

# feder

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

## Informe sobre la jubilación anticipada a trabajadores con discapacidad igual o superior al 45% y Enfermedades Raras

*“Una Enfermedad Rara puede afectar a cualquier persona. 7 de cada 100 personas conviven con una de ellas. En España existen cerca de 3 millones de pacientes. Desde FEDER contribuimos a mejorar la calidad y esperanza de vida de los afectados y sus familias”*

## ÍNDICE

<b>Introducción contextual</b>	<b>3</b>
D ¿Qué es la salud?	3
D El papel de la mala salud en la jubilación anticipada	3
D La discapacidad como condición para la jubilación anticipada	3
D Las enfermedades raras y los desafíos ante la vida diaria	3
D Las enfermedades raras y la discapacidad	4
D Las EERR y la esperanza de vida	5
<b>Anticipación de la jubilación de los trabajadores con discapacidad en grado igual o superior al 45 %</b>	<b>6</b>
D Contexto y aterrizaje a la propuesta de modificación normativa	6
D Propuesta concreta modificación de normativa	7
D Propuesta para un listado abierto de patologías	9

## Introducción contextual

### D ¿Qué es la salud?

En línea con la OMS, en su definición sobre qué es la salud, es importante considerar la salud de manera más amplia, como lo físico, mental y bienestar social de una persona.

### D El papel de la mala salud en la jubilación anticipada

Se ha identificado a través de qué vías la salud influye en la jubilación anticipada. La mala salud física o mental influye en la jubilación anticipada a través de cuatro vías diferentes<sup>1</sup>:

1. Las personas con mala salud se sienten completamente incapaces de trabajar;
2. La mala salud provoca que la persona que la sufre perciba su futura incapacidad laboral;
3. Los empleados tienen miedo a un mayor deterioro de la salud,
4. Los empleados con mala salud se sienten expulsados por su empleador, aunque ellos mismos no experimenten una disminución en su capacidad para trabajar.

### D La discapacidad como condición para la jubilación anticipada

La discapacidad es un concepto amplio que incluye tres aspectos: impedimentos, limitaciones en la actividad y restricciones en la participación. Un impedimento se refiere a un problema en la función o estructura del cuerpo. Una limitación en la actividad significa que una persona tiene dificultades para realizar una tarea o acción; y, por último, una restricción en la participación implica que una persona encuentra obstáculos para involucrarse en situaciones cotidianas o en la vida social.<sup>2</sup>

### D Las enfermedades raras y los desafíos ante la vida diaria

En Europa, una enfermedad rara (ER) se establece cuando presenta una prevalencia igual o inferior a 1/2.000 personas. En otros países se han establecido distintas estimaciones de prevalencia para una ER. Teniendo en cuenta esta diversidad, la variable que se considera más adecuada para el cálculo de la prevalencia en EERR es la denominada “prevalencia puntual”, ya que proporciona una medición de la carga de morbilidad de la población (ie. número de personas que enferman en una población y período determinados).

Aproximadamente el 95% de las Enfermedades Raras (EERR) actualmente no tienen tratamiento curativo ni paliativo. A ello se une que, de existir, los tratamientos de enfermedades raras suelen ser hospitalarios, continuados y de larga duración. Las dificultades de vivir con una ER van desde síntomas psicológicos y físicos y comprometen seriamente la participación en el trabajo y la vida diaria. Las Naciones Unidas reconocen que quienes viven con una ER son siempre vulnerables psicológica, social y económicamente y afrontan desafíos específicos en varias áreas, incluyendo educación, empleo y ocio<sup>3</sup>.

Las enfermedades raras presentan una doble vulnerabilidad respecto a las enfermedades comunes, generada por el escasísimo conocimiento que se tiene de ellas: por un lado, la ausencia completa de investigación científica que afecta aproximadamente al 80% de ellas y, por el otro y dependiente de lo anterior, la falta de tratamiento, tal y como se apunta previamente, solo disponible en el 5% de las mismas.

