



FACULTAD DE MEDICINA  
UNIVERSIDAD DE CANTABRIA

## **GRADO EN MEDICINA**

### **TRABAJO FIN DE GRADO**

**Conocimiento sobre las enfermedades raras entre  
los estudiantes de medicina**

**Knowledge and opinion about rare diseases  
among medical students**

**Autor/a:** **María Rodríguez Sánchez**

**Director/es:** **Álvaro Pérez Martín**

**Santander, Mayo 2022**

## ÍNDICE

1. Resumen .....	2
2. Abstract .....	3
3. Introducción .....	4
3.1 Definición y características de las enfermedades raras	
3.2 Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras	
3.3 Prevención de las enfermedades raras: consejo genético	
3.4 Fuentes de información e instituciones	
4. Objetivos y justificación .....	8
5. Metodología .....	9
5.1 Diseño	
5.2 Sujetos de estudio	
5.3 Variables estudiadas	
5.4 Análisis estadístico	
6. Resultados .....	10
6.1 Resultados globales	
6.1.1 Variables relacionadas con los conocimientos	
6.1.2 Variables relacionadas con la formación y el interés	
6.1.3 Variables relacionadas con la opinión	
6.2 Resultados de los alumnos de sexto curso	
6.2.1 Variables relacionadas con los conocimientos	
6.2.2 Variables relacionadas con la formación y el interés	
6.2.3 Variables relacionadas con la opinión	
7. Discusión .....	40
8. Conclusiones .....	41
9. Agradecimientos .....	42
10. Bibliografía .....	43

## 1. RESUMEN

**Introducción:** Las enfermedades raras (ER) son un conjunto de patologías complejas, con características comunes, que afectan a una proporción reducida de sujetos. Presentan un diagnóstico y prevención difíciles y suponen un problema de salud pública importante con gran costo social. Son enfermedades sobre las que hay, en general, poca información, poca investigación y, en muchos casos, poco interés.

**Objetivos:** a) Estudiar el conocimiento que tienen los estudiantes del grado en medicina de la Universidad de Cantabria (UC) sobre las enfermedades raras, conocer su opinión y su interés sobre ellas b) Comparar el conocimiento, opinión y expectativas sobre enfermedades raras que tienen los estudiantes de sexto de Medicina con la que poseen los alumnos de cursos inferiores.

**Materiales y métodos:** Se ha administrado una encuesta a la que han respondido 108 estudiantes de entre 1º y 6º curso, en la que se han recogido variables sociodemográficas, de conocimiento, formación e interés en ER y de opinión, necesidades y demandas sobre éstas.

**Resultados:** El 45.4% de los alumnos identifica correctamente la prevalencia que define las enfermedades raras, pensando que la etiología principal es genética (85,2%), su diagnóstico principal en la infancia (72,2%) y hospitalario (63%) y que tienen un seguimiento en atención primaria del 38%. El 99,1% de los estudiantes encuestados, piensa que el diagnóstico de las ER es lento, principalmente entre 5-10 años (55,9%). El 55,6 desconocen los medicamentos huérfanos y el 44,4% no conocía portales de información sobre enfermedades raras, siendo ORPHANET el que más (80,3%). El 16,7% conoce alguna asociación de pacientes y el 97,2 % opina que éstas son útiles. Para el 66,7% las prestaciones socioeconómicas que se destinan a los pacientes con ER no son adecuadas y el 92,6% opinan que debe incrementarse la información en la sociedad, proponiendo principalmente campañas de visibilidad, sobre todo en redes sociales (68,6%). El 88% de los alumnos manifestaban estar interesados en la ER y el 18,5% haber recibido formación específica; el 91,7% opina que debe incrementarse la información durante la carrera, proponiendo principalmente formación práctica (38,5%).

**Conclusiones:** Entre los estudiantes de medicina existe mucho desconocimiento en cuanto a las ER. Aunque la formación de los alumnos de sexto curso es superior a la de cursos inferiores, la formación que se imparte en la UC respecto a las enfermedades raras es escasa. Los alumnos tienen interés en las ER y demandan saber dónde buscar información sobre ellas y la inclusión de formación práctica durante la carrera.

**Palabras clave:** ER, enfermedad, rara, estudiantes, UC, medicina, sexto...

## 2. ABSTRACT

**Introduction:** Rare diseases (RD) are a group of complex pathologies with common characteristics which affect a small proportion of subjects. Their diagnosis and prevention are challenging, and they represent an important public health issue with a big social cost. Overall, there is not much information and investigation on them, and, in some cases, there seems to be a lack of interest as well.

**Objectives:** a) To examine the knowledge that medical students from the University of Cantabria (UC) have about rare diseases, as well as know their opinion and their interest on them. b) To contrast the knowledge, opinion and expectations about rare diseases that sixth-grade students have, in comparison with those students from the lower grades.

**Materials and methods:** A survey was administered to the medical students between the 1st and 6th grade, and was answered by 108 of them. Data on sociodemographic variables, knowledge, training and interest in rare diseases was collected, along with opinions, assumptions, needs and demands on them.

**Results:** 45.4% of the students correctly identify the prevalence that defines rare diseases, thinking that the main etiology is genetic (85.2%), their main diagnosis is in childhood (72.2%) and at the hospital (63%) and that they have a follow-up in primary care of 38%. 99.1% of the students think that the diagnosis of rare diseases is slow, mainly between 5-10 years (55.9%). 55.6% did not know about orphan drugs and 44.4% were not acquainted to information portals on rare diseases, with ORPHANET being the most known (80.3%). 16.7% know of any patient association and 97.2% think that these are useful. For 66.7% the socioeconomic benefits that are intended for patients with RD are not adequate and 92.6% believe that information in society should be increased, proposing mainly visibility campaigns, especially in social networks (68.6%). 88% of the students expressed their interest in RD and 18.5% had received specific training; 91.7% believe that information should be increased during the degree, mostly proposing practical training (38.5%).

**Conclusions:** A big lack of knowledge regarding rare diseases is found among medical students. Whereas sixth-grade students are more properly trained than those from the lower grades, the specific training concerning rare diseases is scarce in the UC. Students seem interested in RD and demand to know where to turn for information on them, as well as the inclusion of practical training on this topic throughout the degree.

**Key words:** ER, enfermedad, rara, estudiantes, UC, medicina, sexto...

### 3. INTRODUCCIÓN

#### 3.1 Definición y características de las enfermedades raras

Las enfermedades raras (ER) son un grupo de patologías, englobadas principalmente en el campo de las enfermedades metabólicas hereditarias, que afectan a una proporción reducida de sujetos y, aun manifestando una gran diversidad entre ellas, presentan características comunes (**tabla 3.1**)<sup>1</sup> que las diferencian de otras enfermedades también crónicas y con alta morbi-mortalidad.

Las enfermedades raras representan, por todo ello, un problema de salud y de interés social. A pesar de su baja prevalencia, estas enfermedades asocian a su carácter minoritario aspectos relevantes en la vida de las personas que las padecen y en la historia natural del proceso, como son el hecho de que en la mayoría de los casos se trata de trastornos crónicos, graves, que aparecen en edades tempranas de la vida y también en la edad adulta. Todo ello confiere a las personas que las padecen unas características comunes que hacen que pensemos en ellas como un colectivo social<sup>2</sup>.

**Tabla 3.1:** Características comunes de las enfermedades raras

Suelen ser enfermedades congénitas y hereditarias
Muchas se manifiestan en edad pediátrica.
Son enfermedades crónicas
Generalmente son progresivas
Presentan elevada morbi-mortalidad
Presentan alto grado de discapacidad.
Presentan gran complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstica.
Requieren un manejo y seguimiento multidisciplinar.
Suelen carecer de medicación específica

Es complicado clasificar estas patologías y en cada país existe un punto de corte diferente para considerar como rara una enfermedad. La Unión Europea define como enfermedad rara aquella que tiene una prevalencia de menos de 5 casos por 10.000 habitantes, lo que equivale a un 6-8% de la población europea. Esto se traduce en una estimación de 29 millones de afectados en la UE-27 y de 3 millones en España<sup>2</sup>.

En otros países como Estados Unidos, elevan el punto de corte a  $< 7.5/10.000$  casos/10.000 habitantes y en Japón se reduce a  $< 4/10.000$ .

Aunque es difícil precisar el número exacto de enfermedades raras que existen, se estima que podría oscilar entre 6.000 y 8.000, según datos de Orphanet.

La paradoja de la rareza combina la peculiaridad de la baja prevalencia de las enfermedades raras de forma individual con el gran número de ellas existentes, lo que conlleva una probabilidad bajísima de padecer una enfermedad rara concreta, pero no tanto cualquiera de ellas<sup>3</sup>.

Hoy en día, cerca del 8% de la población padece alguna enfermedad rara. Esto, traducido en números, corresponde aproximadamente a 350 millones de afectados.

## 3.2 Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras

Las enfermedades raras se caracterizan entre otras cosas por su cronicidad y por generar gran discapacidad y/o dependencia; debido a esto precisan una valoración integral con intervenciones multidisciplinares y cuidados específicos. El tratamiento de estos pacientes suele centrarse en el de las complicaciones médicas, olvidando a menudo otros aspectos básicos y que afectan a la calidad de vida de manera fundamental tanto del paciente como de su entorno, como son el social, psíquico, laboral, económico o escolar.

El hecho de enfermar y, especialmente, con una patología poco frecuente debe conllevar necesariamente la comprensión de la misma y su proceso no puede formalizarse de una manera simple y unívoca. Su diagnóstico y abordaje han de estar fundados en perspectivas pluridimensionales y diferenciadas, en concreto, biológica, psicológica, social y asistencial; y, todas ellas han de ser integradoras, sistémicas<sup>4</sup>.

El diagnóstico de una enfermedad rara suele ser complejo, ya que estas enfermedades se presentan con una gran variedad de desórdenes y síntomas que cambian de unas a otras e, incluso, dentro de la misma enfermedad. Asociadas, también, manifestaciones clínicas que pueden variar de un paciente a otro, aunque padezcan la misma patología; y muchas de estas enfermedades son de origen desconocido. La **tabla 3.2** recoge alguna de las dificultades para el diagnóstico de las enfermedades raras<sup>1</sup>.

**Tabla 3.2.** Dificultades para realizar un diagnóstico en las enfermedades raras

---

Falta de herramientas diagnósticas

Falta de información sobre la enfermedad misma, y sobre donde (centro o especialista) obtener ayuda

Desconocimiento de la enfermedad por el médico, lo que dificulta y retrasa el diagnóstico, o como en el caso de las enfermedades no descritas, quedan sin diagnóstico

Expresividad clínica compleja

---

Un diagnóstico precoz podría salvar algunas vidas o, al menos, proporcionaría tratamientos paliativos o acceso a servicios y beneficios necesarios para mejorar la calidad de vida del paciente, sin embargo, según indica FEDER, un paciente con una enfermedad rara espera una media de 4 años hasta obtener un diagnóstico y en el 20% de los casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado<sup>5</sup>.

Mientras se demora el tiempo de diagnóstico, los pacientes o bien no reciben ningún apoyo ni tratamiento (lo que ocurre en un 29,37% de los casos); o bien reciben algún tratamiento inadecuado (17,9% de los casos). Además, en un 31,26% de los casos, cuando se llega al diagnóstico, la enfermedad es mucho más grave de lo que era en un inicio<sup>5</sup>.

Respecto a tratamiento médico curativo, las enfermedades raras suelen carecer de éste. Además, al tener poca prevalencia, investigar para ellas no suele ser muy interesante para las industrias farmacéuticas. De ahí la necesidad de crear medicamentos huérfanos. Los llamados 'medicamentos huérfanos' son aquellos fármacos que no son desarrollados por la industria farmacéutica por razones económicas pero que responden a necesidades de salud públicas<sup>6</sup>.

De hecho, las indicaciones de un medicamento pueden también considerarse como 'huérfanas', puesto que una sustancia puede ser utilizada en el tratamiento de una enfermedad frecuente pero no haber sido desarrollada para otra indicación infrecuente<sup>6</sup>.

