

ÍNDICE

PRÓLOGO DEL MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD	9
PRÓLOGO DEL CREER	11
PRÓLOGO DE FEDER	13
INTRODUCCIÓN	15
CAPÍTULO 1: ¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES RARAS?	19
1.1. El reto de definir las enfermedades raras	19
1.2. Las enfermedades raras como fenómeno social.....	21
1.2.1. El ámbito de las enfermedades raras en Europa	21
EURORDIS.....	24
Orphanet	24
1.2.2. El contexto de las enfermedades raras en España.....	25
1.2.2.1. El movimiento asociativo	25
Génesis y evolución del movimiento asociativo.....	25
FEDER	26
1.2.2.2. Las iniciativas públicas sobre las enfermedades raras en España.....	27
El Informe de la Ponencia del Senado	27
La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud ..	27
Planes autonómicos de enfermedades raras	28
El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con	
Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)	29
El Registro Estatal de Enfermedades Raras	30
1.3. La Investigación sobre las enfermedades raras.....	31
1.3.1. Investigación biomédica de las enfermedades raras en España	31
Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras	
(CIBERER)	32
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)	32
1.3.2. Investigación social de las enfermedades raras en España	33
Los primeros análisis macrosociológicos	33
El Observatorio sobre Enfermedades raras (OBSER) de FEDER.....	37
CAPÍTULO 2: METODOLOGÍA.....	39
2.1. Objetivos del estudio	39
2.2. Técnicas de investigación aplicadas	40
2.2.1. Obtención y análisis de fuentes primarias: personas con una	40
enfermedad poco frecuente, familiares y entidades	40
Técnicas de investigación cuantitativas	41
Encuesta a personas (pacientes y familias)	41
Ficha técnica	43
Cuestionarios a entidades	45

Técnicas de investigación cualitativas: entrevistas y grupos de discusión	46
Grupos de discusión.....	47
Entrevistas semiestructuradas en profundidad.....	48
2.2.2. Análisis de fuentes secundarias: estadísticas y bibliográficas.....	48

CAPÍTULO 3: LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES POCO FRECUENTES EN ESPAÑA	51
3.1. Prevalencia e incidencia	51
3.2. Población con enfermedades poco frecuentes en España	53
3.3. Perfil de la muestra utilizada	54

CAPÍTULO 4: ATENCIÓN SOCIO SANITARIA	59
4.1. La satisfacción con la atención sanitaria.....	59
4.2. Diagnóstico	64
4.2.1. El retraso del diagnóstico.....	65
4.2.2. Las consecuencias de la demora del diagnóstico.....	67
4.3. Tratamiento.....	71
4.4. Desplazamientos.....	75
4.5. Los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud (CSUR)	77
4.6. Acceso a los medicamentos y otros productos sanitarios.....	79
Productos sanitarios	79
Acceso a los medicamentos	81
Medicamentos en situación especial	84
4.7. Cobertura por parte de las Administraciones públicas de los costes de los tratamientos.....	86
4.8. Valoración de la discapacidad y de la dependencia.....	91
4.8.1. Valoración de la discapacidad	91
4.8.2. Valoración de la dependencia.....	93
4.9. Asistencia personal y productos de apoyo	98
4.9.1. Asistencia y cuidado personal	100
4.9.2. El uso de productos de apoyo	106
4.10. Prestaciones y otros recursos por motivo de discapacidad	108

CAPÍTULO 5: INCLUSIÓN Y PARTICIPACIÓN SOCIAL	111
5.1. Adaptación de la vivienda	111
5.2. Educación y formación.....	113
5.3. Acceso al empleo.....	118
5.4. Impacto de la enfermedad en el presupuesto familiar.....	123
5.5. Percepción subjetiva de su situación	128
5.5.1. Situación económica.....	129
5.5.2. Situación laboral	131
5.5.3. Situación de la vivienda	134
5.5.4. Situación personal, relacional y familiar.....	136
5.5.5. Situación educativa.....	137
5.5.6. Situación en el acceso a los recursos públicos.....	139
5.5.7. Situación de la salud.....	141

5.5.8. Situación de atención a su enfermedad	144
5.5.9. Situación de ocio y tiempo libre	146
5.5.10. Calidad de vida	148
5.6. Discriminación percibida	150
5.6.1. En el ámbito educativo.....	151
5.6.2. En el acceso al empleo.....	153
5.6.3. Discriminación en el desarrollo laboral	155
5.6.4. Discriminación en el ámbito de la atención sanitaria	157
5.6.5. Discriminación en el acceso arquitectónico	160
5.6.6. Discriminación en la vida cotidiana	162
5.6.7. Discriminación en las relaciones sociales.....	165
5.7. Las personas sin diagnóstico	169
CAPÍTULO 6: MOVIMIENTO ASOCIATIVO.....	173
6.1. Prioridades y necesidades del movimiento asociativo	173
6.2. Recursos materiales e infraestructuras	174
6.3. Recursos económicos.....	175
6.4. Recursos humanos: profesionales, voluntarios y socios.....	176
6.5. Actividades y servicios	177
6.6. El Servicio de Información y Orientación de FEDER	179
CONCLUSIONES	185
BIBLIOGRAFÍA CITADA	193
TABLAS DE DATOS	195