<sup>1</sup> de Wind, A., Geuskens, G.A., Reeuwijk, K.G. et al. Pathways through which health influences early retirement: a qualitative study. BMC Public Health 13, 292 (2013). <https://doi.org/10.1186/1471-2458-13-292>

<sup>2</sup> <https://www.afro.who.int/health-topics/disabilities>

<sup>3</sup> United Nation Resolution. General Assembly: Resolution adopted by the general Assembly 16 December 2021. Addressing the challenges of persons living with a rare disease and their families. On report of the third Committee. 76/132. 5 January 2022. N2135824.pdf (un.org)

Todo ello genera múltiples consecuencias negativas de carácter biopsicosocial en la vida de las personas y en sus familias.

Las EERR son típicamente incapacitantes<sup>4</sup>, la calidad de vida de una persona que vive con una enfermedad rara se ve afectada por la falta o pérdida de autonomía debido a los aspectos crónicos, progresivos, degenerativos y frecuentemente potencialmente mortales de la enfermedad. Más del 70% de las personas que padecen una ER consideran que tiene dificultades con las actividades y tareas diarias y que la enfermedad impacta en su funcionamiento motor y sensorial<sup>5</sup>.

A pesar del enorme número de EERR que existen y de su heterogeneidad, los individuos afectados parecen enfrentar muchos problemas similares relacionados con la rareza de la enfermedad<sup>6</sup>. La combinación de todas las cuestiones descritas en estos párrafos son las causas que dificultan la vida de las personas con ER.

## D Las enfermedades raras y la discapacidad

Actualmente hay 6.313 enfermedades raras con información sobre prevalencia e incidencia en la base de datos de Orphanet. No obstante, según se indica “algunos de estos datos son tan solo estimaciones y no pueden ser consideradas absolutamente correctos”. No obstante, estos 6.313 son aquellas enfermedades codificadas de las cuales se dispone de cierta información. Algunas fuentes estiman en más de 10.000 el número de enfermedades raras global<sup>7</sup>, dado que se describen anualmente más de 200 ER. Este amplio rango subraya la continua evolución de nuestro conocimiento médico y científico en esta área, mostrando la necesidad de un sistema que pueda adaptarse rápidamente a nuevos hallazgos.

Varios estudios han demostrado que, aunque algunas enfermedades raras no necesariamente afectan la esperanza de vida desde el punto de vista estrictamente de la evolución de la propia enfermedad, la mayoría conducen a limitaciones físicas, emocionales y/o psicosociales con una amplia gama de discapacidades<sup>8</sup>.

Brindar atención integral a las personas que viven con Enfermedades Raras (ER) es particularmente desafiante porque:

1. La experiencia y el conocimiento sobre las ER y sus consecuencias son escasos y de difícil acceso;
2. Las ER suelen ser crónicas, muy complejas, gravemente incapacitantes **y con frecuencia afectan a la esperanza de vida**<sup>9</sup>
3. Actualmente no existe ningún tratamiento específico disponible para la mayoría de las ER y los tratamientos existentes no siempre son capaces de minimizar todos los complejos deterioros generados por la enfermedad;

<sup>4</sup> Eurordis Rare Diseases Europe. What is a rare disease? Available at: <https://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>. [Accessed December 2021]

<sup>5</sup> Juggling care and daily life: the balancing act of the rare disease community. A Rare Barometer survey - May 2017. 3 / 40.