### 3.3 Prevención de las enfermedades raras: consejo genético

Realizar una correcta prevención es muy importante en la gran mayoría de las enfermedades, sin embargo, pocas enfermedades raras permiten una prevención primaria, ya que en la aparición de éstas influyen muchos factores que son, en gran parte, impredecibles.

Gran parte de las enfermedades raras tienen un origen genético. En ellas, la ausencia de diagnóstico implica el desconocimiento del riesgo de tener más hijos afectados y priva al paciente y la familia del acceso al consejo genético.

Debido a esto es interesante conocer el concepto del Consejo genético, el cual se define como el estudio que se realiza para saber el riesgo de presentar una enfermedad hereditaria, pudiendo ser este previo a la concepción (existe antecedente familiar) o posterior al nacimiento (valorar la evolución y el manejo); el fin de este consejo es informar y ayudar tanto al sujeto afecto de una enfermedad rara o con riesgo de presentarla como a los familiares de los mismos<sup>1</sup>.

El Consejo Genético existe en España desde los años 70 pero solo para algunas enfermedades y en hospitales determinados o por parte de profesionales implicados en el tema, procedentes de diferentes especialidades<sup>2</sup>.

Precisa para su realización una correcta valoración clínica y de pruebas especializadas (genéticas, radiológicas, etc), siendo un proceso complejo que integra componentes clínicos, psicológicos, educativos y éticos. Debe valorarse las consecuencias médicas y psicológicas de la información tanto para el afectado como para los familiares, respetando su derecho a ser informado o no del riesgo<sup>2</sup>.

La realización de pruebas genéticas en la investigación y asistencia, así como un asesoramiento genético apropiado se contempla en la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica<sup>7</sup>.

La **tabla 3.4** recoge los objetivos del consejo genético según la American Society of Human Genetics.

Como se ha explicado antes, el diagnóstico temprano es complejo de realizar, siendo necesario para iniciar cuanto antes las intervenciones adecuadas y prevenir complicaciones o secuelas. Sin embargo, aunque casi el 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético, se calcula que menos del 50% recibe el consejo genético<sup>2</sup>.

**Tabla 3.4:** Objetivos del consejo genético según la American Society of Human Genetics

Informar sobre el diagnóstico, pronóstico y tratamiento del trastorno genético.
Permitir la comprensión del mecanismo hereditario y la probabilidad o riesgo de otros familiares.
Plantear las alternativas reproductivas al riesgo de recurrencia.
Favorecer la elección individual de opciones aceptables, según la percepción personal del riesgo, los objetivos y valores.
Facilitar la adaptación a la presencia del trastorno y a su riesgo de recurrencia

Es interesante facilitar la difusión de la información ya sea a través programas o de recomendaciones sobre el uso de sustancias, medicamentos o diferentes factores ambientales.

Programas como los de Salud Infantil remarcan la importancia de la detección precoz de las enfermedades, de los grupos de riesgo y de la supervisión del crecimiento y desarrollo global del niño, todo ello encaminado a sospechar precozmente si existe alguna alteración<sup>2</sup>.

### 3.5 Fuentes de información e instituciones

Aunque en los últimos años ha existido un aumento muy importante del conocimiento sobre las enfermedades raras, no es fácil acceder a la información en muchos casos, ya sea por el desconocimiento de las fuentes fiables o por la confusión existente tanto a nivel de los pacientes como de los profesionales sanitarios y no sanitarios<sup>8</sup>.

Difundir la información existente es una tarea complicada, pues el conocimiento acerca de las ER es dispar tanto a nivel de diagnóstico, como de tratamiento, prevención y recursos de los que disponen las personas afectadas por estas enfermedades. En este sentido, las iniciativas para paliar la necesidad de información y facilitar el acceso a la misma han sido diversas, tanto en el ámbito nacional como en el internacional. Muchos países de nuestro entorno se han ido interesando progresivamente en identificar las necesidades y satisfacer las demandas de información de los usuarios, que varían dependiendo del origen de esas necesidades, desde información general de las enfermedades y contactos de otros pacientes hasta catálogos específicos y registros según sean pacientes y familiares, médicos asistenciales o expertos los que precisen esta información<sup>9</sup>.

En el año 2000 en España surgió el primer Sistema de Información de Enfermedades Raras en Español (SIERE) de acceso libre y gratuito, con información y un lenguaje comprensible, creado por el Instituto de Salud Carlos III dependiente del Ministerio de Sanidad y Consumo con información dirigida a la población general de habla hispana y a los diferentes profesionales<sup>10</sup>.

Con la creación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias (CREER) en Burgos, se ha puesto en marcha acceso a información y consulta tanto para profesionales sanitarios como pacientes y familiares.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)<sup>11</sup> ha desarrollado el Servicio de Orientación e Información (SIO) dirigido a los afectados y a sus familiares, ofreciendo tanto información básica como asesoramiento de los recursos disponibles e intercambio de experiencias<sup>2</sup>.

A nivel europeo, EURORDIS<sup>12</sup>, una alianza no gubernamental de organizaciones de pacientes dirigida por los propios pacientes, representa a 988 organizaciones de pacientes de enfermedades raras en 74 países de toda Europa.

Entre los recursos más importantes que ofrecen información en enfermedades raras en internet destaca el catálogo McKusick y su versión on-line (OMIM)<sup>13</sup> o sistemas de información como Orphanet<sup>14</sup> (promocionado por la UE, ofrece información de enfermedades, proyectos de investigación y recursos) o el NORD<sup>15</sup> (National Organization for Rare Disorders).

#### 4. OBJETIVOS Y JUSTIFICACION

Las enfermedades raras se caracterizan por ser complejas, crónicas, poco frecuentes, con pocos medicamentos disponibles, poca investigación, pocos patrocinadores, pocos investigadores, poco conocimiento y en muchos casos poco interés por ellas; además suponen un problema de salud pública importante con gran costo social ya que la mayoría producen una gran invalidez, pudiendo manifestarse desde edades muy jóvenes. Es interesante valorar el conocimiento, expectativas y necesidades que tienen los estudiantes de medicina sobre estas enfermedades, ya que parece existir un claro déficit entre los médicos de postgrado. Conocer esta información podría ayudar a corregir este déficit de información y mejorar la atención tanto en el diagnóstico como en el seguimiento de los pacientes con enfermedades raras.

Objetivos:

- a) Estudiar el conocimiento que tienen los estudiantes del grado en medicina de la Universidad de Cantabria sobre las enfermedades raras.
- b) Conocer la opinión de los alumnos de medicina sobre las enfermedades raras
- c) Conocer el interés sobre las enfermedades raras de los estudiantes de medicina.
- d) Analizar las necesidades sobre enfermedades raras que tienen los estudiantes de medicina
- e) Comparar el conocimiento, opinión y expectativas sobre enfermedades raras que tienen los estudiantes de sexto de Medicina con la que poseen los alumnos de cursos inferiores.

## 5. METODOLOGÍA

### 5.1. Diseño:

Estudio trasversal realizado mediante una encuesta autoadministrada por los estudiantes de medicina de la Universidad de Cantabria (España) sobre enfermedades raras; se envió a todos los cursos del grado mediante grupos de WhatsApp y correo electrónico. La encuesta se localiza como material anexo de este trabajo. No existen criterios de exclusión.

Se consideró como medio urbano una población de más de 2.000 habitantes y rural por debajo de esa cifra.

El ámbito de aplicación es la Facultad medicina de Santander (España), donde cursan en total 795 alumnos entre 1º (n=102), 2º (n=138), 3º (n=128), 4º (n=123), 5º (n=173) y 6º (n=131). La encuesta fue administrada en el periodo del 22 noviembre al 22 de diciembre de 2021.

### 5.2. Sujetos del estudio:

La encuesta fue respondida por 108 estudiantes de los siguientes cursos: 1º (n=23), 2º (n=18), 5º (n=20) y 6º (n=47)

### 5.3. Variables estudiadas:

- Sociodemográficas
  - Edad, sexo, curso y residencia (urbana o rural).
- Conocimiento sobre enfermedades raras
  - Nombres de ER, personas conocidas que presenten una ER, diagnóstico, prevención, etiología, medicamentos huérfanos, portales de información, asociaciones e instituciones que tengan relación con las ER.
- Formación e interés sobre enfermedades raras
  - Formación recibida sobre enfermedades raras y en qué momento o contexto la han recibido; interés en estas enfermedades y motivo.
- Opinión, necesidades y demandas sobre enfermedades raras
  - Opinión sobre el concepto que existe en el conocimiento general que existe sobre las enfermedades raras personal y en la sociedad en general, alternativas para mejorar la divulgación e información en ambos ámbitos.

### 5.4. Análisis estadístico:

Para la estadística descriptiva se han usado la media aritmética y la desviación estándar de la media (DE) para las variables cuantitativas y porcentajes y porcentaje acumulado para las variables cualitativas. Para valorar la relación entre variables cualitativas se ha utilizado tablas de contingencias y la prueba de la  $\chi^2$ .

El grado de significación estadística considerado ha sido de 0,05. Posteriormente, para procesar los datos estadísticos se ha utilizado el programa de análisis estadístico IBM-SPSS 22.0.

## 6. RESULTADOS

### 6.1 RESULTADOS GLOBALES

A la encuesta enviada, respondieron 108 estudiantes, hombres (n=28) y mujeres (n=80), pertenecientes a los cursos 1º (n=23), 2º (n=18), 5º (n= 20) y 6º (n=47) de medicina; comprendidos entre los 17 y los 43 años y con una media de edad de 22,66 años.

Se analizaron 108 encuestas cumplimentadas, con una edad media de 22±4.8 años, pertenecientes a los cursos de primero (n=23 21.3%), segundo (n=18 16.7%), quinto (n=20 18.5%) y sexto (n=47 43.5%). El 74.1% (n=80) eran mujeres y el 25.9% varones (n=28); el 80.6% (n=28) provienen de una residencia urbana y el 19.4% rural.

### 6.1.1 Variables relacionadas con los conocimientos

El 95,4% había oído hablar de las enfermedades raras, siendo las más mencionadas la ELA (14,9%) y la progeria (7,4%) (**Tabla 6.1**)

**Tabla 6.1: Nombra alguna enfermedad rara**

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido				
ELA	14	13,0	14,9	14,9
Progeria	7	6,5	7,4	22,3
Osteogénesis imperfecta	4	3,7	4,3	26,6
Enfermedad de Huntington	4	3,7	4,3	30,9
Sd Marfan	4	3,7	4,3	35,1
Sd. Williams	4	3,7	4,3	39,4
Prader-Willi	4	3,7	4,3	43,6
Fenilcetonuria	3	2,8	3,2	46,8
Síndrome de Dravet	3	2,8	3,2	50,0
Sd X Frágil	2	1,9	2,1	52,1
Beçhet	2	1,9	2,1	54,3
Enf. Piel de mariposa	2	1,9	2,1	56,4
Fibrosis Quística	2	1,9	2,1	58,5
Ehler Danlos	2	1,9	2,1	60,6
Sd. Alport	2	1,9	2,1	62,8
Sd.Rett	2	1,9	2,1	64,9
Canalopatías	1	,9	1,1	66,0
Asperger	1	,9	1,1	67,0
Enf. Castleman	1	,9	1,1	68,1
Sd.Morquio	1	,9	1,1	69,1
Sd. Waardenburg	1	,9	1,1	70,2
Acondroplasia	1	,9	1,1	71,3
Acromegalia	1	,9	1,1	72,3
Albinismo	1	,9	1,1	73,4
Sd.Lowe	1	,9	1,1	74,5
Ataxia de Friederich	1	,9	1,1	75,5
Sd.Aicardi	1	,9	1,1	76,6
Sd. Phelan-McDermid	1	,9	1,1	77,7
Síndrome de Gilles-Tourette	1	,9	1,1	78,7
Síndrome de Wiskott Aldrich	1	,9	1,1	79,8
Lupus	1	,9	1,1	80,9
Xeroderma Pigmentosum	1	,9	1,1	81,9
síndrome poliglandular autoinmune tipo 1	1	,9	1,1	83,0
Wolff-hirschhorn	1	,9	1,1	84,0
Mielofibrosis idiopática	1	,9	1,1	85,1
Síndrome de disfunción mitocondrial	1	,9	1,1	86,2
Neurofibromatosis	1	,9	1,1	87,2
Sd de odine	1	,9	1,1	88,3
Encefalitis de Rasmussen	1	,9	1,1	89,4
Hemosiderosis pulmonar idiopática	1	,9	1,1	90,4
púrpura de Schönlein-Henoch	1	,9	1,1	91,5
Síndrome de Lesch Nyhan	1	,9	1,1	92,6
Tako Tsubo	1	,9	1,1	93,6
Distrofia miotónica de Steiner	1	,9	1,1	94,7
Síndrome de brugada	1	,9	1,1	95,7
Aceruloplasminemia	1	,9	1,1	96,8
Rendu-Osler	1	,9	1,1	97,9
Enf. Niño de cristal	1	,9	1,1	98,9
Síndrome de Sanfilippo	1	,9	1,1	100,0
Total	94	87,0	100,0	
Perdidos				
Sistema	14	13,0		
Total	108	100,0		

El 52.8% desconocían la cantidad de enfermedades raras que se estima que pueden existir, calculando alrededor de 7000 el 27.8% (Figura 6.1).

