

Resultados del estudio "Conociendo la situación de los pacientes con enfermedad mitocondrial en España 2023."



"Conociendo la situación de los pacientes con enfermedad mitocondrial en España"



www.aepmi.org
Declarada de Utilidad Pública



9. En el caso de tener diagnóstico genético:
Texto de respuesta corta

10. En el caso de tener Diagnóstico confirmado:

- Biopsia
- Pruebas bioquímicas (sangre, orina)
- Punción lumbar
- Análisis genéticos
- Resonancia
- OTRA...

11. Síntomas /afectaciones *

- Muscular, debilidad, cansancio
- Miocardopatías
- Gastrointestinal y hepatopatías

¡Participa en la encuesta!
(te llevará menos de 10 minutos)

- Adultos con enfermedad mitocondrial o cuidadores.
- Residentes en España.

Gracias

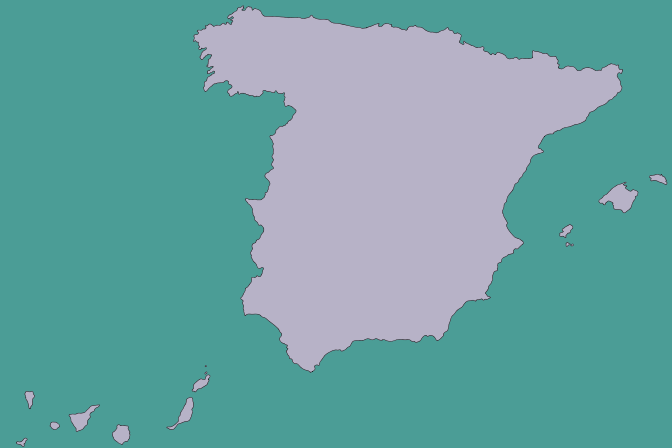


<https://forms.gle/hkbfm6414xRD7Xx8>

Si tienes dudas contacta info@aepmi.org

Objetivos

1. Tener una visión de la situación real de la situación médica y psicosocial los pacientes con enfermedad mitocondrial en España.
2. Definir las necesidades reales de las familias.



Formulario online



Del 1 de marzo al 15 de abril de 2023



133 respuestas, después de revisión
122 respuestas válidas

3 requisitos de participación:

- Residir en España.
- Ser afectado o familiar /cuidador.
- Ser mayor de edad.

RESULTADOS ESTUDIO

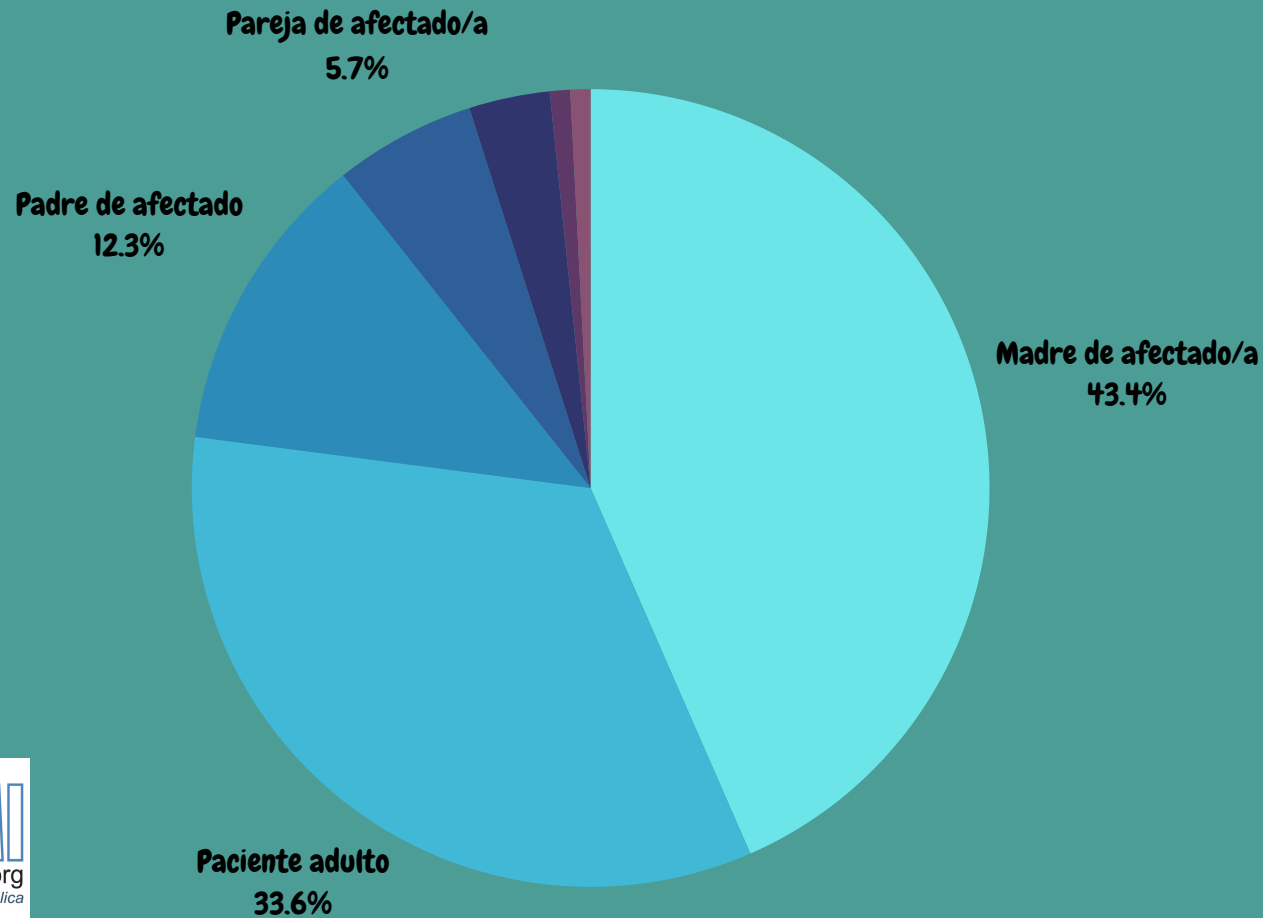
Persona con la enfermedad

63 MUJERES Y 59 HOMBRES



Persona que rellena la encuesta

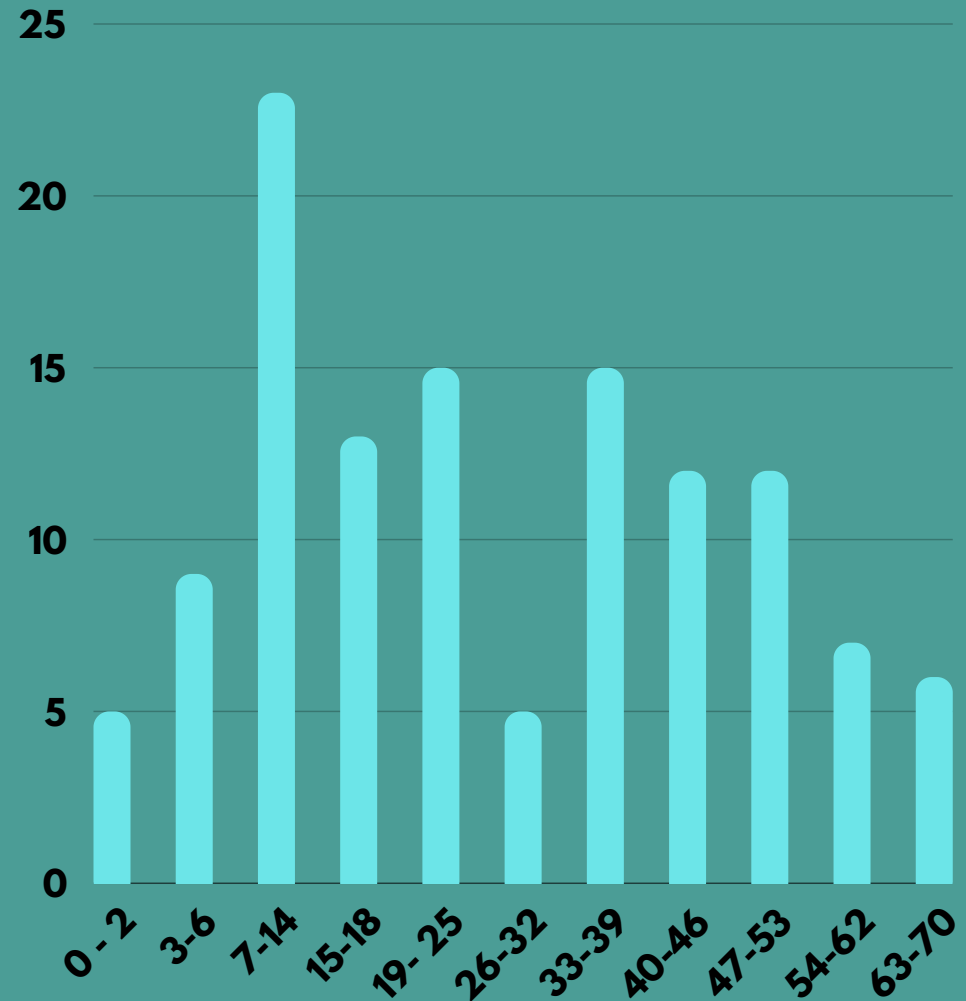
- Madre de afectado/a
- Paciente adulto
- Padre de afectado
- Pareja de afectado/a
- Hermano/a de afectado/a
- Tía de afectado
- Hijo de afectado