<sup>6</sup> Velvin G, Dammann B, Haagensen T, Johansen H, Strømme H, Geirdal AØ, Bathen T. Work participation in adults with rare genetic diseases - a scoping review. BMC Public Health. 2023 May 19;23(1):910. doi: 10.1186/s12889-023-15654-3. PMID: 37208707; PMCID: PMC10197424

<sup>7</sup> Haendel M, Vasilevsky N, Unni D, Bologa C, Harris N, Rehm H, Hamosh A, Baynam G, Groza T, McMurry J, Dawkins H, Rath A, Thaxton C, Bocci G, Joachimiak MP, Köhler S, Robinson PN, Mungall C, Oprea TI. How many rare diseases are there? Nat Rev Drug Discov. 2020 Feb;19(2):77-78. doi: 10.1038/d41573-019-00180-y. PMID: 32020066; PMCID: PMC7771654.

<sup>8</sup> Rajmil L, Perestelo-Pérez L, Herdman M. Quality of life and rare diseases. Adv Exp Med Biol. 2010;686:251-72. doi: 10.1007/978-90-481-9485-8\_15. PMID: 20824450.

<sup>9</sup> A, Henter JI, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. Lancet. 2008 Jun 14;371(9629):2039-41. doi: 10.1016/S0140-6736(08)60872-7. PMID: 18555915.

4. Un alto porcentaje de personas con ER se ven afectadas por deficiencias motoras, neurosensoriales o intelectuales, que pueden ocurrir simultáneamente<sup>10</sup>;
5. Incluso cuando no están asociadas a una discapacidad, las ER influirán en muchos casos en el estado de salud de la persona e impactarán en la vida diaria de forma incapacitante<sup>11</sup>.

#### D Las EERR y la esperanza de vida

La mortalidad es un importante indicador de salud. Las tasas de mortalidad son monitorizadas para medir la situación de salud de cada país. No obstante, esta vigilancia se realiza principalmente sobre enfermedades comunes, escapando de este seguimiento las enfermedades peor identificadas en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) o las causas menos frecuentes<sup>12</sup>.

Según el atlas de mortalidad elaborado por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III en 2019, “las ER son una causa de defunción importante; el hecho de no estar identificadas como grupo en los registros oficiales hace que exista una clara falta de visibilidad. La principal limitación de las estadísticas oficiales de mortalidad es que utilizan sistemas de codificación no adaptados a EERR”.

A pesar de su gran diversidad, la mayoría de las EERR son clasificadas como graves a muy graves, afectan a más de un órgano vital, suponen un retraso diagnóstico de más de 6 años -especialmente en adultos-, no tienen cura y pueden tener consecuencias peligrosas, incluso muertes prematuras en la infancia y una esperanza de vida más corta en los adultos<sup>13</sup><sup>14</sup>.

De hecho, algunos estudios publicados basados en pacientes incluidos en registros poblacionales concluyen que, a pesar de los avances en diagnóstico, tratamiento y atención en los últimos años, los pacientes con ER a nivel mundial tienen tasas de mortalidad más altas y una supervivencia reducida en comparación con la población general, con variaciones específicas según el sexo, la edad y el grupo de enfermedad<sup>15</sup>. Las tasas de mortalidad que aumentan progresivamente con la edad pueden explicarse por la acumulación de daños que afectan a muchos sistemas y órganos vitales y por la aparición de comorbilidades de aparición en la edad avanzada, tanto en RD como en la población general.

Aun habiendo poca literatura disponible al respecto de esta cuestión, publicaciones como *Estimating mortality in rare diseases using a population-based registry, 2002 through 2019* lanzado en el año 2023 para el Centro Nacional para la Información Biotecnológica perteneciente a la Biblioteca Nacional de Medicina de Estados Unidos o ‘Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España’, Informe lanzado en el año 2008 para la publicación *Anales del Sistema Sanitario de Navarra* y redactado por Manuel Posada, Concepción Martín Arribas, Alba Ramírez, Ana Villaverde e Ignacio Abaitua e impulsado por el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, el Instituto de Salud Carlos III y el Centro de

<sup>10</sup> Guillem P, Cans C, Robert-Gnansia E, Aymé S, Jouk PS. Rare diseases in disabled children: an epidemiological survey. *Arch Dis Child*. 2008 Feb;93(2):115-8. doi: 10.1136/adc.2006.104455. Epub 2007 Oct 17. PMID: 17942587.