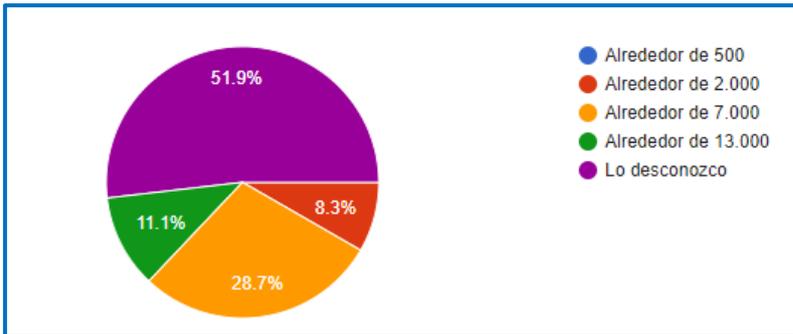


Figura 6.1 : ¿cuántas enfermedades raras se estima que existen?

De los encuestados, 34 (31,5%) conocían a alguien con un diagnosticado de una enfermedad rara, principalmente ELA (10.3%). (Tablas 6.2 y 6.3).

Tabla 6.2: ¿conoces a alguien diagnosticado de una ER?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido No	74	68,5	68,5	68,5
Si	34	31,5	31,5	100,0
Total	108	100,0	100,0	

Tabla 6.3 : ¿de cuál?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido ELA	3	2,8	10,3	10,3
Enfermedad de Huntington	2	1,9	6,9	17,2
Beçhet	2	1,9	6,9	24,1
Fibrosis Quística	2	1,9	6,9	31,0
Sd.Rett	2	1,9	6,9	37,9
0	1	,9	3,4	41,4
Osteogénesis imperfecta	1	,9	3,4	44,8
Sd.Lowe	1	,9	3,4	48,3
Prader-Willi	1	,9	3,4	51,7
Ataxia de Friederich	1	,9	3,4	55,2
Ehler Danlos	1	,9	3,4	58,6
TRAPS	1	,9	3,4	62,1
síndrome de Kallman	1	,9	3,4	65,5
Síndrome de Dravet	1	,9	3,4	69,0
Wolff-hirschhorn	1	,9	3,4	72,4
Mielofibrosis idiopática	1	,9	3,4	75,9
Esclerodermia	1	,9	3,4	79,3
Hemosiderosis pulmonar idiopática	1	,9	3,4	82,8
Dermatomiositis juvenil	1	,9	3,4	86,2
Malformaciones arteriovenosas	1	,9	3,4	89,7
Sd.Noonan	1	,9	3,4	93,1
Enfermedad de Gilbert	1	,9	3,4	96,6
Enfermedad de Kikuchi Fujimoto	1	,9	3,4	100,0
Total	29	26,9	100,0	
Perdidos Sistema	79	73,1		
Total	108	100,0		

El 6,5% afirmó conocer la prevalencia que define las enfermedades raras según la Unión Europea, marcando correctamente 5/10.000 habitantes el 45.4%. (Tabla 6.4 y figura 6.2)

Tabla 6. 4: ¿Sabes qué prevalencia estableció la UE para definir una ER?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido No	101	93,5	93,5	93,5
Sí	7	6,5	6,5	100,0
Total	108	100,0	100,0	

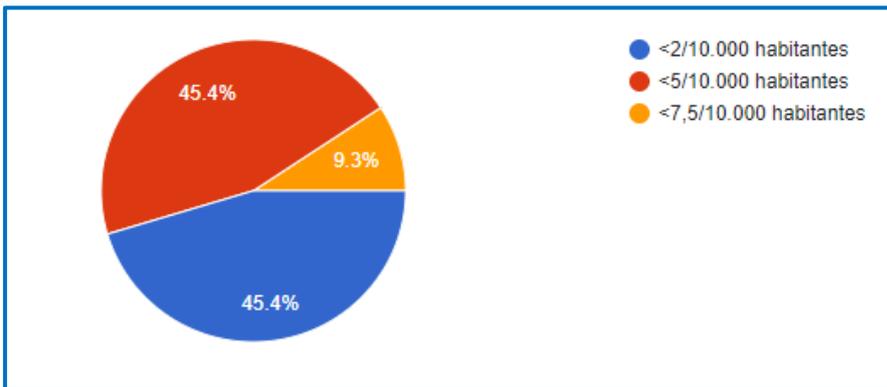


Figura 6.2 : De estas prevalencias, ¿cuál te parece la más adecuada?

Para el 63,9% la prevalencia para definir una ER no es igual en todos los países. (Figura 6.3)

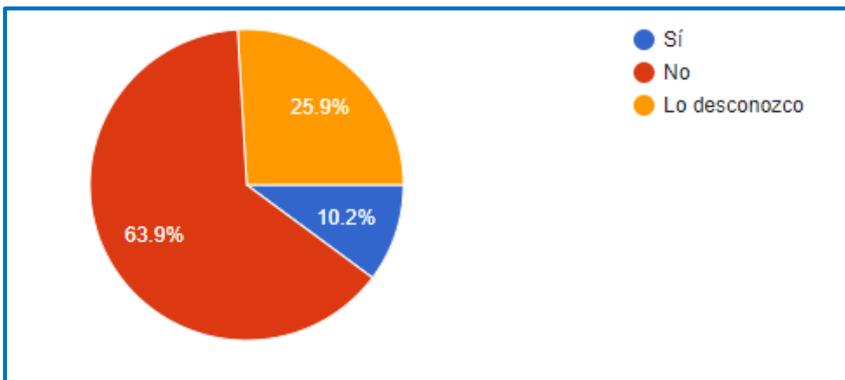


Figura 6.3 : ¿Pensas que la prevalencia para definir una ER es igual en todos los países?

Respecto a la etiología de las ER, la gran mayoría (85,2%) coincide en que es principalmente genética y un 1,9% piensa que las causas genéticas y hereditarias tienen el mismo peso (Tabla 6.5).

Tabla 6.5: Etiología de las ER

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	genética	92	85,2	85,2	85,2
	Lo desconozco	14	13,0	13,0	98,1
	Ambas por igual	2	1,9	1,9	100,0
	Total	108	100,0	100,0	

En cuanto a la edad de diagnóstico, el 72,2% tienen claro que principalmente se da en la infancia, mientras que un 11,1% opina que se diagnostican por igual en la infancia y la edad adulta. (Tabla 6.6)

Tabla 6.6: ¿Cuándo se diagnostican mayoritariamente las ER?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	Infancia	78	72,2	72,2	72,2
	Lo desconozco	18	16,7	16,7	88,9
	Ambas por igual	12	11,1	11,1	100,0
	Total	108	100,0	100,0	

El 21,3% refería conocer el día mundial de las enfermedades raras, marcando el 28 de febrero el 82.6%. (Tablas 6.7 y 6.8)

Tabla 6.7: ¿conoces el día de las enfermedades raras?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje Válido	Porcentaje acumulado
Válido	No	84	77,8	77,8	77,8
	Sí	24	22,2	22,2	100,0
	Total	108	100,0	100,0	

Tabla 6.8: ¿cuál es el día de las enfermedades raras?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	28 Febrero	19	17,6	82,6	82,6
	29 Febrero	3	2,8	13,0	95,6
	13 Diciembre	1	0,9	4,4	100,0
	Total	23	21,3	100,0	
Perdidos	Sistema	85	78,7		
Total		108	100,0		

El porcentaje de alumnos que afirmaba conocer qué es un medicamento huérfano era del 44,4% (**Tabla 6.9**), definiéndolo principalmente como aquel que es poco desarrollado por las empresas farmacéuticas por motivos económicos, ya que va dirigido a una minoría (58%) (**Figura 6.4**)

**Tabla 6.9: ¿sabes qué es un medicamento huérfano?**

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido No	60	55,6	55,6	55,6
Sí	48	44,4	44,4	100,0
Total	108	100,0	100,0	

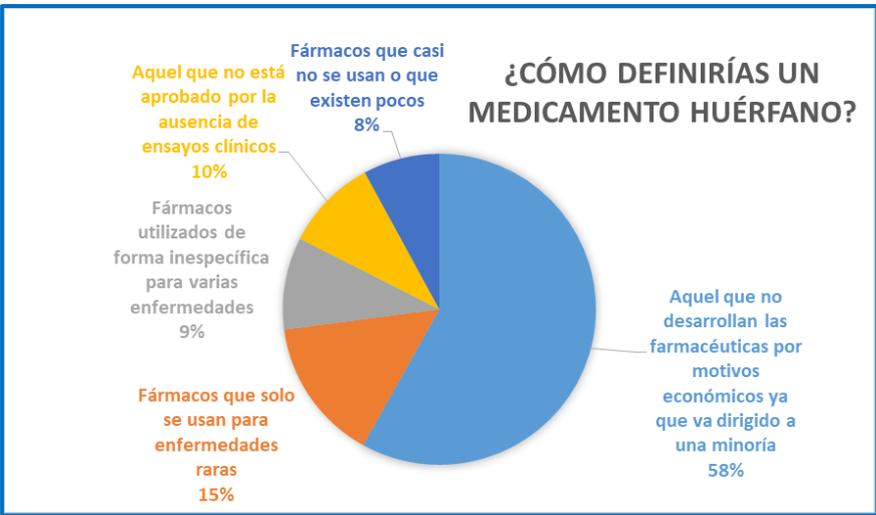


Figura 6.4

El 44,4% de los estudiantes desconocen a qué tipo de necesidades responden los medicamentos huérfanos y solo el 18,5% contestaron que responden a necesidades de salud pública. (**Figura 6.5**)

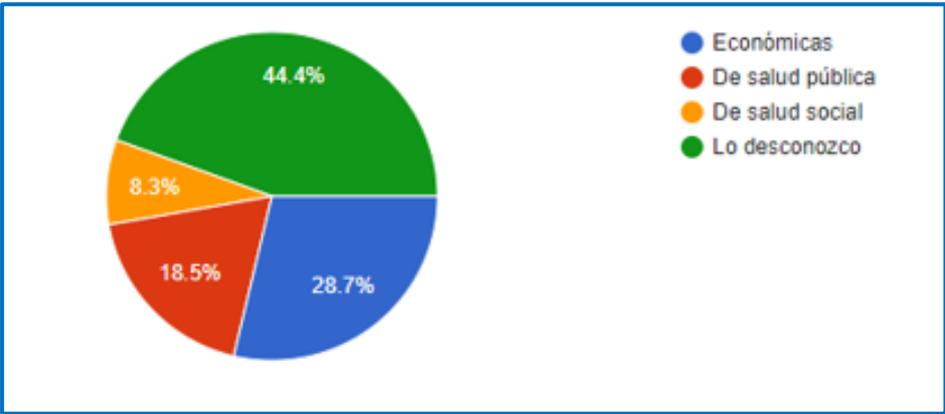


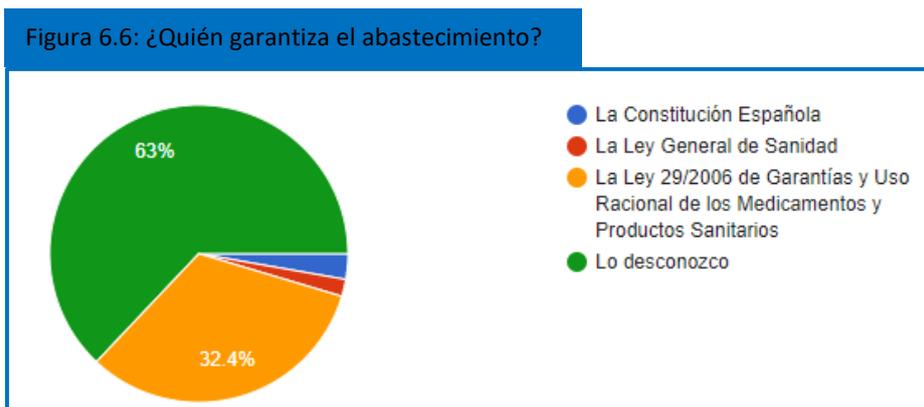
Figura 6.5: ¿a qué tipo de necesidades responden los medicamentos huérfanos?

