE PATOLOGÍAS

LOS GRUPOS DE PATOLOGÍAS MÁS REPRESENTADOS SON: ANOMALÍAS CONGÉNITAS; NERVIOSAS Y SENSORIALES; MUSCULARES, ESQUELÉTICAS Y CONECTIVAS; ENDOCRINAS, METABÓLICAS E INMUNES



## Tiempo de retraso diagnóstico y Comunidad Autónoma de procedencia.

El análisis de resultados indica que existe relación significativa entre la Comunidad Autónoma de procedencia y el tiempo de retraso diagnóstico. Además, también apunta a que la relación entre ambas es inversa/negativa: **a mayor tamaño poblacional de la Comunidad Autónoma, menor tiempo de retraso diagnóstico.**

Por tanto, **se comprueba la hipótesis basada en la experiencia directa de que la demora diagnóstica es menor en aquellas Comunidades Autónomas con centros asistenciales de más alto nivel (que coinciden con poblaciones mayores) y, por tanto, de mayores recursos para poder hacer frente a determinados diagnósticos poco comunes.**

Se puede concluir, por tanto, que el tiempo de retraso diagnóstico y el tamaño poblacional se correlacionan entre sí, además de que existe una relación entre el tiempo de retraso diagnóstico y la Comunidad Autónoma.

## Tiempo de retraso diagnóstico y conocimiento de CSUR para su patología, por Comunidades Autónomas.

Por su parte, el análisis apunta a otro factor determinante del retraso diagnóstico: el conocimiento de CSUR.

Para este caso, también se extrae una correlación inversa o negativa: **existe un mayor tiempo de retraso diagnóstico entre aquellas personas que no conocen el CSUR para su patología, o que no saben si lo conocen (aunadas ambas respuestas).**

En cambio, a pesar de que existe relación comprobada entre un menor tiempo de retraso diagnóstico y un mayor conocimiento de CSUR, no existe correlación significativa entre la Comunidad Autónoma (y su tamaño poblacional) y el conocimiento del CSUR para la patología. De este modo, no se puede determinar en qué Comunidades Autónomas tienen un mayor conocimiento de CSUR y las prácticas que están poniendo en marcha para darles a conocer en mayor medida.

Sí que existe, no obstante, relación entre la Comunidad Autónoma – su tamaño poblacional – y la valoración del CSUR para su patología.

En este caso, existe una correlación significativa, negativa, entre ambas variables, **habiendo por tanto una mayor satisfacción con el CSUR en aquellas CC.AA. de menor tamaño poblacional**. Cabe mencionar que con esta dimensión en particular se analiza la PERCEPCIÓN de aquellas personas participantes, **se estudian, en definitiva, VALORACIONES**, a diferencia que en los análisis anteriores. **De esta forma es probable que, pese a haber un menor retraso diagnóstico en las Comunidades Autónomas con mayor tamaño poblacional, estas sean más críticas o tengan un mayor sentimiento de insatisfacción con los centros**, especialmente porque tienen más opciones dentro de su propio territorio.

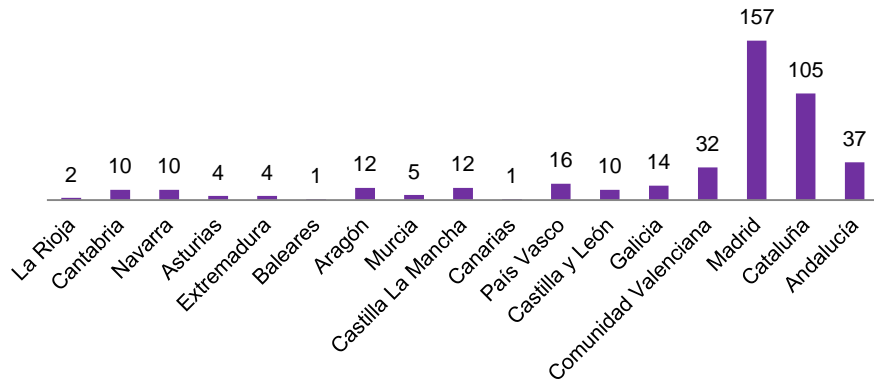
### Tiempo de retraso diagnóstico y Comunidad Autónoma de desplazamiento para obtener el diagnóstico.

De la misma manera, se identifica otro factor que guarda relación con el retraso diagnóstico: la Comunidad Autónoma a la que se produce el desplazamiento para obtenerlo. De esta forma, el análisis apunta a una relación positiva: **cuando se produce desplazamiento para obtener un diagnóstico, se produce una mayor demora cuando dicho desplazamiento es a una CCAA con un menor tamaño poblacional**.

Además, los resultados indican que existe la siguiente tendencia estadística: aquellas personas que viven en Comunidades Autónomas de menor tamaño poblacional, se desplazan a Comunidades Autónomas con un mayor tamaño poblacional.