<sup>11</sup> Grut, L. and Kvam, M.H. (2013). Facing ignorance: people with rare disorders and their experiences with public health and welfare services, *Scandinavian Journal of Disability Research*, 15(1), p. 20-32. Available at: <https://doi.org/10.1080/15017419.2011.645870>.

<sup>12</sup> Alonso-Ferreira V, Escobar-Martínez F, Sánchez-Díaz G, Posada de la Paz M. Atlas de Mortalidad debida a Enfermedades Raras en España (*Rare Disease Mortality Atlas of Spain*). Madrid: Instituto de Salud Carlos III, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras; Universidad de Alcalá, 2019.

<sup>13</sup> Posada, M. et al. Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales Sis San Navarra* [online]. 2008, vol.31, suppl.2 [citado 2024-05-14], pp.9-20. Disponible en: <[http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272008000400002&lng=es&nrm=iso](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002&lng=es&nrm=iso)>. ISSN 1137-6627.

<sup>14</sup> Gorini, F., Coi, A., Mezzasalma, L. et al. Survival of patients with rare diseases: a population-based study in Tuscany (Italy). *Orphanet J Rare Dis* **16**, 275 (2021). <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01907-0>

<sup>15</sup> Mazzucato M, Visonà Dalla Pozza L, Minichiello C, Toto E, Vianello A, Facchin P. Estimating mortality in rare diseases using a population-based registry, 2002 through 2019. *Orphanet J Rare Dis*. 2023 Nov 17;18(1):362. doi: 10.1186/s13023-023-02944-7. Erratum in: *Orphanet J Rare Dis*. 2024 Feb 6;19(1):43. PMID: 37978388; PMCID: PMC10655462.

Investigación en Red de Enfermedades Raras. En ambos casos se coincide que, los pacientes con ER a nivel mundial tienen tasas de mortalidad más altas y una supervivencia reducida en comparación con la población general,

Se destaca que **este** enfoque basado en un listado cerrado de discapacidades excluye a una considerable cantidad de personas que podrían beneficiarse de esta medida. Además, debe reconocerse la complejidad de abordar enfermedades raras, cuya historia natural no siempre está documentada debido a la falta de investigación sobre la amplia mayoría de ellas, lo que dificulta la obtención de evidencias científicas sólidas sobre la reducción de la esperanza de vida asociada a estas enfermedades. Esta falta de evidencia contrastada se debe a la heterogeneidad y particularidades de estas condiciones médicas.

Valoramos que existe la necesidad de adoptar un enfoque más amplio y flexible que permita considerar las diversas realidades y necesidades de las personas con discapacidad, especialmente aquellas afectadas por enfermedades raras. Es crucial reconocer la limitación de un listado cerrado y buscar alternativas que garanticen una atención justa e inclusiva para todos los individuos en situación de discapacidad.

## Anticipación de la jubilación de los trabajadores con discapacidad en grado igual o superior al 45 %

### D Contexto y aterrizaje a la propuesta de modificación normativa

Analizamos el Real Decreto 370/2023, de 16 de mayo, por el que se modifica el Real Decreto 1851/2009, de 4 de diciembre, que desarrolla el artículo 161.bis de la Ley General de la Seguridad Social en cuanto a la anticipación de la jubilación de los trabajadores con discapacidad en grado igual o superior al 45 por ciento. También la propuesta de modificación del listado de patologías que dan a acceso a la jubilación anticipada y que se recogen en el Anexo de la citada normativa.

La principal novedad a este respecto es que la nueva norma habilita una vía más ágil para poder incorporar nuevas enfermedades, vía Orden Ministerial. De forma que su actualización será mucho más ágil y rápida al evitar el trámite parlamentario como sucedía anteriormente.