El 54,6 % de los estudiantes desconocía a qué tipo de enfermedades están destinado estos medicamentos y únicamente un 16,7% respondieron que están destinados a enfermedades raras o que produzcan incapacidades. **(Tabla 6.10)**

**Tabla 6.10: ¿A qué necesidades se destinan los medicamentos huérfanos?**

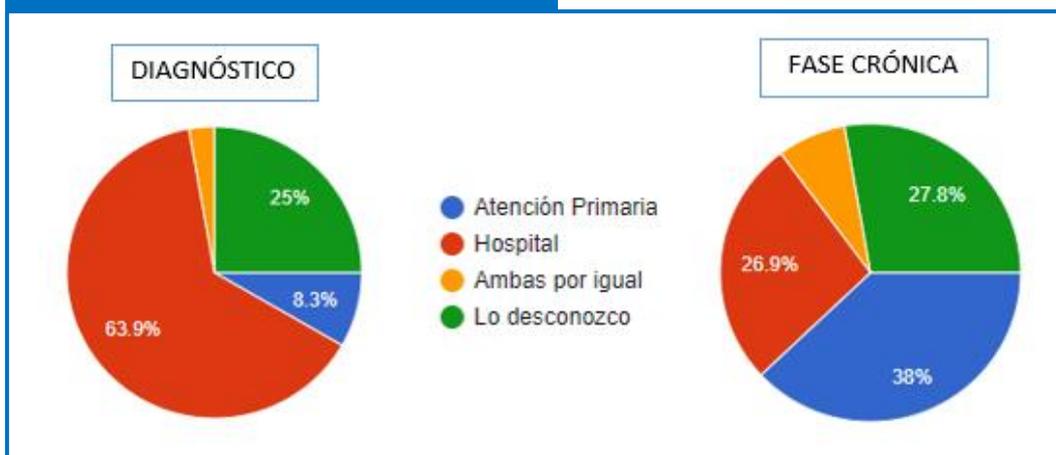
	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido Lo desconozco	59	54,6	54,6	54,6
Cualquier enfermedad rara	31	28,7	28,7	83,3
Solo a enfermedades raras graves o que produzcan incapacidades	18	16,7	16,7	100,0
Total	108	100,0	100,0	

Respecto a la garantía de abastecimiento y dispensación de medicamentos huérfanos, el 32,4% de los estudiantes respondieron correctamente que procede de la Ley 29/2006 de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios, mientras que el 63% desconocen este hecho **(figura 6.6)**



Mayoritariamente los estudiantes (63%) tienen claro que las enfermedades raras se diagnostican principalmente en el hospital; sin embargo, dudan más en el lugar donde transcurre la fase de enfermedad crónica y solo un 38% responde correctamente que transcurre principalmente en atención primaria. **(figura 6.7)**

Figura 6.7: Diagnóstico y fase crónica de las ER



Con respecto a los portales de información sobre enfermedades raras, el 44,4% desconoce su existencia, mientras que el 55,6% conoce alguno, principalmente ORPHANET (80,3%), seguido por FEDER (9,1%). (tabla 6.11)

Tabla 6.11: ¿conoces algún portal de información sobre enfermedades raras?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	Sí	60	55,6	55,6	55,6
	No	48	44,4	44,4	100,0
	Total	108	100,0	100,0	

Respecto al Instituto de investigación en enfermedades raras (IIER), el 44,4% habían oído hablar de él (Tabla 6.12), pero únicamente el 17,6% saben que se localiza en Madrid (Tabla 6.13) y solo un 20,4% saben que pertenece al Instituto de Salud Carlos III. (Figura 6.8)

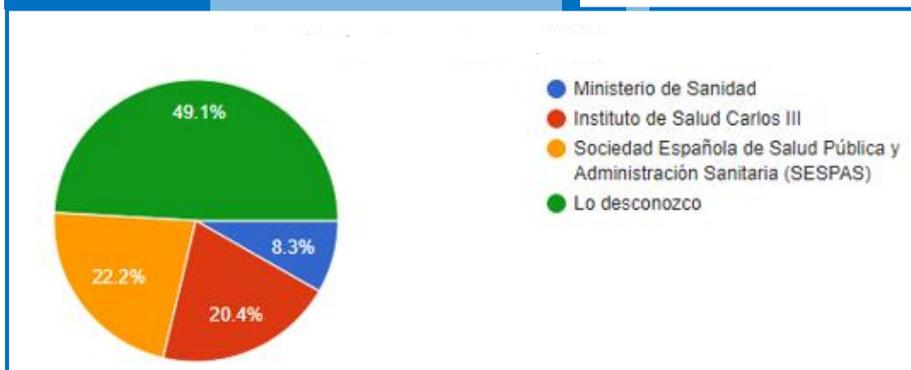
Tabla 6.12: ¿Has oído hablar del IIER?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	No	60	55,6	55,6	55,6
	Sí	48	44,4	44,4	100,0
	Total	108	100,0	100,0	

Tabla 6.13: ¿En qué ciudad se localiza el IIER?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	Lo desconozco	86	79,6	79,6	79,6
	Madrid	18	16,7	16,7	96,3
	Barcelona	4	3,7	3,7	100,0
	Total	108	100,0	100,0	

Figura 6.8: ¿A qué estructura pertenece el IIER?



En cuanto al Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) el 15,7% de los estudiantes habían oído hablar de él (**tabla 6.14**), pero solo un 6,5% conocían que se localiza en Burgos (**tabla 6.15**).

Tabla 6.14: ¿Conoces CREER?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	No	91	84,3	84,3	84,3
	Sí	17	15,7	15,7	100,0
	Total	108	100,0	100,0	

Tabla 6.15: ¿En qué ciudad se localiza CREER?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	lo desconozco	95	88,0	88,0	88,0
	Burgos	7	6,5	6,5	94,4
	Madrid	5	4,6	4,6	99,1
	Barcelona	1	,9	,9	100,0
	Total	108	100,0	100,0	

El 93,5% de los estudiantes no conocen el registro de pacientes de enfermedades raras del Instituto de Salud Carlos III (**tabla 6.16**) y el 97,2% nunca han oído hablar del Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) (**tabla 6.17**).

Tabla 6.16: ¿Conoces el registro de pacientes de ER?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido No	101	93,5	93,5	93,5
Sí	7	6,5	6,5	100,0
Total	108	100,0	100,0	

Tabla 6.17: ¿conoces el BioNER?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido No	105	97,2	97,2	97,2
Sí	3	2,8	2,8	100,0
Total	108	100,0	100,0	

Con respecto a las asociaciones de pacientes con enfermedades raras el 16,7% conocía alguna asociación (**tabla 6.18**), principalmente la del Síndrome de Williams de Cantabria (16,7%) y FEDER (11,1%). El 40,7% conocían la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (**tabla 6.19**).

Tabla 6.18: ¿conoces alguna asociación de pacientes con ER?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido No	90	83,3	83,3	83,3
Sí	18	16,7	16,7	100,0
Total	108	100,0	100,0	

Tabla 6.15: ¿Cuál?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	Asociación del Síndrome de Williams de Cantabria	3	2,8	16,7	16,7
	FEDER	2	1,9	11,1	27,8
	0	1	,9	5,6	33,3
	Noonan	1	,9	5,6	38,9
	NUPA	1	,9	5,6	44,4
	ANADEJU	1	,9	5,6	50,0
	Gure Señeak (en Derio, País Vasco)	1	,9	5,6	55,6
	Asociación siringomielia asturias	1	,9	5,6	61,1
	ASLE	1	,9	5,6	66,7
	Wolff-hirschhorn	1	,9	5,6	72,2
	AADE	1	,9	5,6	77,8
	Asociación de huesos de cristal	1	,9	5,6	83,3
	AEE: asociacion española de esclerodermia	1	,9	5,6	88,9
	miprincesarett	1	,9	5,6	94,4
	Hipertensión Pulmonar	1	,9	5,6	100,0
	Total	18	16,7	100,0	
Perdidos	Sistema	90	83,3		
Total		108	100,0		

EL 38% de los estudiantes dice no saber lo que es el consejo genético (**tabla 6.20**). Del 62% que sí ha oído hablar de él, el 72% lo definen correctamente, mientras que el 28% restante no sabrían definirlo.

Tabla 6.20: ¿has oído hablar del consejo genético?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	Sí	67	62,0	62,0	62,0
	No	41	38,0	38,0	100,0
	Total	108	100,0	100,0	

### 6.1.2 Variables relacionadas con la formación y el interés

El 18,5% afirmaba haber recibido formación específica en enfermedades raras, en su mayoría proporcionada en algunas asignaturas de la carrera de medicina (78.9%). (**Tablas 6.21 y 6.22**).

Tabla 6.21: ¿Has recibido formación en enfermedades raras?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido No	88	81,5	81,5	81,5
Si	20	18,5	18,5	100,0
Total	108	100,0	100,0	

Tabla 6.22: ¿de qué tipo?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido Asignaturas de la carrera	15	13,9	78,9	78,9
Cursos impartidos por la universidad	3	2,8	15,8	94,7
Charlas en la universidad	1	,9	5,3	100,0
Total	19	17,6	100,0	
Perdidos Sistema	89	82,4		
Total	108	100,0		

Al analizar el interés por las enfermedades raras el 88% manifestaban estar interesados (**tabla 6.23**), principalmente por ser enfermedades poco conocidas y en las que se debería formar a los estudiantes, como futuros médicos (61.1%) (**tabla 6.24**).

Tabla 6.23: ¿te interesan las enfermedades raras?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido Sí	95	88,0	88,0	88,0
No	13	12,0	12,0	100,0
Total	108	100,0	100,0	

Tabla 6.24: ¿por qué?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	son enfermedades poco conocidas y nosotros como médicos deberíamos tener información sobre ellas	58	53,7	61,1	61,1
	Me parecen interesantes	15	13,9	15,8	76,8
	Normalización, integración	8	7,4	8,4	85,3
	No me llaman la atención	4	3,7	4,2	89,5
	Son un camino a la medicina personalizada	4	3,7	4,2	93,7
	padezco una enfermedad rara	3	2,8	3,2	96,8
	Considero que hay que profundizar en ellas después de la carrera, en relación a tu especialidad	1	,9	1,1	97,9
	Es importante buscar la cura para todo	1	,9	1,1	98,9
	son complejas y solo afectan a una minoría	1	,9	1,1	100,0
	Total	95	88,0	100,0	
Perdidos	Sistema	13	12,0		
Total		108	100,0		

### 6.1.3 Variables relacionadas con la opinión

El 97,2% de los alumnos valoraba las asociaciones de pacientes como algo útil, principalmente porque ayudan a que éstos conozcan mejor su enfermedad y compartan información con personas que están pasando por su mismo proceso, lo que les proporciona apoyo tanto al paciente como a sus familiares y mejora su calidad de vida (78,2%). Los estudiantes también opinan que estas asociaciones pueden ayudar a dar visibilidad a estas enfermedades, concienciar a la opinión pública y captar financiación (21,8%) (figura 6.9).