Edad de la persona con la enfermedad

0 a 18 años= 50 personas

19 a 70 años= 72 personas



Población zona residencia

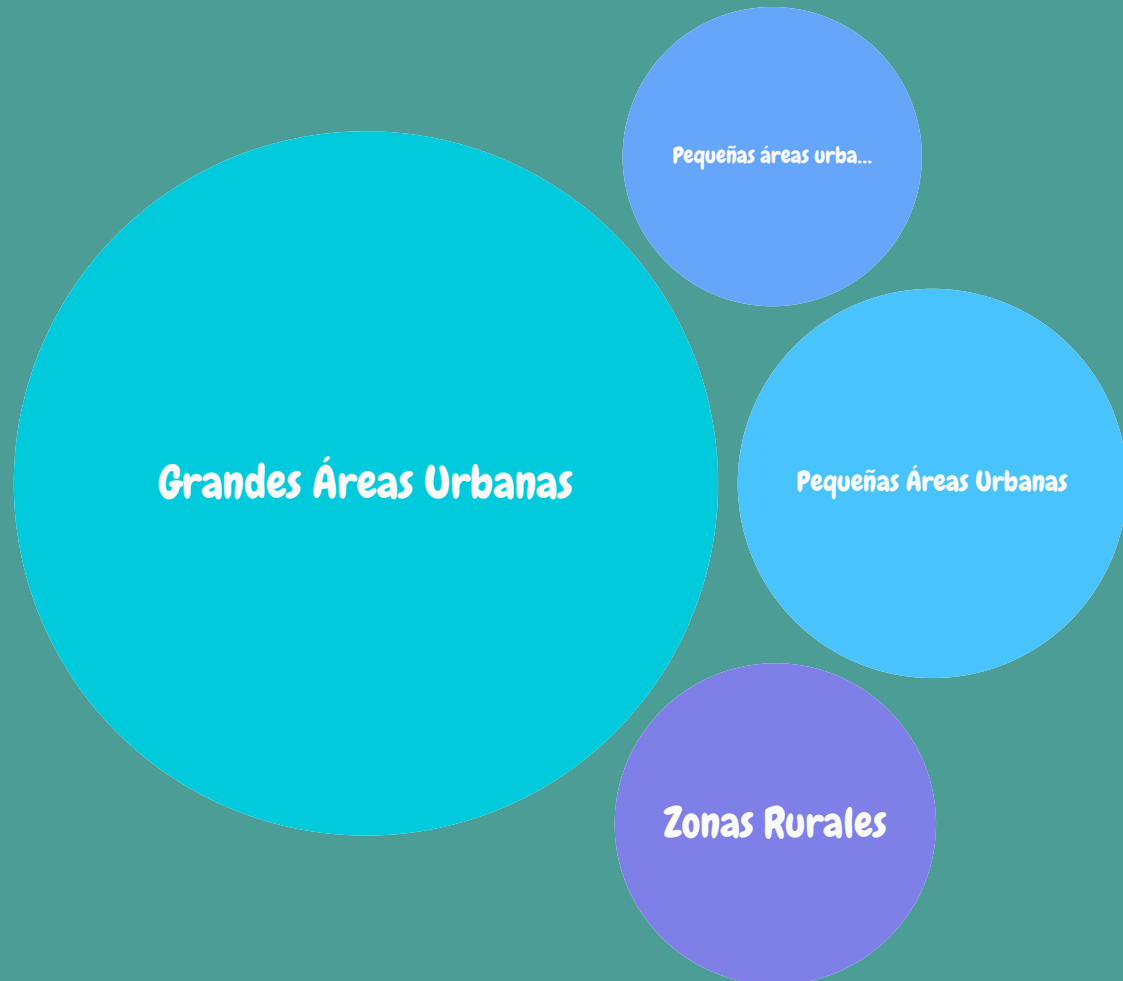
-72 afectados en Grandes Áreas Urbanas de 50.000 o más habitantes.

-22 afectados en Pequeñas Áreas Urbanas entre 20.000 y 50.000 habitantes.

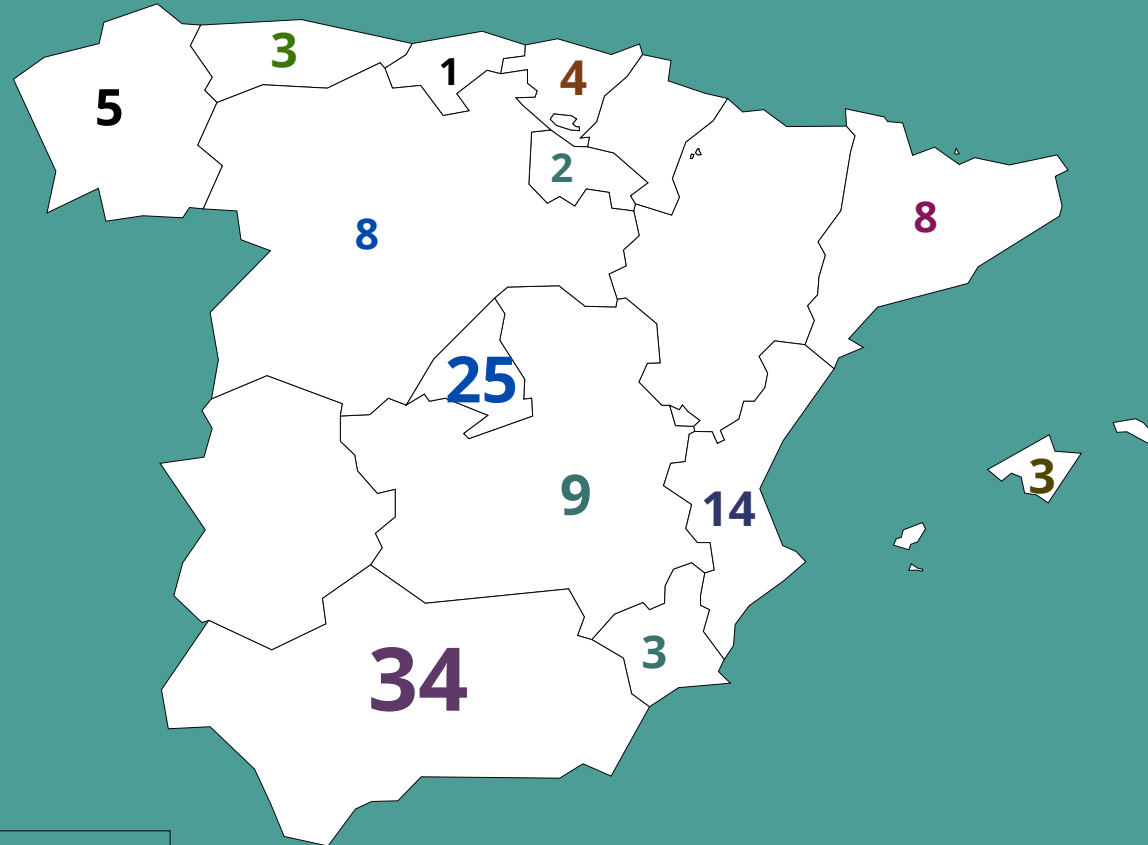
-13 afectados en algunas zonas rurales y pequeñas áreas urbanas entre 5.000 y 20.000 habitantes.

-9 afectados en Zonas Rurales entre 1.000 y 5.000 habitantes.

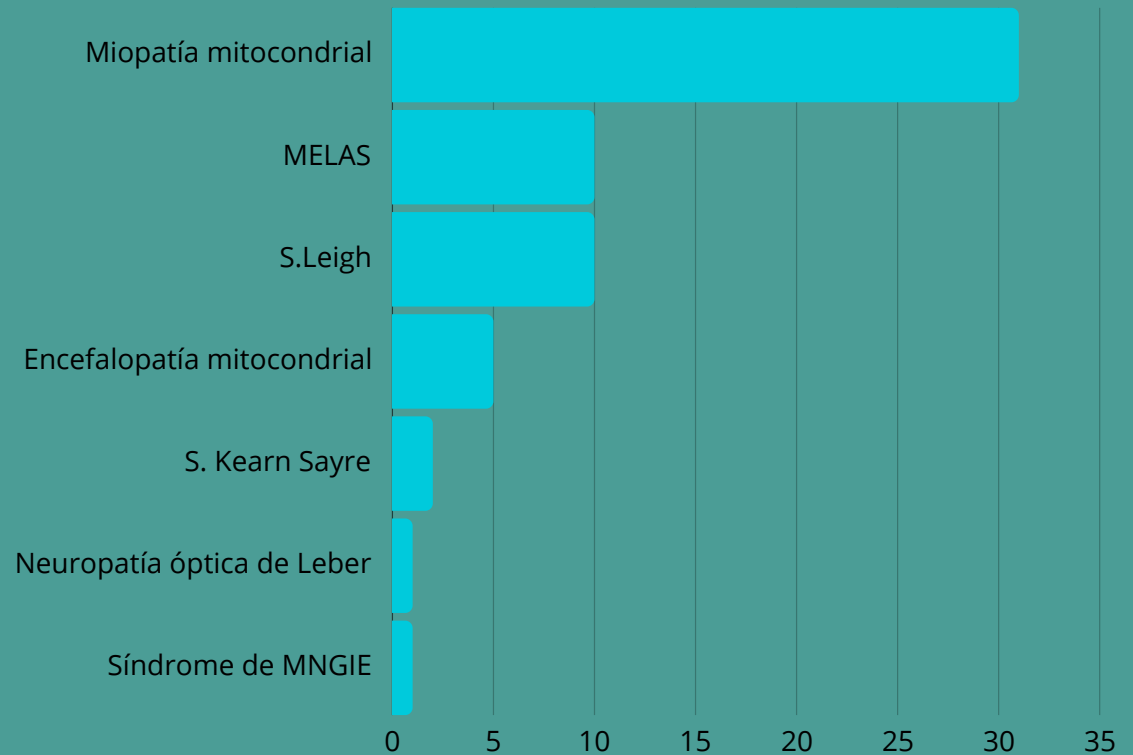
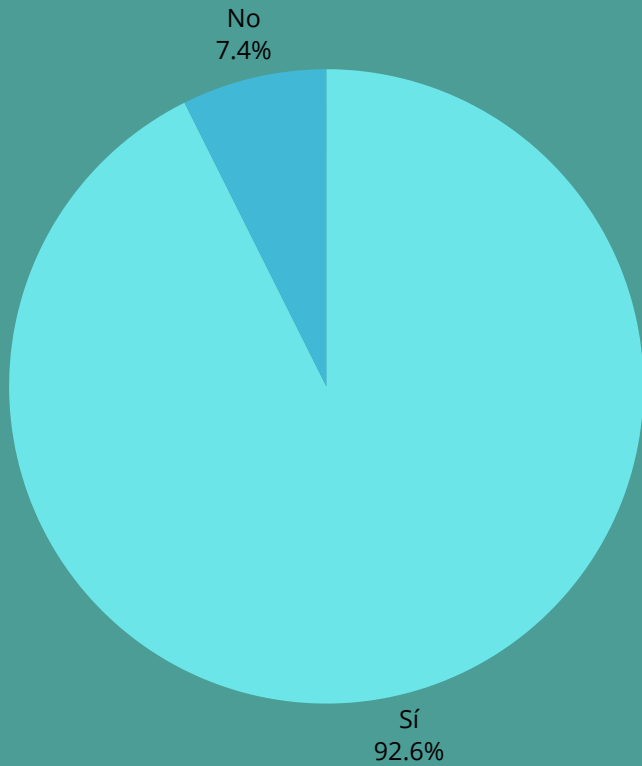
-6 afectados en zonas rurales, menos de 1.000 habitantes.