**Esto es, las rutas de desplazamiento se producen de Comunidades Autónomas con menor tamaño poblacional a aquellas con mayor tamaño, comprobándose, por tanto la hipótesis basada en la experiencia directa (fundamentalmente a la Comunidad de Madrid y Cataluña).**

**Comunidad Autónoma a la que se desplazó, en términos absolutos**



# LA DEMORA DIAGNÓSTICA, EL CONOCIMIENTO DE CSUR Y LA COMUNIDAD AUTÓNOMA SE CO-RELACIONAN ENTRE SÍ.

EL ANÁLISIS ESTADÍSTICO ENCUENTRA RELACIÓN SIGNIFICATIVA ENTRE ESTAS VARIABLES. ¿CÓMO SE RELACIONAN?



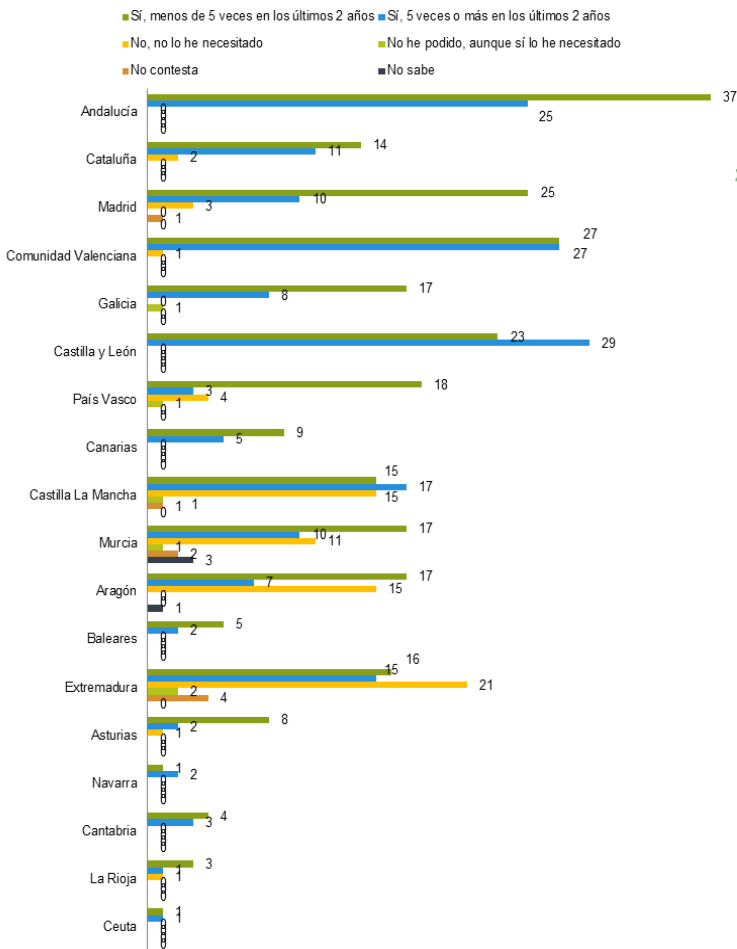
## Frecuencia de desplazamientos para conseguir un diagnóstico, por Comunidades Autónomas de origen

Las Comunidades Autónomas, por su parte, donde se producen más desplazamientos para conseguir un diagnóstico son (sumando las respuestas “sí, menos de 5 veces en los últimos 2 años” y “Sí, 5 veces o más en los últimos 2 años”): Andalucía, Comunidad Valenciana y Castilla y León. Esto es, a pesar de ser de mayor tamaño poblacional, y de la tendencia estadística a los desplazamientos de menor a mayor población, en términos absolutos estas CC.AA., reúnen un importante número de casos que se desplazan a otras regiones para conseguir el diagnóstico adecuado. No es el caso de la Comunidad de Madrid y Cataluña, las cuales son Comunidades Autónomas de destino, fundamentalmente.



Aquellas Comunidades Autónomas con mayor frecuencia de más de 5 desplazamientos son, por orden: Castilla y León, Comunidad Valenciana, Andalucía, Castilla la Mancha y Extremadura.

## FRECUENCIA DE DESPLAZAMIENTOS PARA OBTENER UN DIAGNÓSTICO, POR CC.AA. DE ORIGEN



## Impacto. Consecuencias del retraso diagnóstico, por Comunidades Autónomas

Teniendo en cuenta las Comunidades Autónomas representadas, aquellas en las que se destaca con más frecuencia “no recibir ningún apoyo, ni tratamiento” como consecuencia del retraso diagnóstico son: Andalucía, Galicia, País Vasco (misma frecuencia que “agravamiento de la enfermedad” y Castilla la Mancha.) Por su parte “agravamiento de la enfermedad” la señalaban con más frecuencia Cataluña, Comunidad de Madrid, Comunidad Valenciana, Castilla y León, Murcia, Aragón y Extremadura. Todas ellas, oscilan entre estas dos consecuencias principales de forma más frecuente, por lo que se puede interpretar que el impacto del retraso diagnóstico es común a todas las CC.AA., en cuanto al empeoramiento de la enfermedad y la dificultad para acceder a un tratamiento.