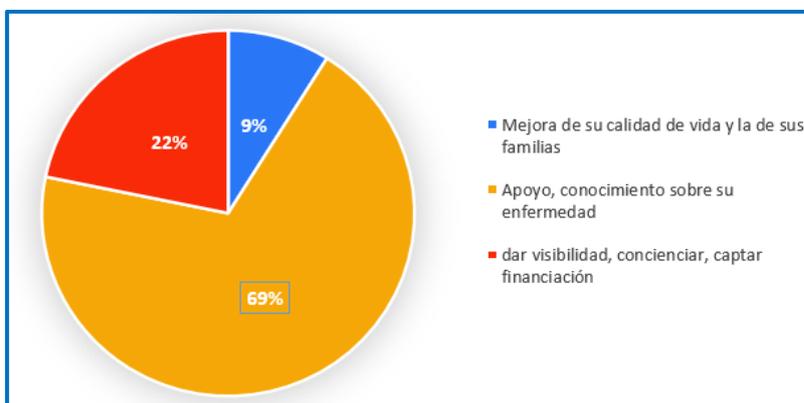


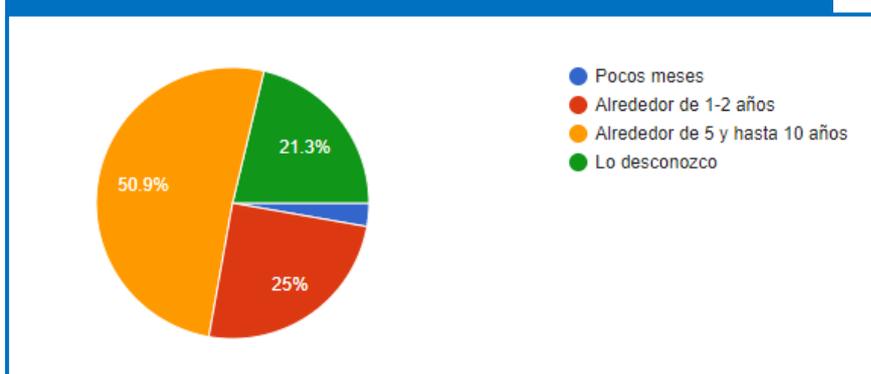
Figura 6.9: ¿por qué consideras útiles las asociaciones de pacientes?

El 99,1% piensa que el diagnóstico de las ER es lento (**tabla 6.25**), estimando principalmente el tiempo entre 5-10 años (55,9%) (**figura 6.10**)

Tabla 6.25: ¿piensas que el diagnóstico de ER es rápido?

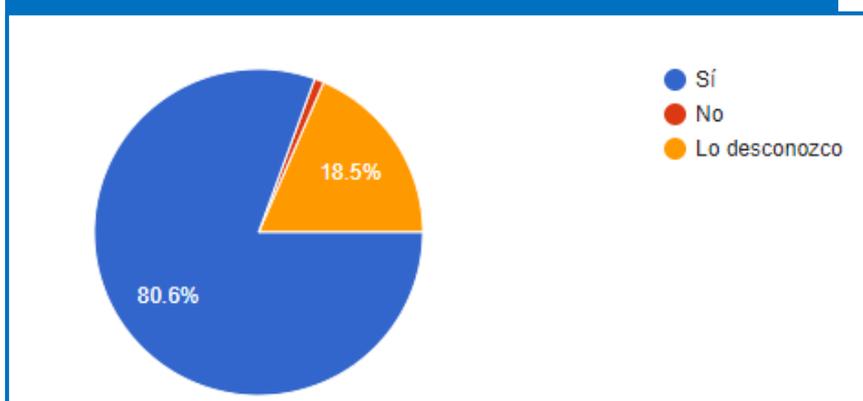
	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido No	107	99,1	99,1	99,1
Sí	1	,9	,9	100,0
Total	108	100,0	100,0	

Figura 6.10: ¿cuánto dirías que es el tiempo de retraso diagnóstico?



El 80,6% opinaba que la expresividad clínica compleja de las ER es un problema relevante, mientras que el 18,5% desconocen si lo es o no (**figura 6.11**).

Figura 6.11: ¿la expresividad clínica de las ER es un problema relevante?



En cuanto a las prestaciones socioeconómicas que se destinan a las ER, un 66,7% piensa que no son adecuadas (**tabla 6.26**), principalmente porque no hay presupuesto suficiente para las ayudas que necesitarían los pacientes con ER y sus familias (50,7%) (**figura 6.12**).

Tabla 6.26: ¿las prestaciones socioeconómicas destinadas a ER son adecuadas?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido No	72	66,7	66,7	66,7
Lo desconozco	32	29,6	29,6	96,3
Sí	4	3,7	3,7	100,0
Total	108	100,0	100,0	

Figura 6.12: ¿por qué?



Con respecto a la existencia de fuentes fiables sobre enfermedades raras, el 55,6 % de los alumnos opina afirmativamente (**tabla 6.27**).

Tabla 6.27: ¿piensas que hay fuentes fiables sobre ER?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido Sí	60	55,6	55,6	55,6
Lo desconozco	35	32,4	32,4	88,0
No	13	12,0	12,0	100,0
Total	108	100,0	100,0	

En cuanto a la información sobre ER en la sociedad en general, el 92,6% opinaba que hay carencia de ésta (**tabla 6.28**) y que habría que mejorarla, proponiendo principalmente campañas de visibilidad sobre todo en redes sociales (68,6%) (**tabla 6.29**).

Tabla 6.28: ¿piensas que hace falta más información a la sociedad sobre ER?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido Sí	100	92,6	92,6	92,6
No	8	7,4	7,4	100,0
Total	108	100,0	100,0	

Tabla 6.29: ¿de qué tipo?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	Campañas de visibilidad en redes sociales y medios	59	54,6	68,6	68,6
	Charlas formativas en colegios e institutos	23	21,3	26,7	95,3
	Fomentando la educación para la salud desde atención primaria	4	3,7	4,7	100,0
	Total	86	79,6	100,0	
Perdidos	Sistema	22	20,4		
Total		108	100		

Respecto a la información sobre ER durante la carrera de medicina, el 91,7% opina que es necesario incrementarla (**tabla 6.30**), proponiendo principalmente formación práctica (38,5%) e incluir temario en las asignaturas de la carrera (29,5%) (**tabla 6.31**).

Tabla 6.30: ¿hace falta más formación sobre ER durante la carrera de medicina?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	Sí	99	91,7	91,7	91,7
	No	9	8,3	8,3	100,0
	Total	108	100,0	100,0	

Tabla 6.31: ¿de qué tipo?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	Formación práctica	30	27,8	38,5	38,5
	Temas concretos en cada asignatura	23	21,3	29,5	67,9
	Charlas formativas con profesionales y pacientes	17	15,7	21,8	89,7
	Asignatura dedicada a las ER	7	6,5	9,0	98,7
	Considero que hay que profundizar en ellas después de la carrera, en relación a tu especialidad	1	,9	1,3	100,0
	Total	78	72,2	100,0	
Perdidos	Sistema	30	27,8		
Total		108	100,0		

Por último a la pregunta sobre qué te gustaría añadir, solo hay una persona que contesta que convendría añadir un recordatorio en sexto de medicina de portales de información sobre enfermedades raras; y otra que añade que es muy importante investigar a fondo estas enfermedades (**tabla 6.32**).

Tabla 6.32: ¿hay algo más que te gustaría añadir en relación con las enfermedades raras o a su estudio durante el grado en medicina?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	recordatorio en sexto de Medicina de páginas a que acudir en caso de necesitar información	1	,9	50,0	50,0
	Es muy importante investigar más sobre estas enfermedades	1	,9	50,0	100,0
	Total	2	1,9	100,0	
Perdidos	Sistema	106	98,1		
Total		108	100,0		

## 6.2 RESULTADOS DE LOS ALUMNOS DE SEXTO CURSO

Analizando únicamente las respuestas a la encuesta de los alumnos pertenecientes a sexto curso (n=47, 43.5%), se obtienen los siguientes resultados:

### 6.2.1 Variables relacionadas con los conocimientos

Prácticamente la totalidad de alumnos de sexto curso había oído hablar de las enfermedades raras (97,9%) (**Tabla 6.33**), nombrando principalmente la ELA (9,1%) (**Tabla 6.34**)

Tabla 6.33: ¿has oído hablar de las enfermedades raras?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	Si	46	97,9	97,9	97,9
	no	1	2,1	2,1	100,0
	Total	47	100,0	100,0	

**Tabla 6.34: Nombra alguna enfermedad rara**

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido ELA	4	8,5	9,1	9,1
Fenilcetonuria	3	6,4	6,8	15,9
Osteogénesis imperfecta	3	6,4	6,8	22,7
Progeria	2	4,3	4,5	27,3
Sd Marfan	2	4,3	4,5	31,8
Sd X Frágil	2	4,3	4,5	36,4
Prader-Willi	2	4,3	4,5	40,9
Beçhet	1	2,1	2,3	43,2
Enf. Castleman	1	2,1	2,3	45,5
Acromegalia	1	2,1	2,3	47,7
Albinismo	1	2,1	2,3	50,0
Sd. Williams	1	2,1	2,3	52,3
Ataxia de Friederich	1	2,1	2,3	54,5
Fibrosis Quística	1	2,1	2,3	56,8
Ehler Danlos	1	2,1	2,3	59,1
Sd.Aicardi	1	2,1	2,3	61,4
Sd. Alport	1	2,1	2,3	63,6
Sd.Rett	1	2,1	2,3	65,9
Sd. Phelan-McDermid	1	2,1	2,3	68,2
Síndrome de Gilles-Tourette	1	2,1	2,3	70,5
síndrome poliglandular autoinmune tipo 1	1	2,1	2,3	72,7
Síndrome de Dravet	1	2,1	2,3	75,0
Wolff-hirschhorn	1	2,1	2,3	77,3
Síndrome de disfunción mitocondrial	1	2,1	2,3	79,5
Neurofibromatosis	1	2,1	2,3	81,8
Sd de odine	1	2,1	2,3	84,1
Encefalitis de Rasmussen	1	2,1	2,3	86,4
púrpura de Schönlein-Henoch	1	2,1	2,3	88,6
Tako Tsubo	1	2,1	2,3	90,9
Distrofia miotónica de Steiner	1	2,1	2,3	93,2
Síndrome de brugada	1	2,1	2,3	95,5
Aceruloplasminemia	1	2,1	2,3	97,7
Enf. Niño de cristal	1	2,1	2,3	100,0
Total	44	93,6	100,0	

De los estudiantes de sexto curso encuestados, 13 (27,7%) conocían a alguien con un diagnosticado de una enfermedad rara, estando entre ellas la osteogénesis imperfecta (11,1%), la ataxia de Friederich (11,1%), la fibrosis quística (11,1%) (Tablas 6.35 y 6.36)

Tabla 6.35 : ¿conoces a alguien diagnosticado de una ER?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido No	34	72,3	72,3	72,3
Si	13	27,7	27,7	100,0
Total	47	100,0	100,0	

Tabla 6.36 : ¿de cuál?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido Osteogénesis imperfecta	1	2,1	11,1	11,1
Ataxia de Friederich	1	2,1	11,1	22,2
Fibrosis Quística	1	2,1	11,1	33,3
Sd.Rett	1	2,1	11,1	44,4
síndrome de Kallman	1	2,1	11,1	55,6
Wolff-hirschhorn	1	2,1	11,1	66,7
Mielofibrosis idiopática	1	2,1	11,1	77,8
Sd.Noonan	1	2,1	11,1	88,9
Enfermedad de Gilbert	1	2,1	11,1	100,0
Total	9	19,1	100,0	
Perdidos Sistema	38	80,9		
Total	47	100,0		

El 10.6% afirmó conocer la prevalencia que define las enfermedades raras según la Unión Europea (**Tabla 6.37**), marcando correctamente 5/10.000 habitantes el 44.7% (**figura 6.13**). Para el 70.2% la prevalencia para definir una ER no es igual en todos los países (**tabla 6.38**).