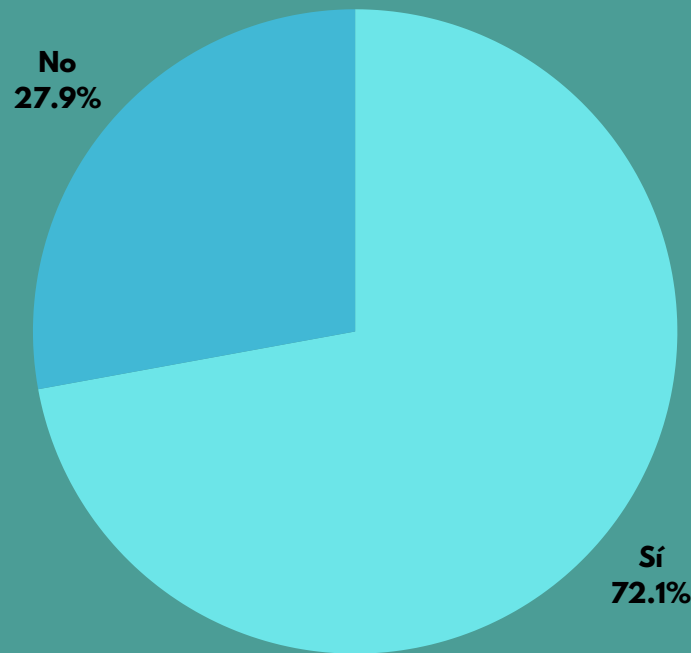
Comunidades Autónomas



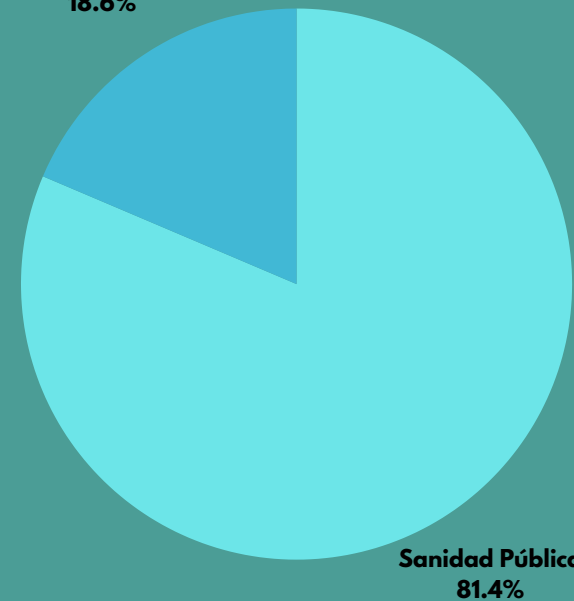
¿Tiene diagnóstico clínico?



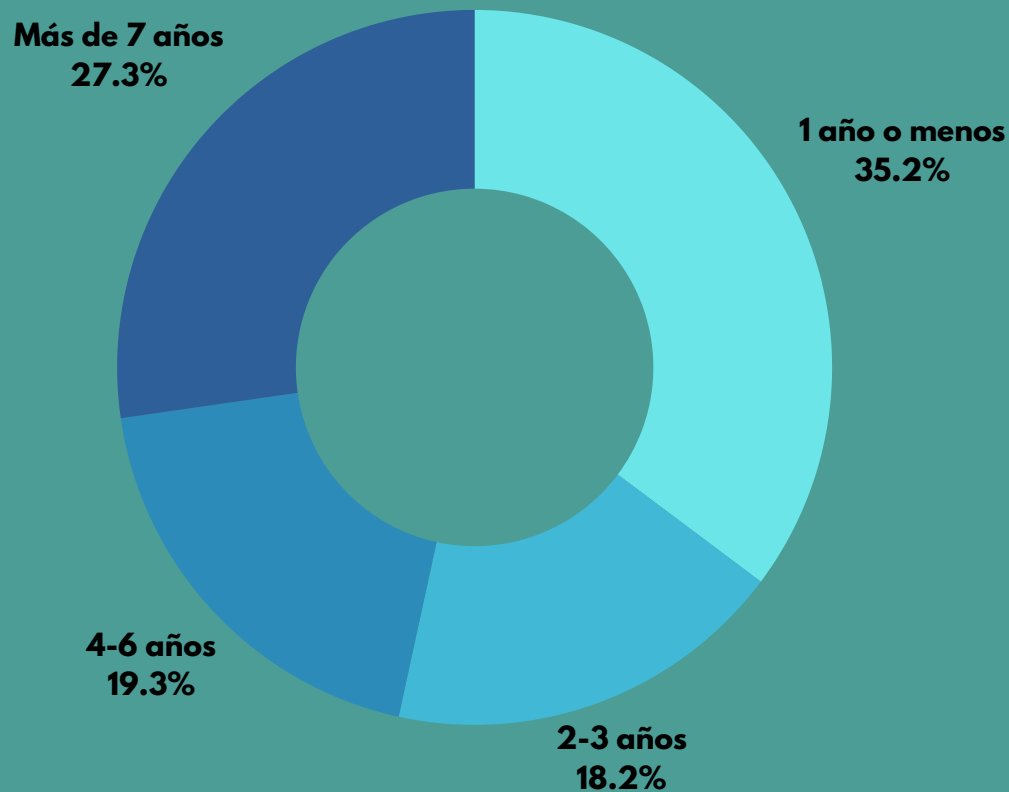
¿Tiene diagnóstico genético?



Sanidad Privada
18.6%



Tiempo en llegar al diagnóstico genético



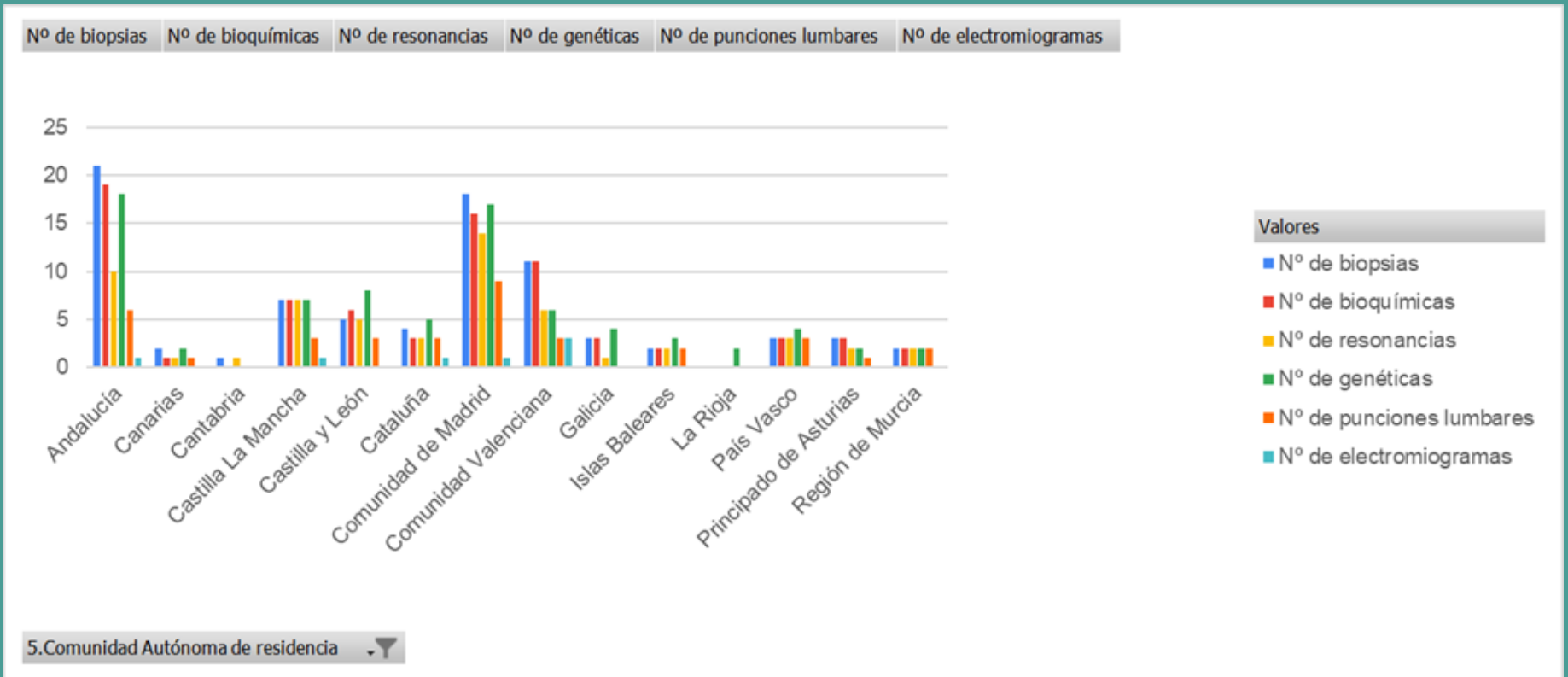


Pruebas realizadas por CC.AA

CCAA	Nº de biopsias	Nº de bioquímicas	Nº de resonancias	Nº de genéticas	Nº de punciones lumbares	Nº de electromiogramas
Andalucía	21	19	10	18	6	1
Canarias	2	1	1	2	1	
Cantabria	1		1			
Castilla La Mancha	7	7	7	7	3	1
Castilla y León	5	6	5	8	3	
Cataluña	4	3	3	5	3	1
Comunidad de Madrid	18	16	14	17	9	1
Comunidad Valenciana	11	11	6	6	3	3
Galicia	3	3	1	4		
Islas Baleares	2	2	2	3	2	
La Rioja				2		
País Vasco	3	3	3	4	3	
Principado de Asturias	3	3	2	2	1	
Región de Murcia	2	2	2	2	2	
Total general	82	76	57	80	36	7