Actualmente, la norma reguladora recoge que las enfermedades que dan acceso a la jubilación anticipada deben consistir en "enfermedades con una esperanza de vida reducida". A continuación, la normativa reguladora establece que dichas patologías serán exclusivamente las recogidas en un listado cerrado que se presenta en forma de un Anexo único del citado Real Decreto.

Valoramos que ésta es la principal barrera de acceso a este derecho ya que genera varias dificultades:

1. La primera es que dichas **enfermedades, con una "esperanza de vida reducida" no pueden acotarse en un listado cerrado**. Este listado sería siempre restrictivo, limitativo y arbitrario. Además, estaría enumerado en forma de "numerus clausus", corriendo el riesgo de estar incompleto e incluso desactualizado, teniendo en cuenta los constantes avances científicos.

Proponemos que este listado tenga el carácter de orientativo, no vinculante o limitativo. Es decir, que no consista en un "numerus clausus" sino que tenga el carácter de "numerus apertus", de tal forma que siempre deje la puerta abierta a otras personas que, con otras enfermedades poco frecuentes y no relacionadas expresamente en el listado, sí puedan acceder a la jubilación anticipada por tener las mismas limitaciones y cumplir con la verdadera situación que busca proteger la norma.

Esta fórmula que se propone tiene ya un precedente normativo. Hablamos de la prestación por el cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave (CUME), regulada en el Real Decreto

1148/2011. Hasta el año 2019, en este RD también existía un listado cerrado. Sin embargo, se modificó el texto para permitir el acceso a la prestación a patologías no relacionadas expresamente. El anexo, por tanto, ha pasado de ser cerrado a abierto, de *numerus clausus* a *numerus apertus*, de limitativo a orientativo.

Si bien es cierto que la actualización de la jubilación anticipada prevé que se podrán incorporar nuevas patologías con mayor agilidad, sin embargo, este avance es insuficiente si dicho listado de enfermedades continúa siendo cerrado.

2. La segunda barrera del actual enfoque para acceder a la jubilación anticipada es precisamente la **complejidad que supone definir lo que se entiende por “esperanza de vida reducida”**. De hecho, y tal y como se ha indicado anteriormente, la escasa investigación existente en el global de las enfermedades raras dificulta poder concluir al respecto para la mayoría de ellas, por lo que evidencia una vulnerabilidad añadida respecto a las enfermedades comunes. Es claro que, tanto en la práctica clínica como jurídica se podrían admitir múltiples interpretaciones, complejizando la evidencia y acreditación de acceso a la jubilación anticipada.

Consideramos este concepto cómo un “concepto jurídico indeterminado” lleno de ambigüedad cuyo significado y alcance puede generar una situación de inseguridad jurídica.

Es por esto por lo que, desde FEDER, consideramos que clasificar las patologías en función de su esperanza de vida reducida no es adecuado. En primer lugar, resulta inviable elaborar un listado que abarque todas las enfermedades raras conocidas. Además, no existe un criterio claro y científicamente respaldado para definir qué se entiende por "esperanza de vida reducida". ¿Se consideraría reducida si no se alcanza una edad determinada, como 70 o 60 años? ¿Se evaluaría en función del promedio de vida de los pacientes con una patología específica? Asimismo, ¿qué porcentaje de pacientes debería cumplir con este criterio para que una enfermedad sea categorizada de esta manera? Estas preguntas subrayan la dificultad de establecer un criterio uniforme y preciso. Por último, existe el riesgo significativo de omitir alguna patología, dado el amplio espectro y la variabilidad de estas enfermedades.

Consideramos además que la elaboración de un listado de estas características incluiría tan solo aquellas patologías que pudieran alzar la voz en un momento dado. Criterio que no consideramos justo pues obedece más a cuestiones de oportunidad, lo cual es contrario al principio administrativo de que todas sus actuaciones sean regladas sin dejar espacio a la discrecionalidad.