Tabla 6. 37: ¿Sabes qué prevalencia estableció la UE para definir una ER?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido No	42	89,4	89,4	89,4
Si	5	10,6	10,6	100,0
Total	47	100,0	100,0	

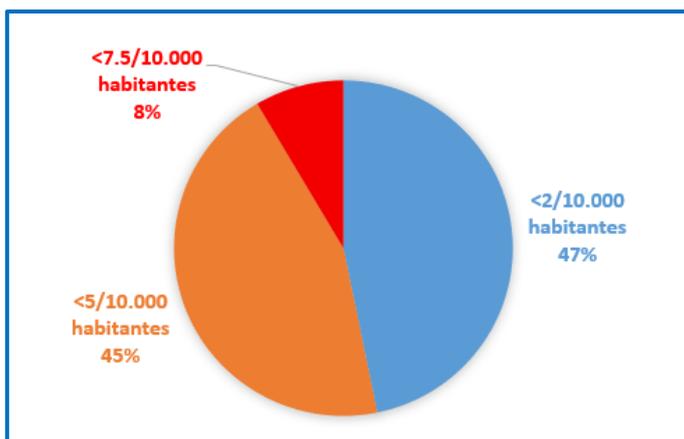


Figura 6.13 : ¿Qué prevalencia te parece la más adecuada?

Tabla 6.38 : ¿Piensas que la prevalencia para definir una ER es igual en todos los países?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido No	33	70,2	70,2	70,2
Lo desconozco	9	19,1	19,1	89,4
Sí	5	10,6	10,6	100,0
Total	47	100,0	100,0	

Respecto a la etiología de las ER, la gran mayoría (87,2%) coincide en que es principalmente genética y un 2,1% piensa que las causas genéticas y hereditarias tienen el mismo peso (**Tabla 6.39**). En cuanto a la edad de diagnóstico, el 83,0% tienen claro que principalmente se da en la infancia, mientras que un 10,6% opina que se diagnostican por igual en la infancia y la edad adulta (**tabla 6.40**).

Tabla 6.39: Etiología de las ER

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido genética	41	87,2	87,2	87,2
Lo desconozco	5	10,6	10,6	97,9
Ambas por igual	1	2,1	2,1	100,0
Total	47	100,0	100,0	

Tabla 6.40: ¿Cuándo se diagnostican mayoritariamente las ER?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido Infancia	39	83,0	83,0	83,0
Ambas por igual	5	10,6	10,6	93,6
Lo desconozco	3	6,4	6,4	100,0
Total	47	100,0	100,0	

El 21,3% refería conocer el día mundial de las enfermedades raras, marcando el 28 de febrero el 82.6%.

El porcentaje de alumnos que afirmaba conocer qué es un medicamento huérfano era del 51,1% (**Tabla 41**), definiéndolo principalmente como aquel que es poco desarrollado por las empresas farmacéuticas por motivos económicos, ya que va dirigido a una minoría (58%) (**Figura 6.14**)

Tabla 6.41: ¿sabes qué es un medicamento huérfano?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido Sí	24	51,1	51,1	51,1
No	23	48,9	48,9	100,0
Total	47	100,0	100,0	

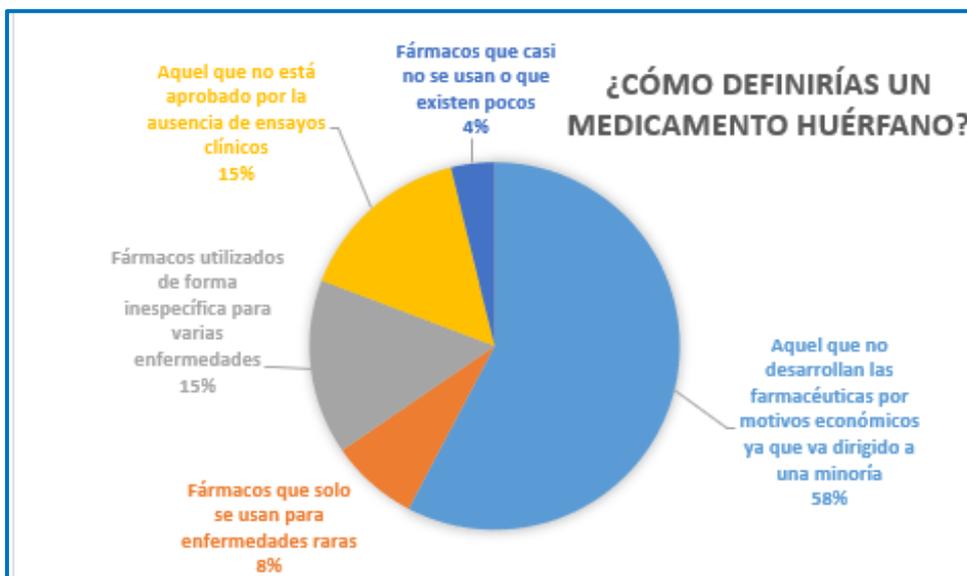


Figura 6.14

El 38,3% de los estudiantes desconocen a qué tipo de necesidades responden los medicamentos huérfanos y solo el 17,0% contestaron que responden a necesidades de salud pública. (Tabla 6.42)

Tabla 6.42: ¿A qué tipo de necesidades responde un medicamento huérfano?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido Lo desconozco	18	38,3	38,3	38,3
Económicas	15	31,9	31,9	70,2
De salud pública	8	17,0	17,0	87,2
De salud social	6	12,8	12,8	100,0
Total	47	100,0	100,0	

El 54,6 % de los estudiantes desconocía a qué tipo de enfermedades están destinado estos medicamentos y únicamente un 16,7% respondieron que están destinados a enfermedades raras o que produzcan incapacidades. **Tabla 6.43**

Tabla 6.43: Los medicamentos huérfanos van destinados a:

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido Lo desconozco	20	42,6	42,6	42,6
Cualquier enfermedad rara	14	29,8	29,8	72,3
Solo a enfermedades raras graves o que produzcan incapacidades	13	27,7	27,7	100,0
Total	47	100,0	100,0	

Respecto a la garantía de abastecimiento y dispensación de medicamentos huérfanos, el 32,4% de los estudiantes respondieron correctamente que procede de la Ley 29/2006 de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios, mientras que el 63% desconocen este hecho. **(Figura 6.15).**

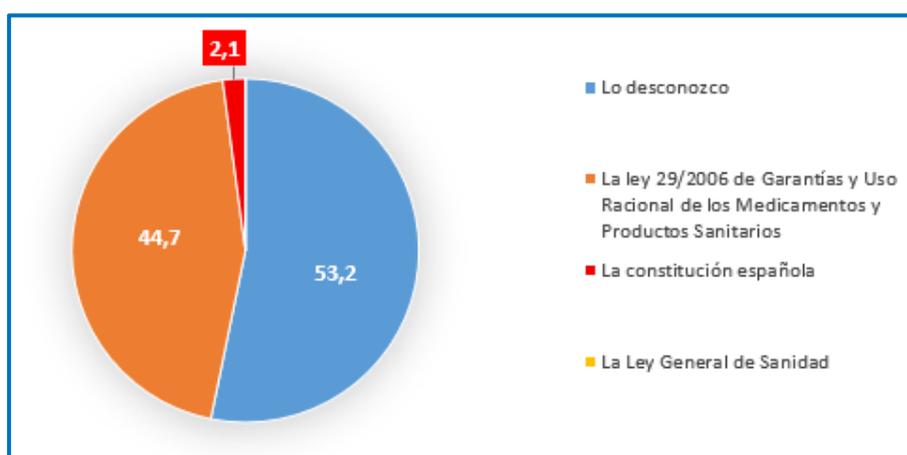


Figura 6.15: ¿Quién garantiza el abastecimiento y dispensación de medicamentos huérfanos?

Mayoritariamente los estudiantes (70%) tienen claro que las enfermedades raras se diagnostican principalmente en el hospital; sin embargo, dudan más en el lugar donde transcurre la fase de enfermedad crónica y un 46,8% responde correctamente que transcurre principalmente en atención primaria. (tabla 6.44 y 6.45).

Tabla 6.44: Las ER se diagnostican principalmente en:

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido Hospital	33	70,2	70,2	70,2
Lo desconozco	9	19,1	19,1	89,4
Atención Primaria	3	6,4	6,4	95,7
Ambas por igual	2	4,3	4,3	100,0
Total	47	100,0	100,0	

Tabla 6.45: La fase de enfermedad crónica en ER transcurre principalmente en:

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido Atención Primaria	22	46,8	46,8	46,8
Hospital	15	31,9	31,9	78,7
Lo desconozco	7	14,9	14,9	93,6
Ambas por igual	3	6,4	6,4	100,0
Total	47	100,0	100,0	

Con respecto a los portales de información sobre enfermedades raras, el 87,2% conoce alguno (Tabla 6.46), principalmente ORPHANET (97,6%), seguido por SIERE (2,4%). (Tabla 6.47)

Tabla 6.46: ¿Conoces algún portal de información sobre ER?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido Sí	41	87,2	87,2	87,2
No	6	12,8	12,8	100,0
Total	47	100,0	100,0	

Tabla 6.47: ¿Cuál?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido ORPHANET	40	85,1	97,6	97,6
SIERE	1	2,1	2,4	100,0
Total	41	87,2	100,0	
Perdidos Sistema	6	12,8		
Total	47	100,0		

Respecto al Instituto de investigación en enfermedades raras (IIER), el 48,9% habían oído hablar de él (**Tabla 6.48**), pero solo el 27,7% saben que se localiza en Madrid (**Tabla 6.49**), y también un 27,7% saben que pertenece al Instituto de Salud Carlos III (**Tabla 6.50**).

Tabla 6.48: ¿Has oído hablar del IIER?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	No	24	51,1	51,1	51,1
	Sí	23	48,9	48,9	100,0
	Total	47	100,0	100,0	

Tabla 6.49: ¿En qué ciudad se localiza el IIER?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	Lo desconozco	32	68,1	68,1	68,1
	Madrid	13	27,7	27,7	95,7
	Barcelona	2	4,3	4,3	100,0
	Total	47	100,0	100,0	

Tabla 6.50: ¿A qué estructura pertenece el IIER?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	Lo desconozco	18	38,3	38,3	38,3
	Instituto de Salud Carlos III	13	27,7	27,7	66,0
	Sociedad Española de Salud Pública y Administración Sanitaria (SESPAS)	9	19,1	19,1	85,1
	Ministerio de Sanidad	7	14,9	14,9	100,0
	Total	47	100,0	100,0	

En cuanto al Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) solo el 12,8% de los estudiantes habían oído hablar de él (**Tabla 6.51**), y tan solo un 6,4% conocían que se localiza en Burgos (**Tabla 6.52**).