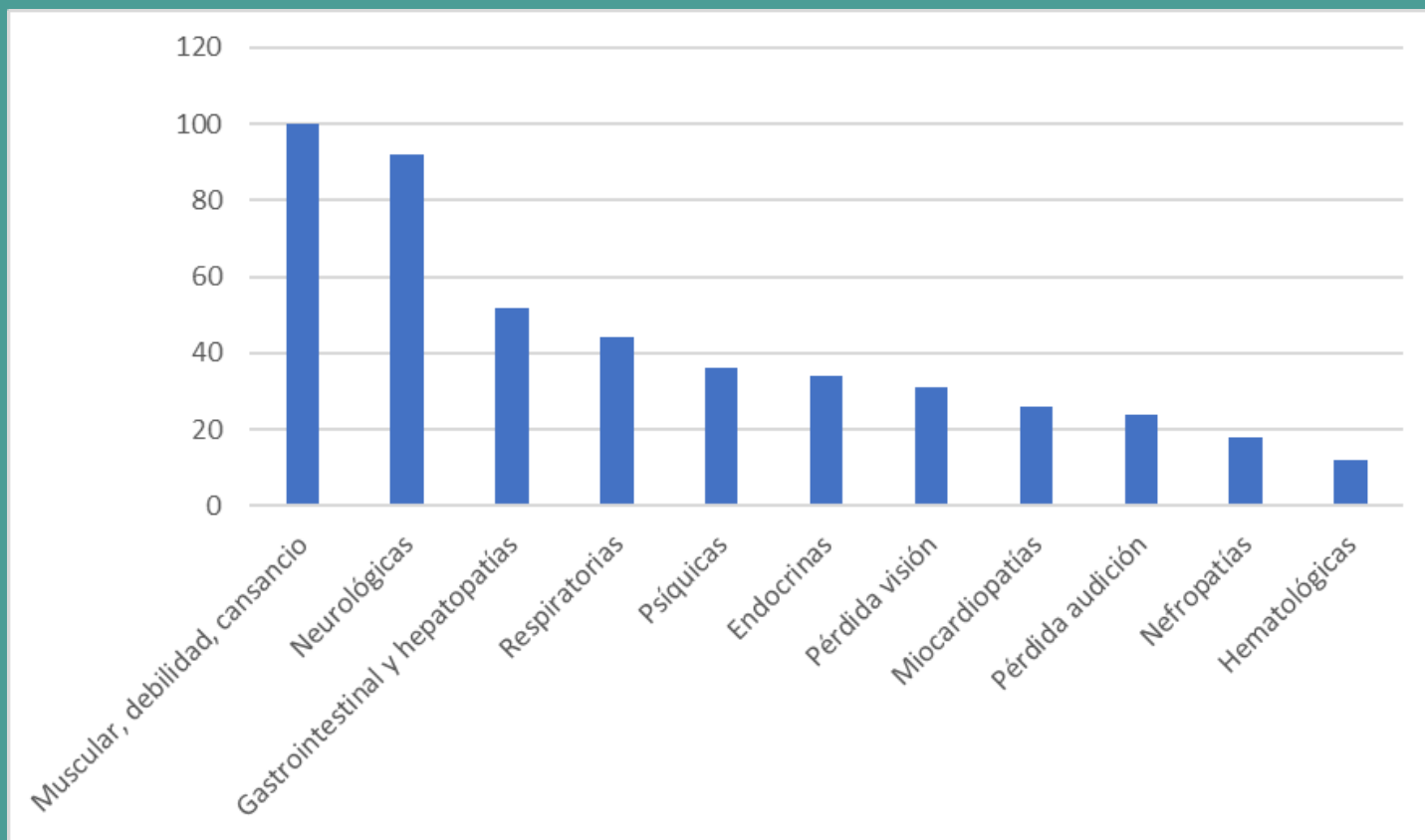


Pruebas realizadas por CC.AA

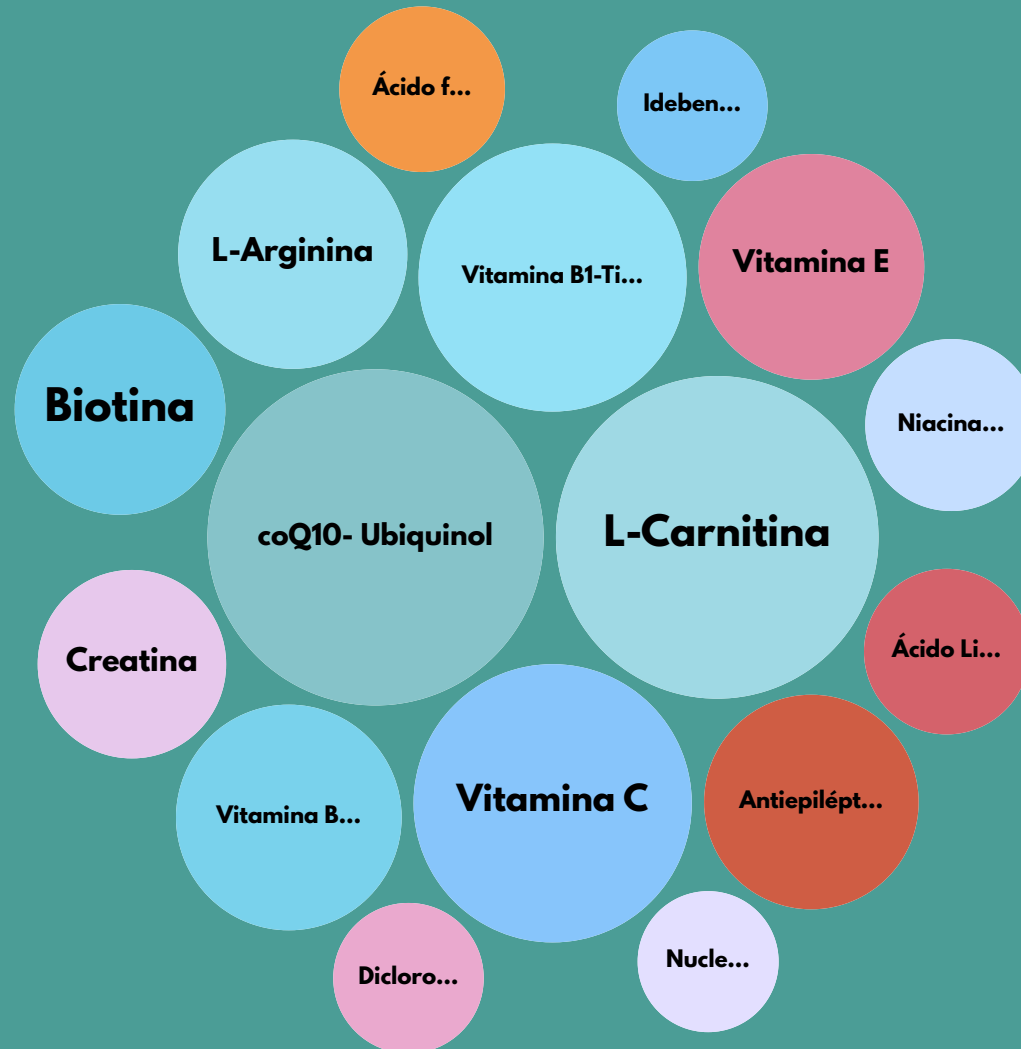




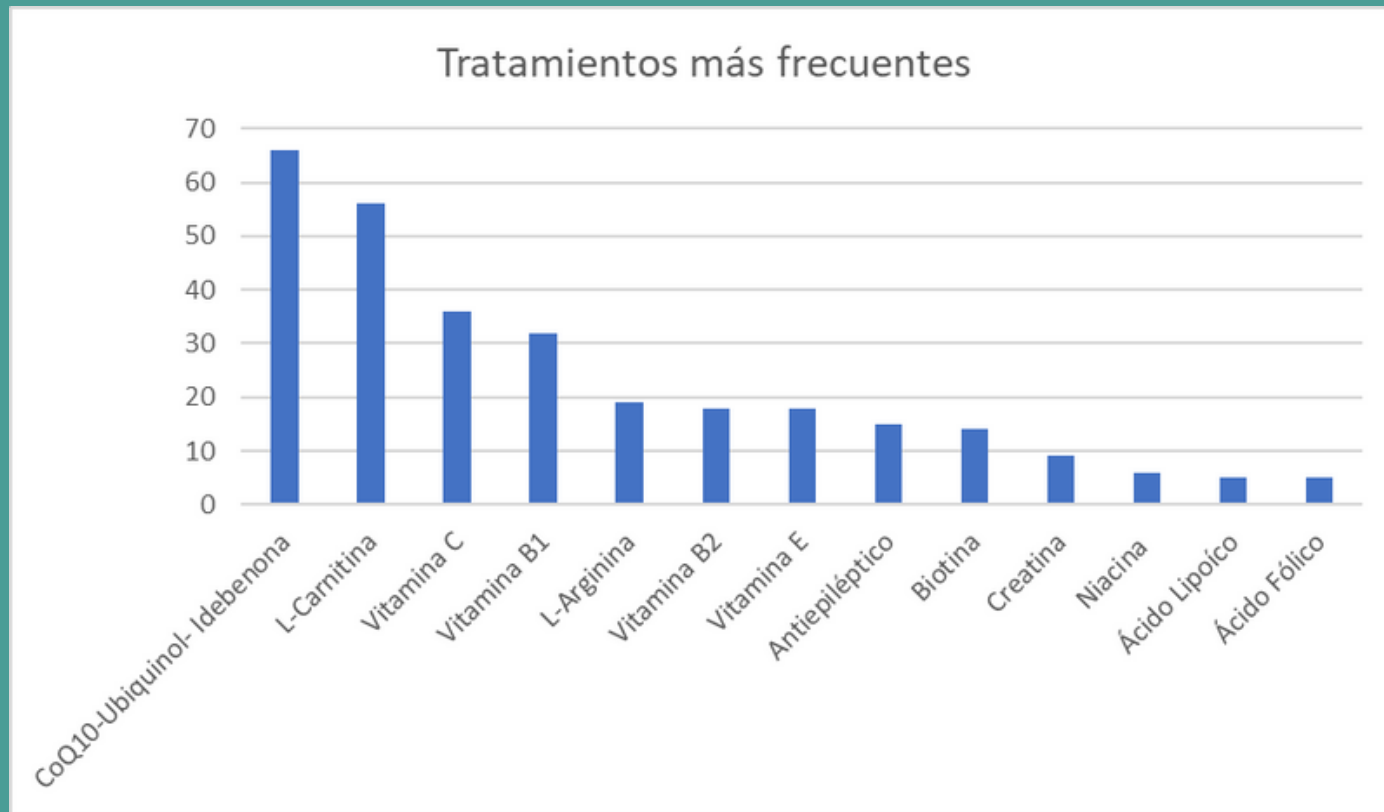
Síntomas



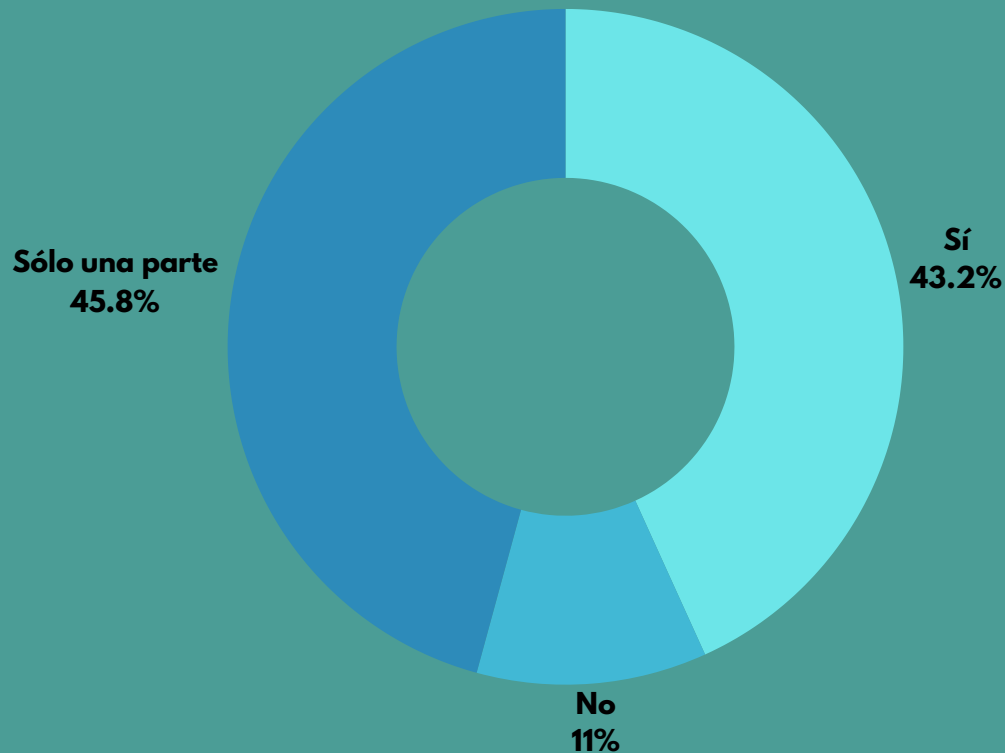