Es obvio que en la regulación de un derecho deberían incluirse a todas las personas que cumplan con los requisitos que la normativa plantea, en este caso, para acceder a una jubilación anticipada, más allá de su inclusión o no en un listado, que ha podido elaborarse con una mirada parcial. De hecho, en el ámbito de las enfermedades raras, anualmente se identifica un número importante de nuevas enfermedades raras y las personas que las padecen no deberían verse privadas de las mismas oportunidades que tiene el resto, de cara a su futuro laboral.

Por todo lo dicho anteriormente, en este sentido, la propuesta de FEDER siempre ha sido que dicho listado no fuera cerrado, sino que debía de tratarse de un listado que incluyera alguna opción en forma abierta para que no se quedaran fuera innumerables patologías que cumpliendo con la situación protegida no estuvieran expresamente relacionadas con su nombre y apellido.

El motivo de esta propuesta en forma de *numerus apertus*, de un listado de patologías orientativo, pero no excluyente, es que no se puede pretender obtener un listado de patologías que incluya todas y cada una de las patologías “con una esperanza de vida reducida” sin que se quedara ninguna fuera.

#### D Propuesta concreta modificación de normativa

Por ello, en este punto, presentamos la siguiente propuesta de mínimos para que en la próxima actualización del Anexo del RD vía Orden Ministerial se implemente la redacción siguiente (en rojo las dos menciones que propondremos que se incluyan):

Discapacidades que pueden dar lugar a la reducción de la edad de jubilación:

- a) Discapacidad intelectual.
- b) Parálisis cerebral.
- c) Anomalías genéticas:
  - 1.º Síndrome de Down.
  - 2.º Síndrome de Prader Willi.
  - 3.º Síndrome X frágil.
  - 4.º Osteogénesis imperfecta.
  - 5.º Acondroplasia.
  - 6.º Fibrosis Quística.
  - 7.º Enfermedad de Wilson.
  - 8.º **Anomalías genéticas raras**
- d) Trastornos del espectro autista.
- e) Anomalías congénitas secundarias a Talidomida.
- f) Secuelas de polio o síndrome postpolio.
- g) Daño cerebral (adquirido):
  - 1.º Traumatismo craneoencefálico.
  - 2.º Secuelas de tumores del SNC, infecciones o intoxicaciones.
- h) Enfermedad mental:
  - 1.º Esquizofrenia.
  - 2.º Trastorno bipolar.
- i) Enfermedad neurológica:
  - 1.º Esclerosis lateral Amiotrófica.
  - 2.º Esclerosis múltiple.
  - 3.º Leucodistrofias.
  - 4.º Síndrome de Tourette.
  - 5.º Lesión medular traumática.
  - 6.º **Enfermedades neurológicas raras»**
- j) **Cualquier otra enfermedad que, como en las anteriores, cumpla con los requisitos de la situación protegida.**

Con estas inclusiones que figuran en rojo, por una parte, daríamos entrada a un altísimo porcentaje de enfermedades raras (todas las genéticas) y por otra parte también estaríamos permitiendo el acceso al otro gran grupo de enfermedades raras (todas la neurológicas).

Valoramos que esta propuesta permitiría el acceso a un porcentaje alto de enfermedades raras que constituyen dos grandes grupos como lo son las genéticas y las neurológicas. Este grupo de patologías entran en la categoría de lo que podría entenderse como “enfermedades con una esperanza de vida reducida”.



## D Propuesta para un listado abierto de patologías

Un listado cerrado de patologías elegibles para la jubilación anticipada presenta limitaciones significativas, como la exclusión involuntaria de pacientes con condiciones graves, pero menos conocidas o recientemente identificadas, y la dificultad de adaptación a los avances científicos y médicos. Además, la falta de asociaciones de referencia para muchas enfermedades raras dificulta su inclusión en un marco de esta naturaleza