Tabla 6.51: ¿Has oído hablar de CREER?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	No	41	87,2	87,2	87,2
	Sí	6	12,8	12,8	100,0
	Total	47	100,0	100,0	

Tabla 6.52: ¿En qué ciudad se localiza CREER?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	lo desconozco	39	83,0	83,0	83,0
	Madrid	4	8,5	8,5	91,5
	Burgos	3	6,4	6,4	97,9
	Barcelona	1	2,1	2,1	100,0
	Total	47	100,0	100,0	

El 97,9% de los estudiantes no conocen el registro de pacientes de enfermedades raras del Instituto de Salud Carlos III e igualmente el 97,9% de ellos nunca han oído hablar del Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER). **(Tabla 6.53 y 6.54).**

Tabla 6.53: ¿Conoces el registro de pacientes de ER del ISCIII?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	No	46	97,9	97,9	97,9
	Sí	1	2,1	2,1	100,0
	Total	47	100,0	100,0	

Tabla 6.54: ¿Conoces el BioNER?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	No	46	97,9	97,9	97,9
	Sí	1	2,1	2,1	100,0
	Total	47	100,0	100,0	

Con respecto a las asociaciones de pacientes con enfermedades raras únicamente el 14,9% conocía alguna asociación pero el 42,6 afirmaba haber oído hablar de FEDER. **(Tablas 6.55 y 6.56)**

Tabla 6.55: ¿Conoces alguna asociación de pacientes con ER?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	No	40	85,1	85,1	85,1
	Sí	7	14,9	14,9	100,0
	Total	47	100,0	100,0	

Tabla 6.56: ¿Has oído hablar de FEDER?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	No	27	57,4	57,4	57,4
	Sí	20	42,6	42,6	100,0
	Total	47	100,0	100,0	

Solo el 4,3% de los estudiantes dice no saber lo que es el consejo genético. Del 95,7% que sí ha oído hablar de él, el 93,2% lo definen correctamente, mientras que solo un 7% restante no sabrían definirlo. **(Tabla 6.57)**

Tabla 6.57: ¿Has oído hablar del consejo genético?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	Sí	45	95,7	95,7	95,7
	No	2	4,3	4,3	100,0
	Total	47	100,0	100,0	

## 6.2.2 Variables relacionadas con la formación y el interés

El 25,5% afirmaba haber recibido formación específica en enfermedades raras, en su mayoría proporcionada en algunas asignaturas de la carrera de medicina (90.9%). **Tablas 6.58 y 6.59.**

Tabla 6.58: ¿Has recibido formación específica en ER?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	No	35	74,5	74,5	74,5
	Si	12	25,5	25,5	100,0
	Total	47	100,0	100,0	

Tabla 6.59: ¿De qué tipo?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	Asignaturas de la carrera	10	21,3	90,9	90,9
	Cursos impartidos por la universidad	1	2,1	9,1	100,0
	Total	11	23,4	100,0	
Perdidos	Sistema	36	76,6		
Total		47	100,0		

Al analizar el interés por las enfermedades raras el 87,2% manifestaban estar interesados, principalmente por ser enfermedades poco conocidas y en las que se debería formar a los estudiantes, como futuros médicos (60.5%). (Tabla 6.60 y 6.61).

**Tabla 6.60: ¿Te interesan las ER?**

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido Sí	41	87,2	87,2	87,2
No	6	12,8	12,8	100,0
Total	47	100,0	100,0	

**Tabla 6.61: ¿Por qué?**

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido son enfermedades poco conocidas y nosotros como médicos deberíamos tener información sobre ellas	26	55,3	60,5	60,5
Me parecen interesantes	6	12,8	14,0	74,4
Normalización, integración	4	8,5	9,3	83,7
No me llaman la atención	3	6,4	7,0	90,7
Son un camino a la medicina personalizada	3	6,4	7,0	97,7
Considero que hay que profundizar en ellas después de la carrera, en relación a tu especialidad	1	2,1	2,3	100,0
Total	43	91,5	100,0	
Perdidos Sistema	4	8,5		
Total	47	100,0		

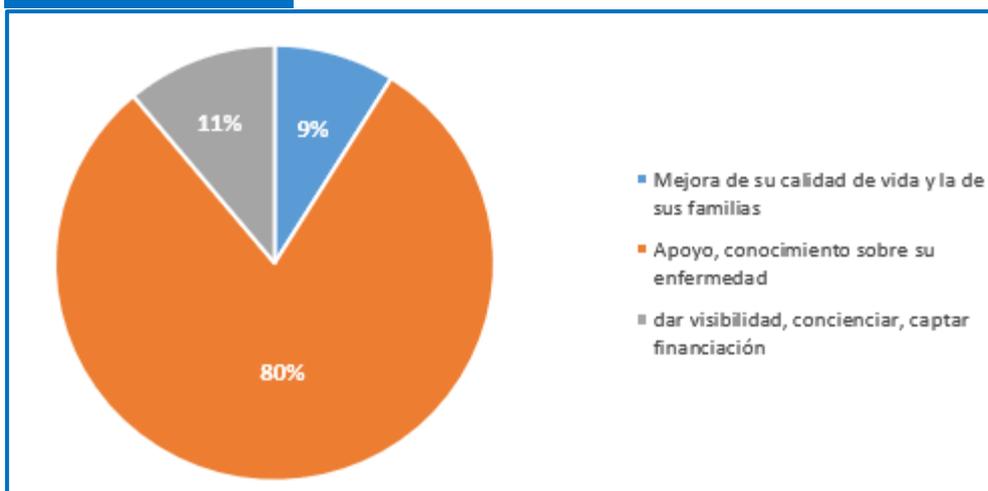
### 6.2.2 Variables relacionadas con la opinión

La totalidad (100%) de los alumnos valoraba las asociaciones de pacientes como algo útil, principalmente porque ayudan a que éstos conozcan mejor su enfermedad y compartan información con personas que están pasando por su mismo proceso, lo que les proporciona apoyo tanto al paciente como a sus familiares y mejora su calidad de vida (78,2%). Los estudiantes también opinan que estas asociaciones pueden ayudar a dar visibilidad a estas enfermedades, concienciar a la opinión pública y captar financiación (21,8%). (Tabla 6.62 y figura 6.16).

**Tabla 6.62: ¿Piensas que las asociaciones de pacientes son útiles?**

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido Sí	47	100,0	100,0	100,0

Figura 6.16: ¿Por qué?



El 100% de los encuestados de 6º curso, creen que el diagnóstico de las ER no es rápido, estimando principalmente el tiempo entre 5-10 años (55,3%) (Tablas 6.63 y 6.64).

Tabla 6.63: ¿Piensas que el diagnóstico de las ER es rápido?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	No	47	100,0	100,0	100,0

Tabla 6.64: ¿Cuánto dirías que es el tiempo de retraso diagnóstico?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	Alrededor de 5 y hasta 10 años	26	55,3	55,3	55,3
	Alrededor de 1-2 años	15	31,9	31,9	87,2
	lo desconozco	6	12,8	12,8	100,0
	Total	47	100,0	100,0	

El 80,9% opinaba que la expresividad clínica compleja de las ER es un problema relevante, mientras que el 17,0% desconocen si lo es o no. (Tabla 6.65).

Tabla 6.65: ¿Piensas que la expresividad clínica compleja de las ER es un problema relevante?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	Sí	38	80,9	80,9	80,9
	Lo desconozco	8	17,0	17,0	97,9
	No	1	2,1	2,1	100,0
	Total	47	100,0	100,0	

En cuanto a las prestaciones socioeconómicas que se destinan a las ER, un 74,5% piensa que no son adecuadas, principalmente porque no hay presupuesto suficiente para las ayudas que necesitarían los pacientes con ER y sus familias (50.7%) (Tabla 6.66 y figura 6.17).

Tabla 6.66: ¿Piensas que las prestaciones socioeconómicas son adecuadas?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	No	35	74,5	74,5	74,5
	Lo desconozco	9	19,1	19,1	93,6
	Sí	3	6,4	6,4	100,0
	Total	47	100,0	100,0	

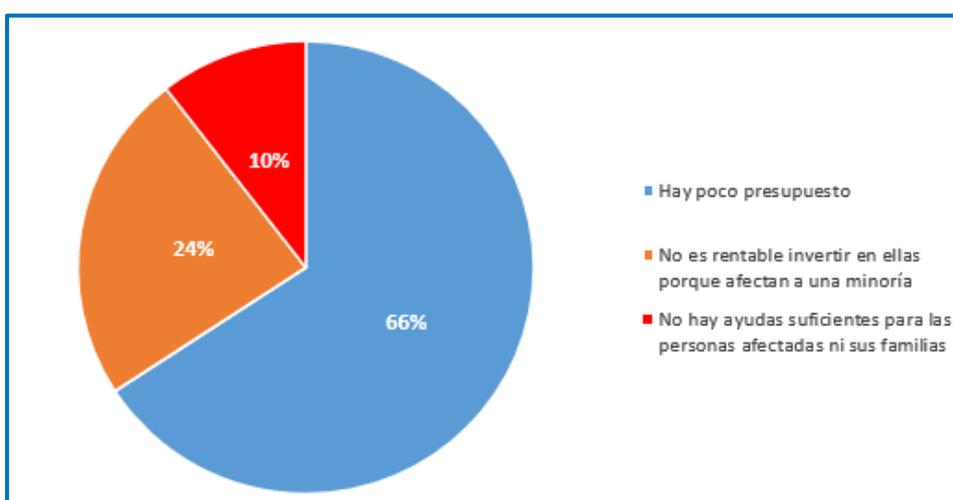


Figura 6.17: ¿Por qué?

Con respecto a la existencia de fuentes fiables sobre enfermedades raras, el 57,4 % de los alumnos opina afirmativamente. (Tabla 6.67)

Tabla 6.67: ¿Piensas que hay fuentes fiables sobre ER?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	Sí	27	57,4	57,4	57,4
	Lo desconozco	13	27,7	27,7	85,1
	No	7	14,9	14,9	100,0
	Total	47	100,0	100,0	

En cuanto a la información sobre ER en la sociedad en general, el 93,6% opinaba que hay carencia de ésta y que habría que mejorarla, proponiendo principalmente campañas de visibilidad sobre todo en redes sociales (71,8%) (Tablas 6.68 y 6.69)

Tabla 6.68: ¿Piensas que hace falta más información a la sociedad sobre ER?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido Sí	44	93,6	93,6	93,6
No	3	6,4	6,4	100,0
Total	47	100,0	100,0	

Tabla 6.69: ¿Cómo mejorarías la información a la sociedad sobre ER?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Campañas de visibilidad en redes sociales y medios	28	59,5	71,8	71,8
Charlas formativas en colegios e institutos	8	17,0	20,5	92,3
Fomentando la educación para la salud desde atención primaria	3	6,1	7,7	100,0
Total	39	82,6	100,0	
Perdidos Sistema	8	17,4		
Total	47	100		

Respecto a la información sobre ER durante la carrera de medicina, el 89,4% opina que es necesario incrementarla, proponiendo principalmente formación práctica (30,8%), incluir temario en las asignaturas de la carrera (30,8%) e impartir charlas formativas con profesionales y pacientes (30,8%) (**Tablas 6.70 y 6.71**).

Tabla 6.70: ¿Piensas que hace falta más formación sobre ER durante la carrera de medicina?

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido Sí	42	89,4	89,4	89,4
No	5	10,6	10,6	100,0
Total	47	100,0	100,0	

Tabla 6.71: ¿De qué tipo?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	Formación práctica	12	25,5	30,8	30,8
	Temas concretos en cada asignatura	12	25,5	30,8	61,5
	Charlas formativas con profesionales y pacientes	12	25,5	30,8	92,3
	Asignatura dedicada a las ER	3	6,4	7,7	100,0
	Total	39	83,0	100,0	
Perdidos	Sistema	8	17,0		
Total		47	100,0		

Por último a la pregunta sobre qué te gustaría añadir, es un alumno de sexto curso quien contesta que convendría añadir un recordatorio en sexto de medicina de portales de información sobre enfermedades raras. **(Tabla 6.72)**

Tabla 6.72: ¿Hay algo más que te gustaría añadir?

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válido	recordatorio en sexto de Medicina de páginas a que acudir en caso de necesitar información	1	2,1	100,0	100,0
Perdidos	Sistema	46	97,9		
Total		47	100,0		

## 7. DISCUSIÓN

Las enfermedades raras son un grupo de patologías con características comunes que afectan a una proporción reducida de sujetos. Normalmente son de carácter genético y presentan expresividad clínica compleja, lo que dificulta su prevención y su diagnóstico. Además, no cuentan, en general, con tratamientos curativos.