Tratamiento farmacológico



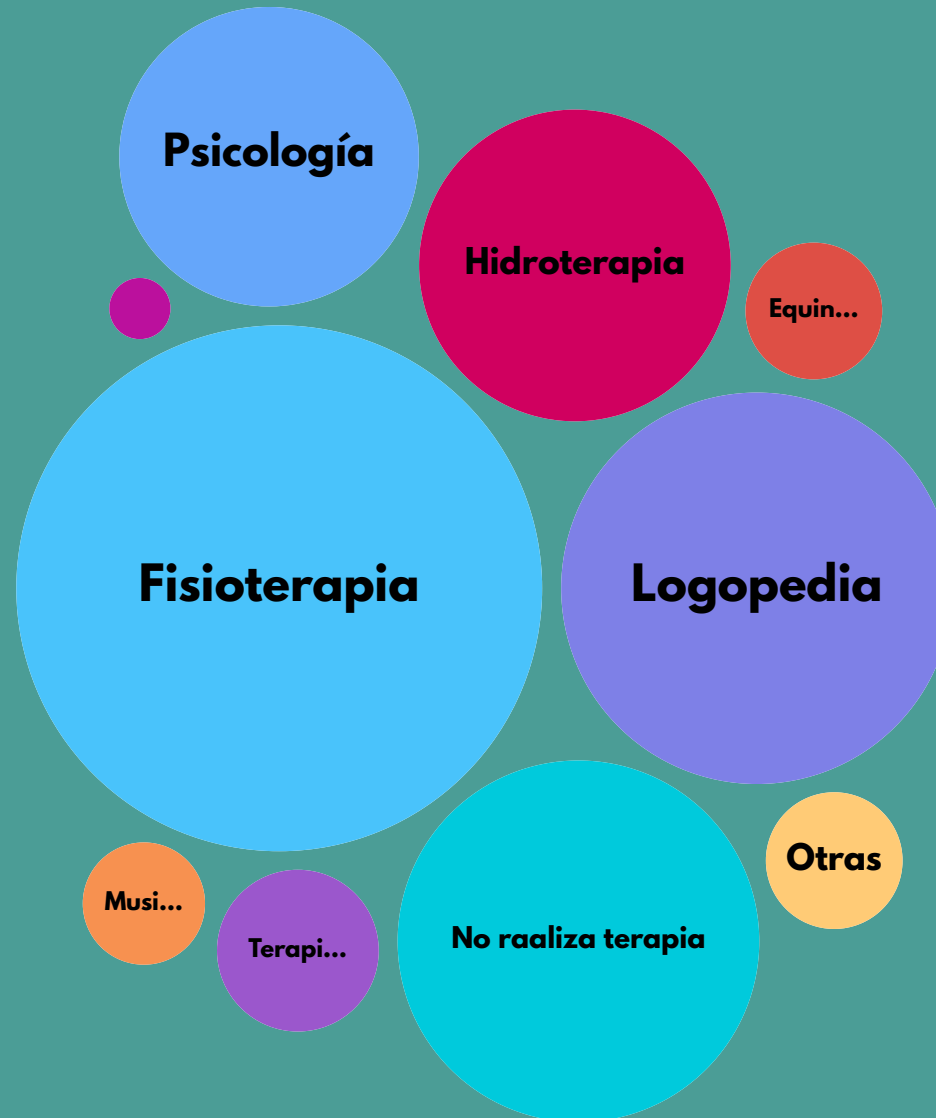
Tratamiento farmacológico



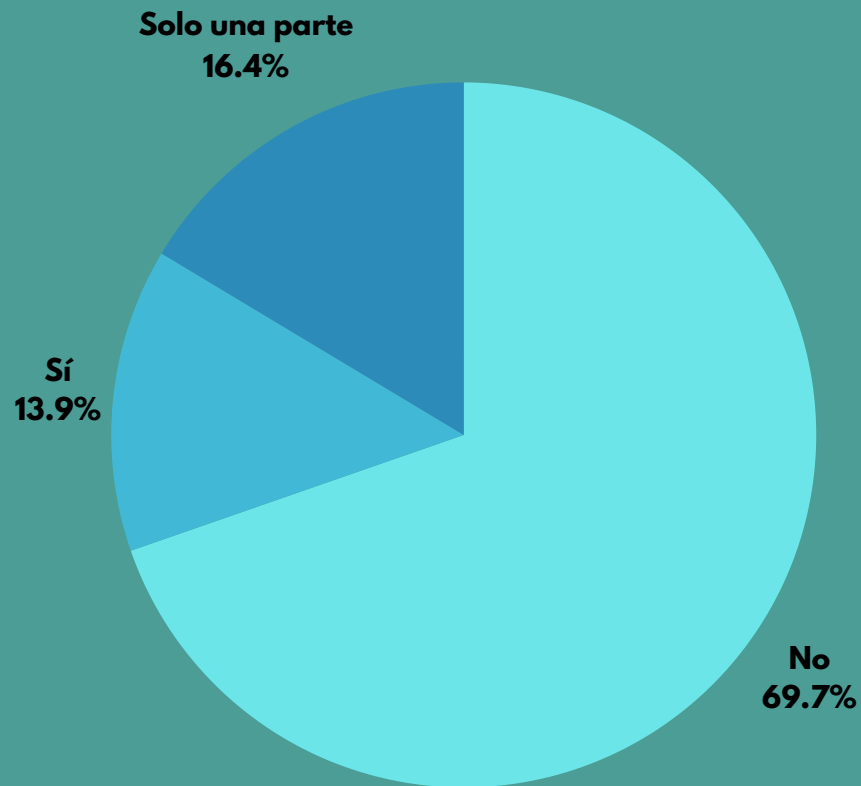
¿Tiene cubiertos los gastos farmacológicos por la Seguridad Social?



Rehabilitación



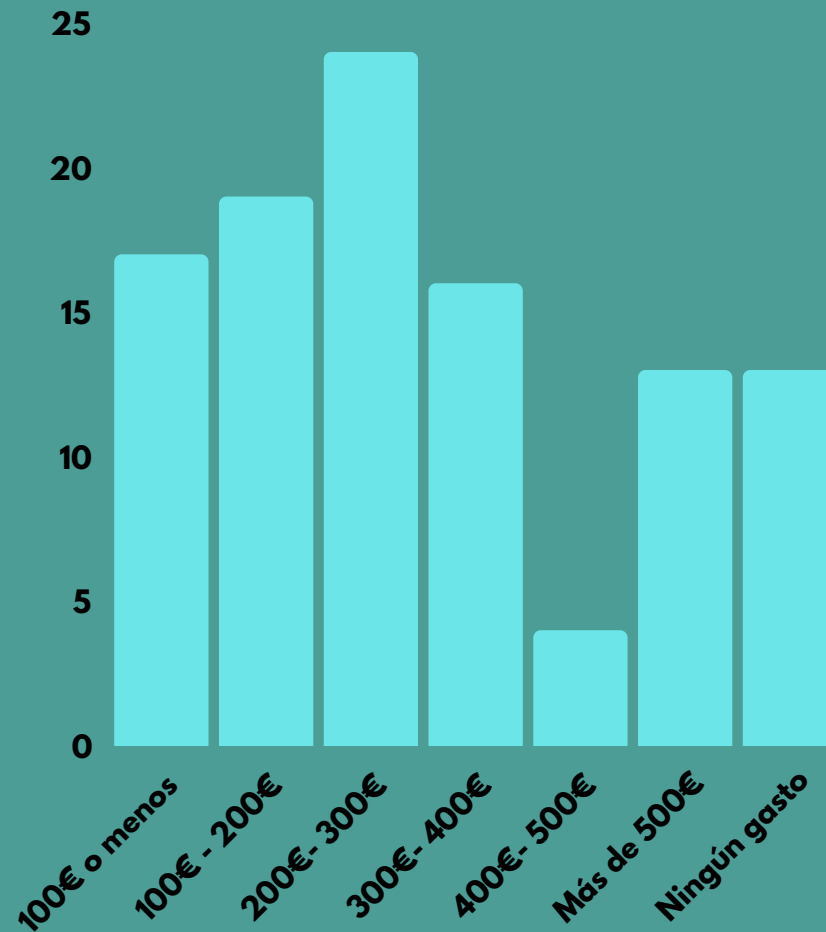
¿Tiene cubiertos por la Seguridad Social los gastos de terapias?



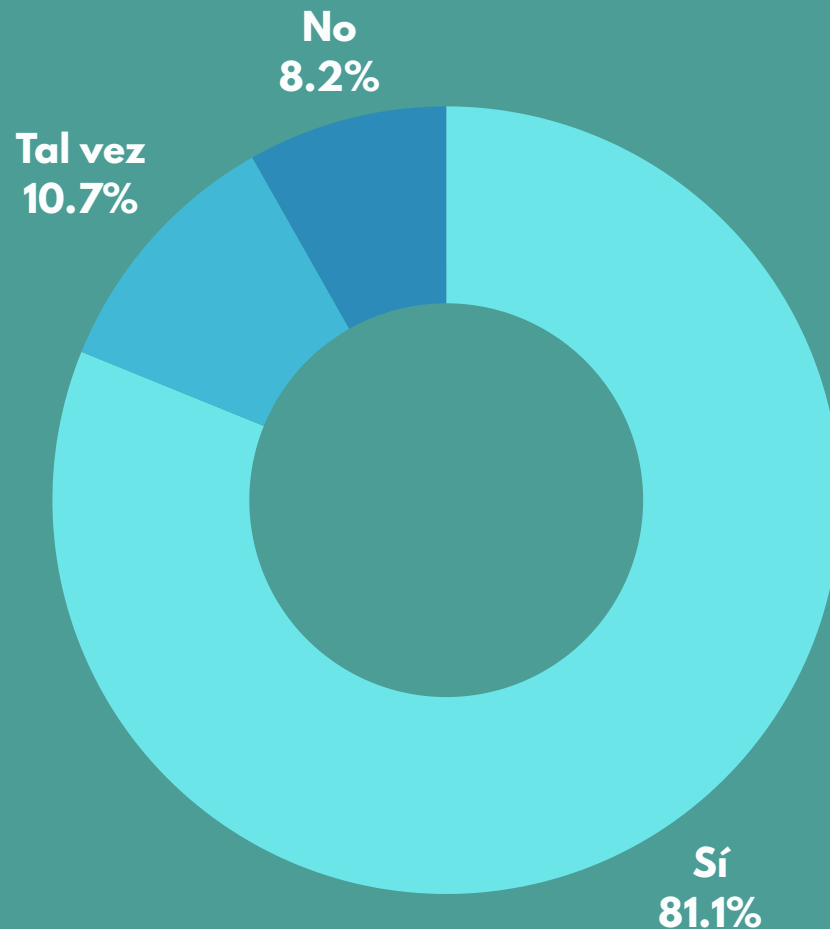
Gasto mensual en tratamientos farmacológicos y terapias



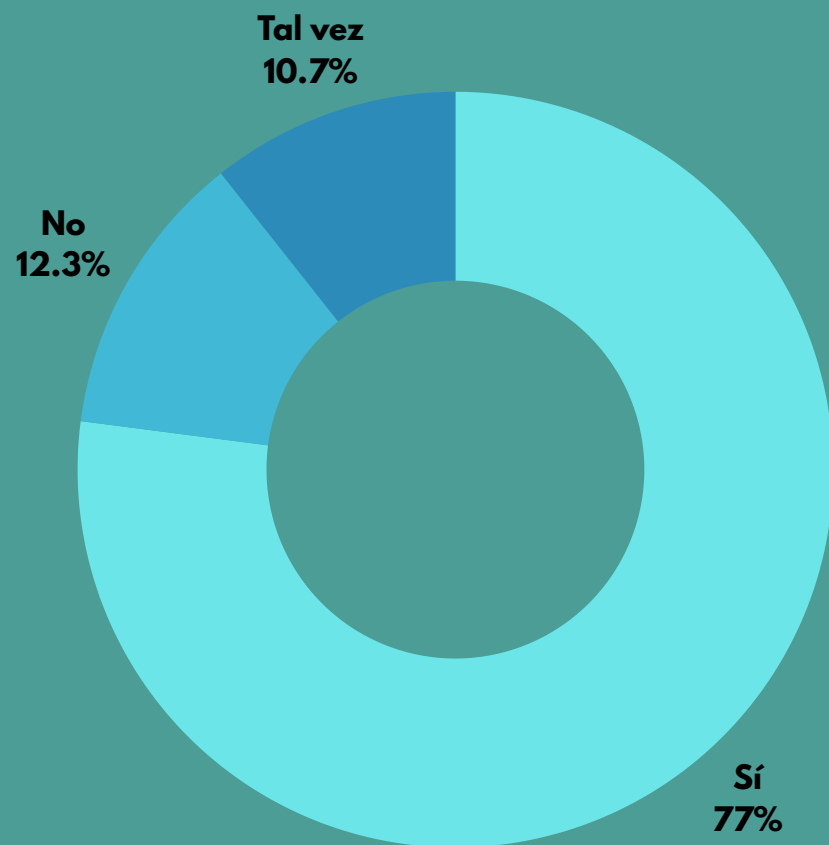
55% gastan entre 100€ y 400€/ mes



¿Cree que la enfermedad mitocondrial ha afectado económicamente a la familia?



¿Cree que la enfermedad mitocondrial ha afectado a nivel social a la familia?