Los estudiantes del grado en medicina de la Universidad de Cantabria conocen algunas enfermedades raras y saben detectar que son de origen genético, pero no tienen mucha información sobre el concepto que las identifica como raras ni sobre los procesos de detección, diagnóstico, prevención y tratamiento de estas enfermedades. Tampoco conocen medios para acceder a información sobre ellas, portales de información o instituciones relacionadas con las enfermedades raras.

Durante los estudios de Grado en Medicina, en la Universidad de Cantabria, no se imparten asignaturas concretas sobre las enfermedades raras, tampoco se trata sobre ellas en charlas, prácticas o seminarios. Sí se estudian determinadas enfermedades raras en temas concretos de algunas asignaturas, como pediatría, cardiología o neurología,

pero no de forma global, como patologías raras, si no como temario de patología de estos órganos o sistemas.

Los alumnos de medicina de sexto curso consideran que la información que se les proporciona durante la carrera sobre las enfermedades raras es escasa, principalmente en cuanto a conceptos globales sobre estas enfermedades y en cuanto a aprender a buscar la información. Ya que, como futuros profesionales de la salud, es importante tener los conocimientos, pero más aún saber dónde buscarlos cuando sean necesarios.

## 8. CONCLUSIONES

- a) Existe mucho desconocimiento sobre las Enfermedades Raras entre los estudiantes de medicina de la Universidad de Cantabria.
- b) La formación que se imparte sobre las enfermedades raras en la facultad de medicina es escasa.
- c) Los alumnos de sexto curso han recibido más formación sobre enfermedades raras que los cursos inferiores, pero sigue siendo insuficiente.
- d) Existe interés sobre las enfermedades raras, considerando que son poco conocidas y que deben tener información sobre ellas y principalmente saber dónde buscarla.
- e) Los estudiantes demandan mayoritariamente incluir más formación práctica sobre enfermedades raras durante la carrera.
- f) Los estudiantes demandan más información y formación para la sociedad ya que la consideran deficiente.
- g) Existe una opinión generalizada sobre la utilidad de las asociaciones de pacientes y la falta de ayudas económicas hacía ellas.

## 9. AGRADECIMIENTOS

Me gustaría, en esta instancia, agradecer a todas las personas que han ayudado a que llegar hasta aquí sea un poco más fácil:

En primer lugar, agradecer a mi tutor, el Doctor Álvaro Pérez, el preocuparse por hacerme más sencilla la realización de este trabajo, orientarme y ayudarme cada vez que lo he necesitado. Gracias, no he podido tener mejor tutor.

Gracias, también, a mi profesor de pediatría, el Doctor Domingo González-Lamuño, por enseñarme que las enfermedades raras son mucho más que diagnósticos complejos y medicamentos huérfanos.

A mis amigas que, desde mi lado o desde la distancia, han estado siempre disponibles para unas palabras de aliento. Gracias por entenderme y apoyarme.

Finalmente, quiero agradecer a mi familia. A mis padres, por estar siempre ahí para mí, por ser mis referentes y no dejar que me rinda; y a mi hermana, por su confianza y apoyo incondicional. Gracias por creer en mí.

## 10. BIBLIOGRAFÍA

1. Pérez Martín Á, Agüeros Fernández MJ. Enfermedades Raras. 2014.
2. Ministerio de Sanidad y Política Social. Sanidad, 2009. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud [citado el 03 de Febrero de 2022]. Disponible en: <http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>
3. Vicente E, Pruneda L, Ardanaz E. Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras. Gac Sanit [Internet]. 2020 [citado el 22 de marzo de 2022];34(6):536–8. Disponible en: <https://reader.elsevier.com/reader/sd/pii/S0213911120300753?token=373E0C88B2F48CA01F594D9E220C56A202B6A9693E4EE51D1C77DF6A2FFA0D8DEB354E563B9E3495AE6948A39E0D30E5&originRegion=eu-west-1&originCreation=20220322183256>
4. López Paz JF. Aproximación a las dimensiones y factores asociados al contexto de enfermedades raras o poco frecuentes: Necesidades y expectativas de afectados, familiares y profesionales bajo una perspectiva biopsicosocial. Rev iberoam bioét [Internet]. 2021;(15):01–13. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.14422/rib.i15.y2021.006>
5. Enfermedades raras en cifras [Internet]. Enfermedades-raras.org. [citado el 3 de marzo de 2022]. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er/enfermedades-raras-en-cifras>
6. Orphanet: Sobre los medicamentos huérfanos [Internet]. Orpha.net. [citado el 22 de marzo de 2022]. Disponible en: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutOrphanDrugs.php?lng=ES](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanDrugs.php?lng=ES)
7. BOE.es - BOE-A-2007-12945 Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica [Internet]. Boe.es. [citado el 3 de mayo de 2022]. Disponible en: <https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2007-12945>
8. González de Dios J, Aleixandre-Benavent R, Valderrama-Zurián JC. Análisis bibliométrico sobre enfermedades raras en España: adecuar la metodología al objetivo de estudio. Med Clin (Barc). 2006;126:477
9. Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A, Pérez Martín A, Ramón José Ramón. Fuentes de información en enfermedades raras. JANO 2008;1679: 40-44
10. Izquierdo M, Avellaneda A. Enfermedades Raras un enfoque práctico. 1ª de. Madrid: Instituto de Salud Carlos III;2004
11. Enfermedades-raras.org. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/>

12. La voz de los Pacientes con Enfermedades Raras en Europa [Internet]. EURORDIS. [citado el 3 de mayo de 2022]. Disponible en: <https://www.eurordis.org/es/>
13. OMIM - online Mendelian Inheritance in Man [Internet]. Omim.org. [citado el 2 de mayo de 2022]. Disponible en: <https://www.omim.org/>
14. Orphanet [Internet]. Orpha.net. Disponible en: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>
15. NORD (national organization for rare disorders) [Internet]. NORD (National Organization for Rare Disorders). 2014. Disponible en: <https://rarediseases.org/>

# ANEXO: Encuesta proporcionada a los estudiantes

## Conocimiento sobre Enfermedades Raras entre los estudiantes de medicina

Con este formulario se pretende analizar el conocimiento que tenemos los estudiantes de medicina de la UC sobre las enfermedades raras (ER) y si éste aumenta en cursos superiores gracias a información recibida durante los años de carrera.

Contesta sinceramente. Si no sabes contestar a alguna pregunta obligatoria, simplemente escribe "No" o "No lo sé"

¡Gracias por tu colaboración!

1. Edad \*

---

2. Sexo \*

- Hombre
- Mujer
- Otro
- Prefiero no decirlo

3. Curso \*

- 1º
- 2º
- 3º
- 4º
- 5º
- 6º

4. Residencia \*

Urbana

Rural

5. ¿Has oído hablar de las enfermedades raras? \*

Sí

No

6. ¿Puedes nombrar alguna enfermedad rara? \*

---

7. ¿Cuántas enfermedades raras se estima que existen? \*

Alrededor de 500

Alrededor de 2.000

Alrededor de 7.000

Alrededor de 13.000

Lo desconozco

8. ¿Has recibido formación específica en enfermedades raras? \*

Sí

No

9. Si la has recibido ¿Cuál?

---

10. ¿Conoces a alguien diagnosticado de alguna ER? \*

Sí

No

11. ¿De cuál?

---

12. ¿Sabes qué prevalencia estableció la UE para definir una ER? \*

Sí

No

13. De estas prevalencias, ¿Cuál te parece más adecuada? \*

<2/10.000 habitantes

<5/10.000 habitantes

<7,5/10.000 habitantes

14. ¿Piensas que la prevalencia para considerar una ER es igual en todos los países? \*

- Sí
- No
- Lo desconozco

15. La etiología mayoritaria de las ER es: \*

- Genética
- Infecciosa
- Ambas por igual
- Lo desconozco

16. La ER se presentan principalmente en: \*

- Infancia
- Edad adulta
- Ambas por igual
- Lo desconozco

17. ¿Sabes cuál es el día de las Enfermedades Raras? \*

---

18. ¿Qué dirías que es un medicamento huérfano? \*

---

---

---

---

---

19. Dirías que un medicamento huérfano responde a necesidades... \*

- Económicas
- De salud pública
- De salud social
- Lo desconozco

20. Los medicamentos huérfanos están destinados a... \*

- Cualquier enfermedad rara
- Solo a enfermedades raras graves o que produzcan incapacidadesLo
- desconozco

21. ¿Quién garantiza el abastecimiento y dispensación de medicamentos huérfanos? \*

- La Constitución Española
- La Ley General de Sanidad
- La Ley 29/2006 de Garantías y Uso Racional de los Medicamentos y Productos Sanitarios
- Lo desconozco

22. ¿De qué año es la estrategia de las enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud? \*

- 2010
- 2011
- 2012
- 2013
- 2014
- 2015
- 2016
- 2017
- 2018
- 2019
- 2020
- Lo desconozco

23. Las ER se diagnostican principalmente en: \*

- Atención Primaria
- Hospital
- Ambas por igual
- Lo desconozco

24. La fase de enfermedad crónica en las ER transcurre principalmente en: \*

- Atención Primaria
- Hospital
- Ambas por igual
- Lo desconozco

25. ¿Conoces algún portal de información sobre enfermedades raras? \*

Sí

No

26. Indica cuál \*

*Marca todos los que consideres*

SIERE

ORPHANET

HON

CLIMB

NORD

EURORDIS

ZEBRA CARDS

No conozco ninguno

Other: \_\_\_\_\_

27. ¿Sabes qué es una fuente de información PRIMARIA en ER? \*

Sí

No

28. ¿Sabes qué es una fuente de información SECUNDARIA en ER? \*

Sí

No

29. ¿Sabes qué es una fuente de información TERCIARIA en ER? \*

Sí

No

30. ¿Has oído hablar del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)? \*

Sí

No

31. ¿Sabes en qué ciudad española se localiza el IIER? \*

---

32. ¿A qué estructura crees que pertenece el IIER? \*

Ministerio de Sanidad

Instituto de Salud Carlos III

Sociedad Española de Salud Pública y Administración Sanitaria (SESPAS)

Lo desconozco

33. ¿Conoces o has oído hablar del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)? \*

Sí

No

34. ¿Sabes en qué ciudad española se localiza el CREER? \*

---

35. ¿Conoces el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III? \*

Sí

No

36. ¿Conoces el Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER)? \*

Sí

No

37. ¿Conoces alguna asociación de pacientes con enfermedades raras? \*

Sí

No

38. En caso afirmativo, indica cual:

---

39. ¿Has oído hablar de la Federación Española De Enfermedades Raras (FEDER)? \*

Sí

No

40. ¿Pensas que las asociaciones de pacientes son útiles? \*

Sí

No

41. ¿Por qué? \*

---

---

---

---

---

42. ¿Te interesan las ER? \*

Sí

No

43. ¿Por qué? \*

---

---

---

---

---

44. ¿Has oído hablar del consejo genético? \*

Sí

No

45. ¿Qué es o cual es su función? \*

---

---

---

---

---

46. ¿Piensas que el diagnóstico de las ER es rápido? \*

Sí

No

47. ¿Cuánto dirías que es el tiempo de retraso diagnóstico? \*

Pocos meses

Alrededor de 1-2 años

Alrededor de 5 y hasta 10 añosLo

desconozco

48. ¿Piensas que la expresividad clínica compleja de las ER es un problema relevante? \*

Sí

No

Lo desconozco

49. ¿Piensas que hay fuentes fiables sobre ER? \*

Sí

No

Lo desconozco

50. ¿Piensas que las prestaciones socioeconómicas destinadas a ER son adecuadas? \*

Sí

No

Lo desconozco

51. ¿Por qué? \*

---

---

---

---

---

52. ¿Piensas que hace falta más información a la sociedad sobre enfermedades raras? \*

Sí

No

53. ¿Cómo mejorarías la información a la sociedad sobre ER? \*

---

---

---

---

---

54. ¿Piensas que hace falta más formación sobre ER durante la carrera de medicina? \*

Sí

No

55. ¿De qué tipo? \*

---

---

---

---

---

56. Por último, ¿hay algo más que te gustaría añadir en relación a las enfermedades raras o a su estudio durante el grado en medicina?

---

---

---

---

---