El impacto de la enfermedad en la familia



Aislamiento

44% afirma que le afecta mucho o bastante



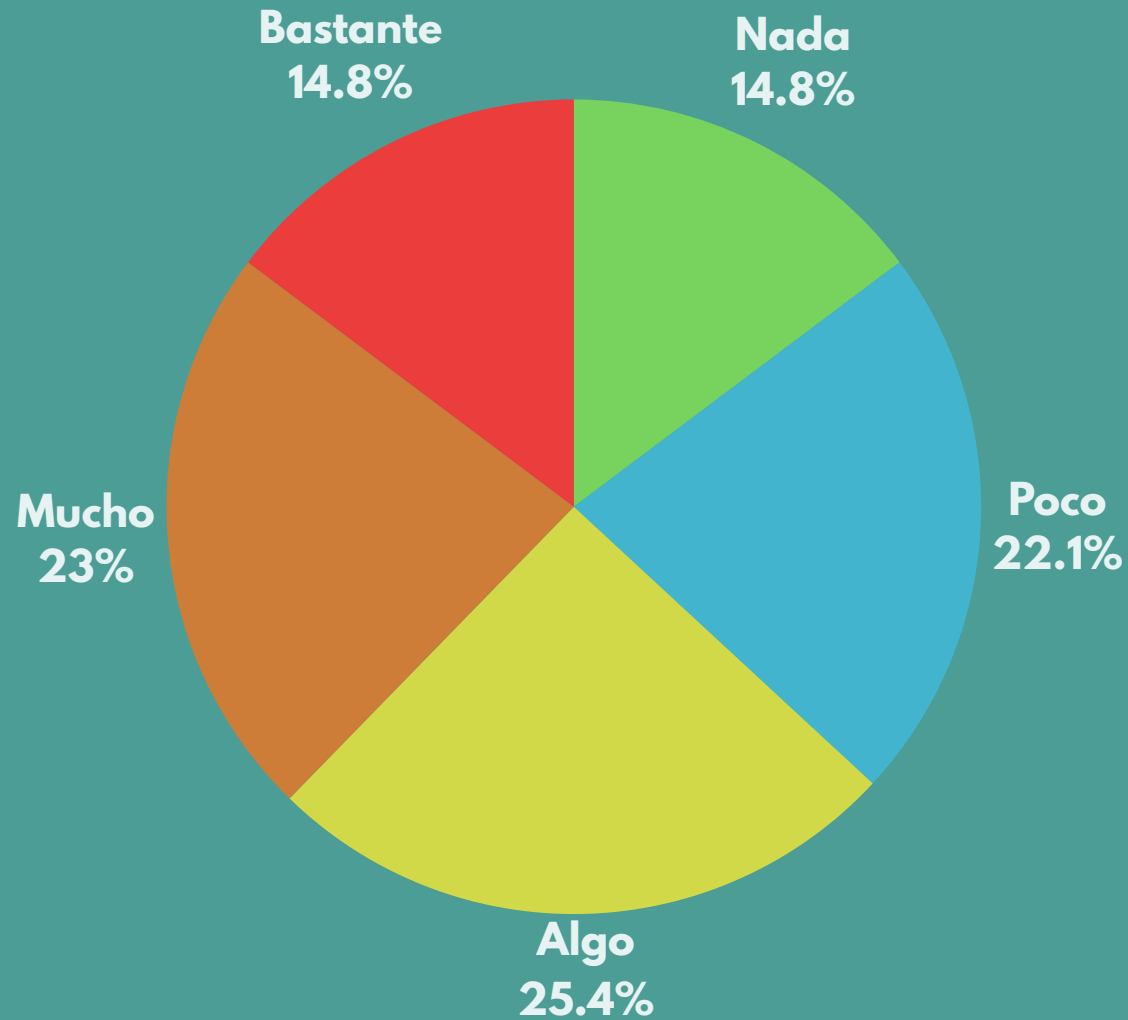
Pérdida de independencia

55% afirma que le afecta mucho o bastante

Problemas económicos

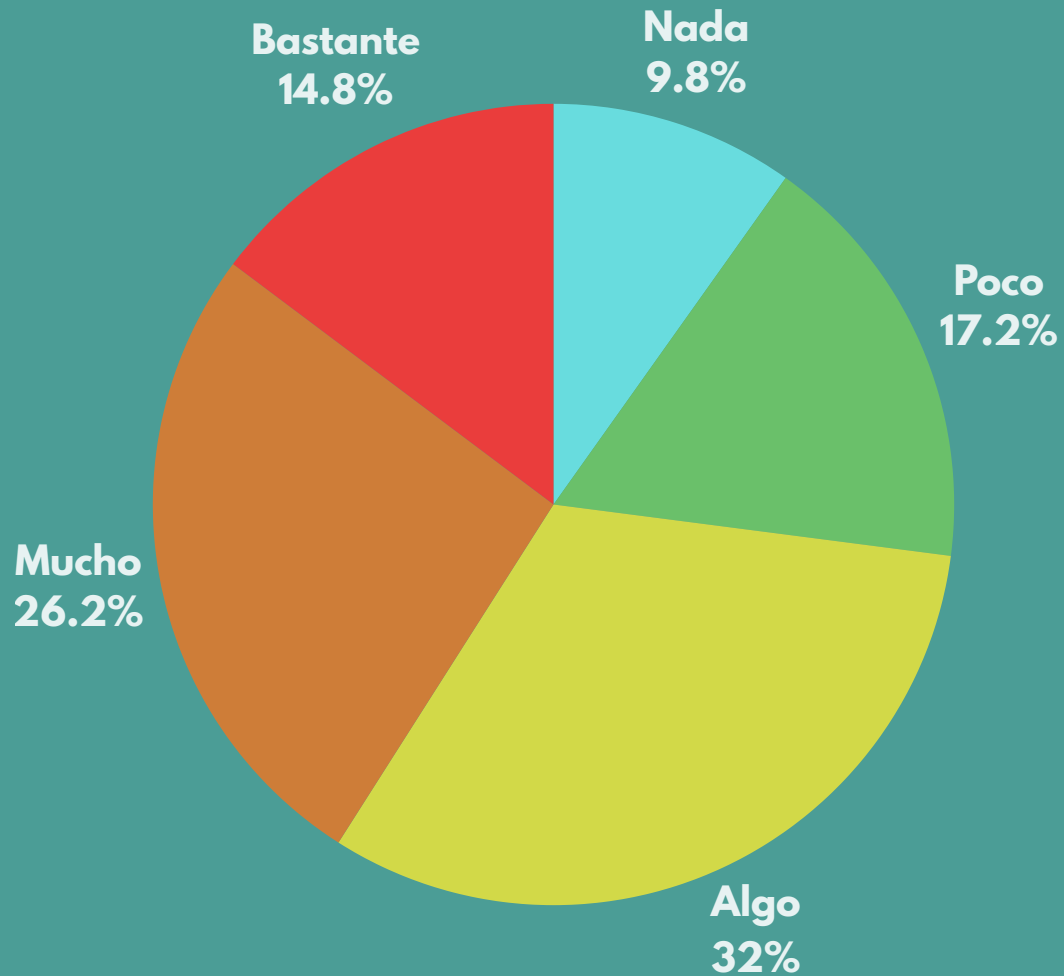
30% afirma que le afecta mucho o bastante

Depresión



38% afirma que la depresión le afecta mucho o bastante.

Ansiedad



41% afirma que la ansiedad le afecta mucho o bastante

Pérdida empleo o reducción jornada

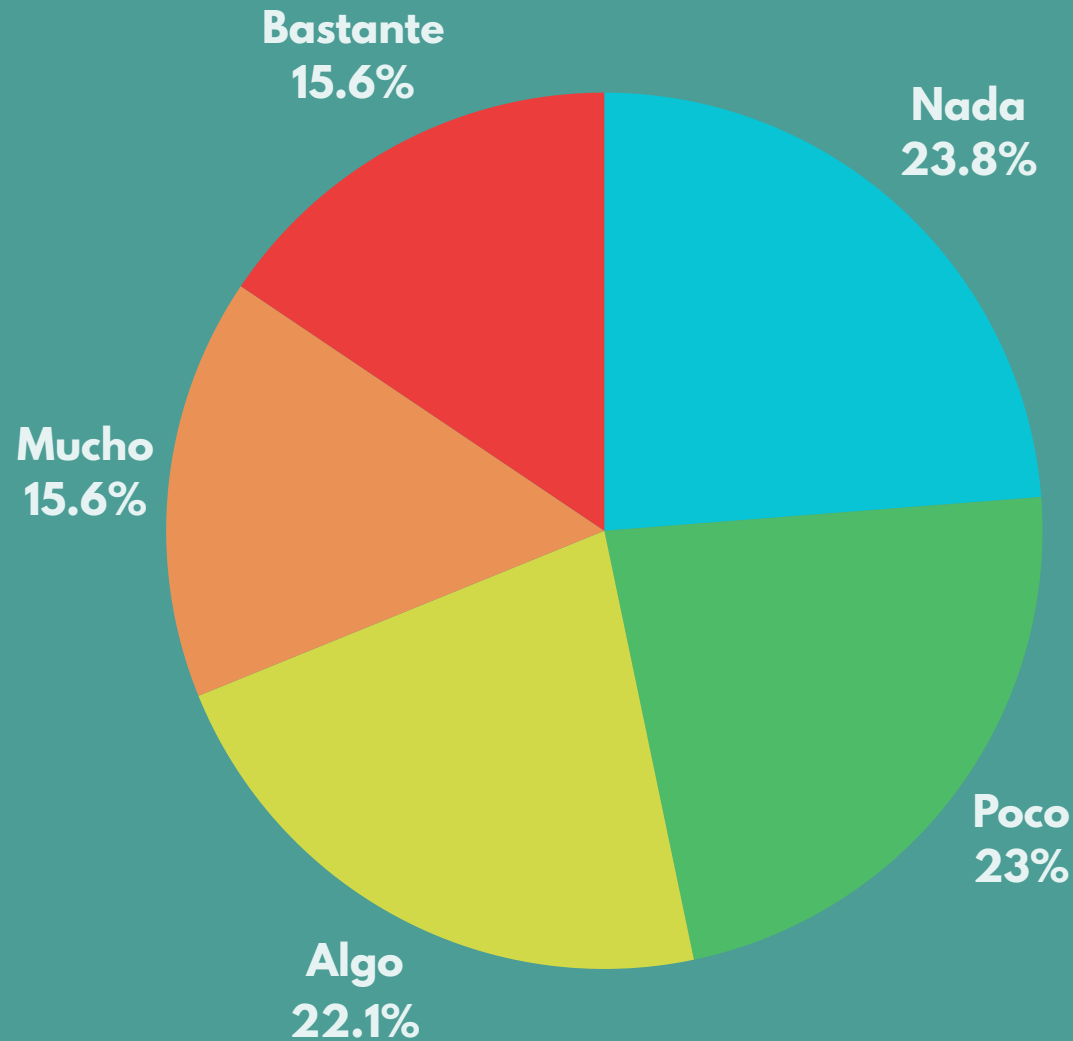
53% afirma que le afecta
mucho o bastante



Incomprensión de la familia

33% afirma que le afecta mucho
o bastante

Problemas en la pareja



Pérdida de confianza en el Sistema Sanitario

45% nada o poco
25% algo
30% mucho o bastante

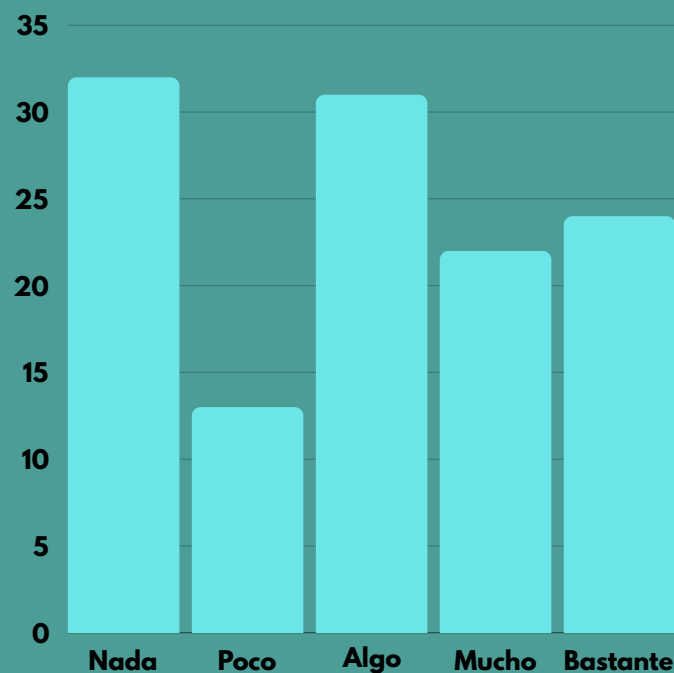
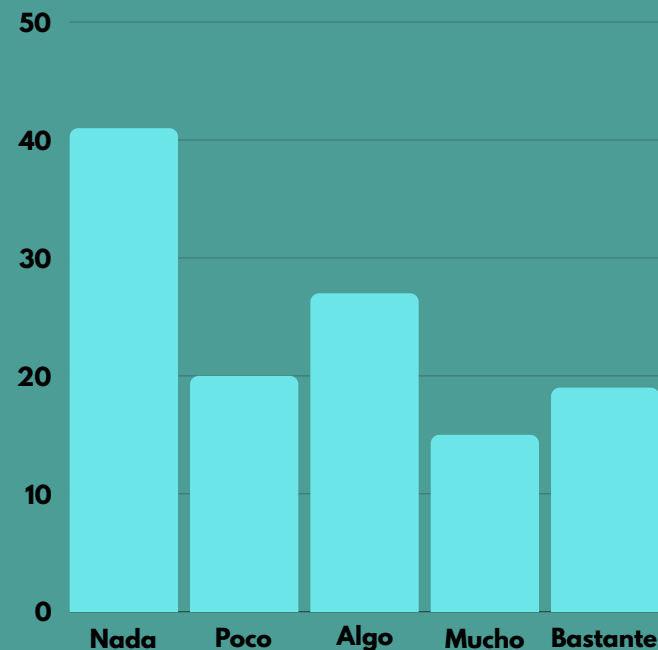
Dificultad en la gestión del grado de discapacidad

43% nada o poco
23% algo
34% mucho o bastante

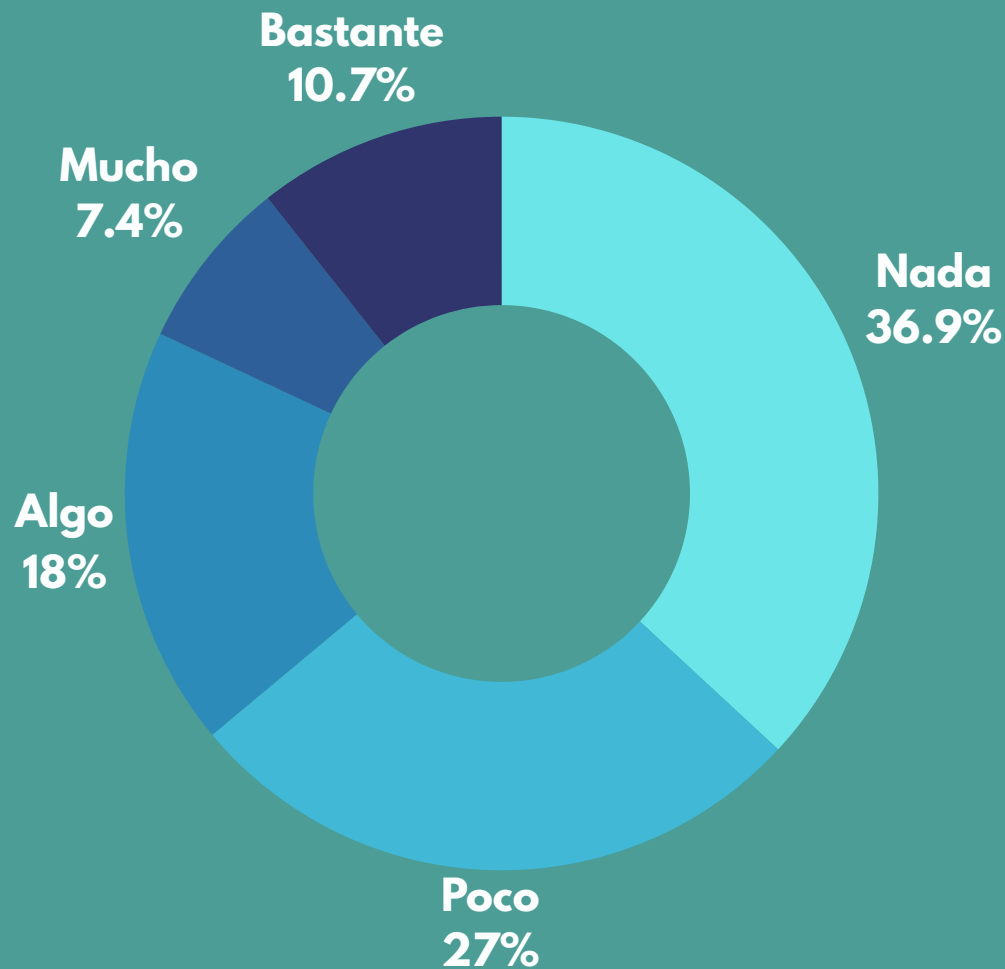


Difícil acceso para Asistencia Domiciliaria

Accesibilidad y Barreras arquitectónicas

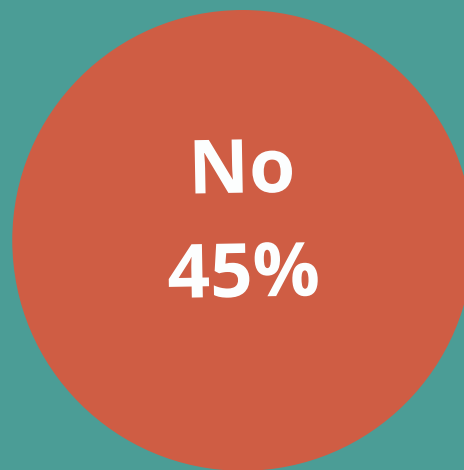


Mala praxis médica

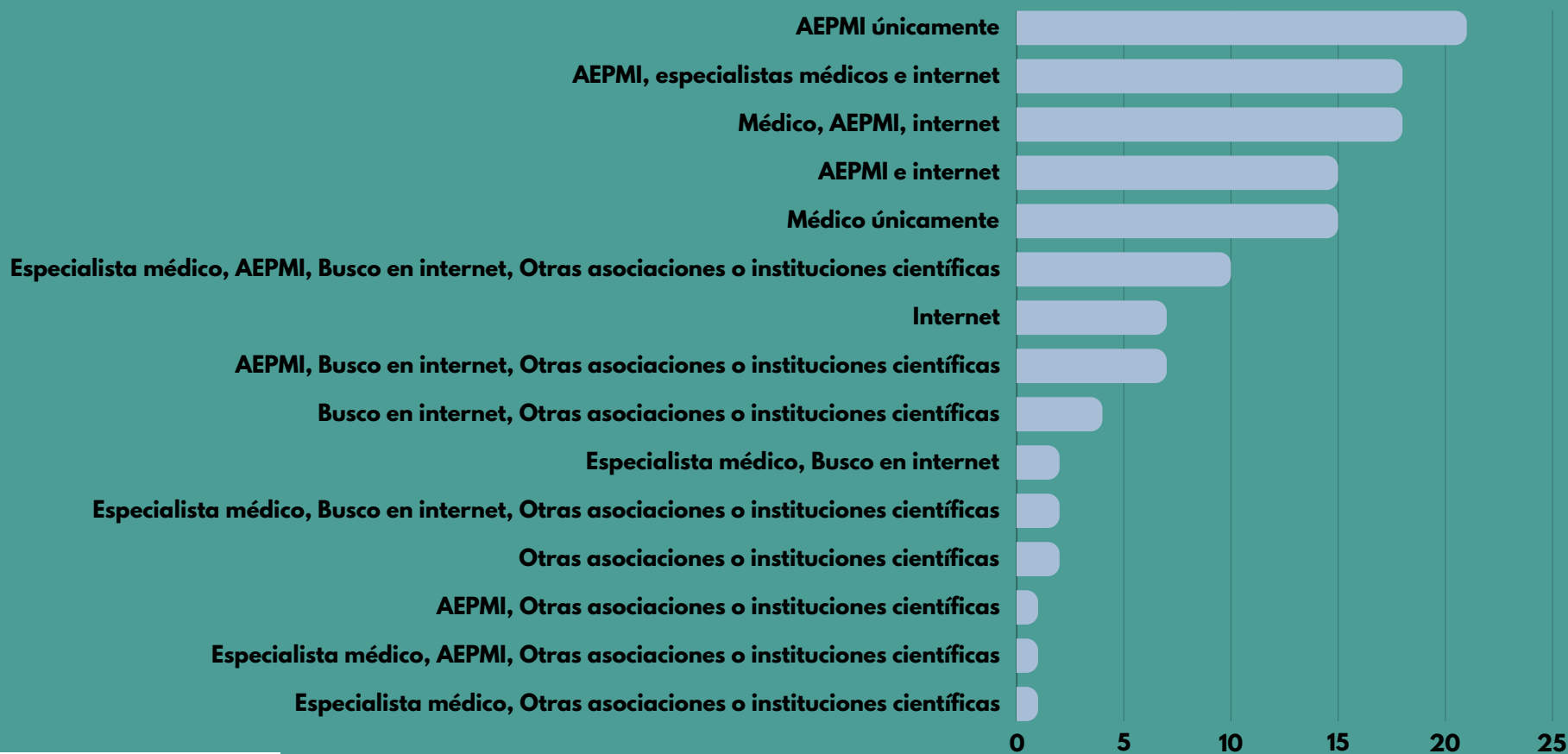


¿Acude a algún CSUR?

CENTROS, SERVICIOS O UNIDADES DE REFERENCIA



Vía por la que obtiene información acerca de su enfermedad, tratamientos, investigaciones....



¿Qué espera de AEPMI?



Ofrecer Información y Apoyo a las Familias.

Financiar la Investigación científica.



Defensa de Derechos del colectivo-Incidencia Política.

Promover mayor concienciación y sensibilización de cara a la sociedad en general.



Formación para profesionales médicos, estudiantes medicina, fisioterapeutas.

Información Orientación Familias

29,7%

Incidencia Política

13,4%

Sensibilización

10,7%

Financiar la Investigación

25,3%

Formación Profesionales

8,7%

Encuentros

3,7%

Otras cuestiones (ayudas económicas, formación a familias, relaciones internacionales) 8,8%

Conclusiones

Andalucía y Madrid son las CC.AA con más afectados. El 81% de los que tienen diagnóstico genético lo consiguieron por la Sanidad Pública. Casi la mitad tardaron más de 4 años en llegar al diagnóstico genético.

Los síntomas más frecuentes son a nivel muscular y neurológicos. Los tratamientos más frecuentes fueron coQ10 y carnitina.

Más de la mitad de las familias gastan una media de entre 100€ y 400€ al mes en tratamientos /terapias. El 81% cree que la enfermedad mitocondrial ha afectado económicamente a la familia y a nivel social lo creen un 77%. Un 53% notaron se vieron afectados por pérdida de empleo o reducción de jornada.

Es primordial acelerar los procesos de diagnóstico.

Se necesitan más apoyos a las familias para hacer frente al impacto psicosocial y económico de la enfermedad.

AGRADECIMIENTOS

Agradecimientos: a todas las familias que participaron en el estudio por su dedicación de tiempo y la contribución a conocer mejor la realidad de las familias con enfermos mitocondriales en España.

Estudio realizado por María Careaga Parejo, trabajadora social de AEPMI. N° col. 31- 201-1028.

Diciembre de 2023.