

Estudio “Conociendo la situación de los pacientes con enfermedad mitocondrial en España 2023.”



ASOCIACIÓN DE ENFERMOS DE PATOLOGÍAS MITOCONDRIALES
info@aepmi.org

INDICE

1. Objetivos	2
2. Metodología	2
3. Resultados.....	3
3.1 Persona que rellena la encuesta	3
3.2 Persona con la enfermedad	3
3.3 Franjas edad	4
3.4 Población zona de residencia	4
3.5 Afectados por Comunidades Autónomas	5
3.6 Diagnóstico clínico	6
3.7 Diagnóstico genético	7
3.8 Pruebas por CC.AA	9
3.9 Síntomas frecuentes	10
3.10 CSUR	11
3.11 Tratamiento farmacológico	12
3.12 Rehabilitación	14
3.13 Gasto mensual	15
3.14 El impacto de la enfermedad mitocondrial en la familia	17
3.15 ¿Qué espera de AEPMI?	19
4. Conclusiones	20
5. Agradecimientos	21

La Asociación de Enfermos de Patología Mitocondrial **AEPMI** es una entidad sin ánimo de lucro que **se fundó el 10 de agosto del año 2.000**. El 19 de enero del 2.001 se inscribió en el Registro Nacional de Asociaciones.

AEPMI está inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones con el número 554194, y en el Registro de Entidades, Servicios y Centro de Servicios sociales con el número A.S.E/4024. Tiene el reconocimiento de utilidad pública por el Ministerio del Interior desde el 13 de diciembre de 2016.

En AEPMI trabajamos por las personas afectadas y sus familias, desde el inicio hemos tenido como misión el trabajar por **mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades mitocondriales**, o en proceso diagnóstico y siempre velar por el interés del colectivo.

El presente Estudio fue realizado por la Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales en 2023.

1.OBJETIVOS

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

2.METODOLOGÍA

Se utilizó un **Formulario online** como herramienta de recopilación de información.

Las respuestas fueron anónimas, no se pidieron datos personales, únicamente se recogió el email del participante para evitar duplicidades en las respuestas.

El formulario estuvo abierto desde el 1 de marzo al 15 de abril de 2023.

Los requisitos de participación fueron:

1. Residir en España.
2. Ser afectado o familiar /cuidador.
3. Ser mayor de edad.

3.RESULTADOS

Se recibieron un total de 133 respuestas, después de una revisión y eliminación de respuestas duplicadas quedaron **122 respuestas** válidas.



3.1 PERSONA QUE RELLENA LA ENCUESTA

- 53 madres de afectados
- 41 paciente mayor de 18 años
- 15 padre de menor afectado
- 7 pareja de afectado/a
- 4 hermana/o de afectado
- 1 tía de afectado
- 1 hijo de afectado

3.2 PERSONA CON LA ENFERMEDAD

Sexo de la persona con la enfermedad

- 59 hombres
- 63 mujeres

3.3 N.º DE PERSONAS POR FRANJAS DE EDAD

- 5 de 0-2 años
- 9 de 3 -6 años
- 23 de 7 a 14 años
- 13 de 15 a 18 años
- 15 de 19 a 25 años
- 5 de 26 a 32 años
- 15 de 33 a 39 años
- 12 de 40 a 46 años
- 12 de 47 a 53 años
- 7 de 54 a 62 años
- 6 de 63 a 70 años

Menores / adultos

- 0 a 18 años= 50 personas
- 19 a 70 años= 72 personas

3.4 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.

3.5 AFECTADOS POR COMUNIDADES AUTÓNOMAS

Andalucía	34
Canarias	3
Cantabria	1
Castilla La Mancha	9
Castilla y León	8
Cataluña	8
Comunidad de Madrid	25
Comunidad Valenciana	14
Galicia	5
Islas Baleares	3

La Rioja	2
País Vasco	4
Principado de Asturias	3
Región de Murcia	3

3.6 ¿TIENE DIAGNÓSTICO CLÍNICO?

Sí- 113 personas

No- 9 personas con sospecha de diagnóstico.



Las patologías más frecuentes fueron:

Miopatía mitocondrial 31

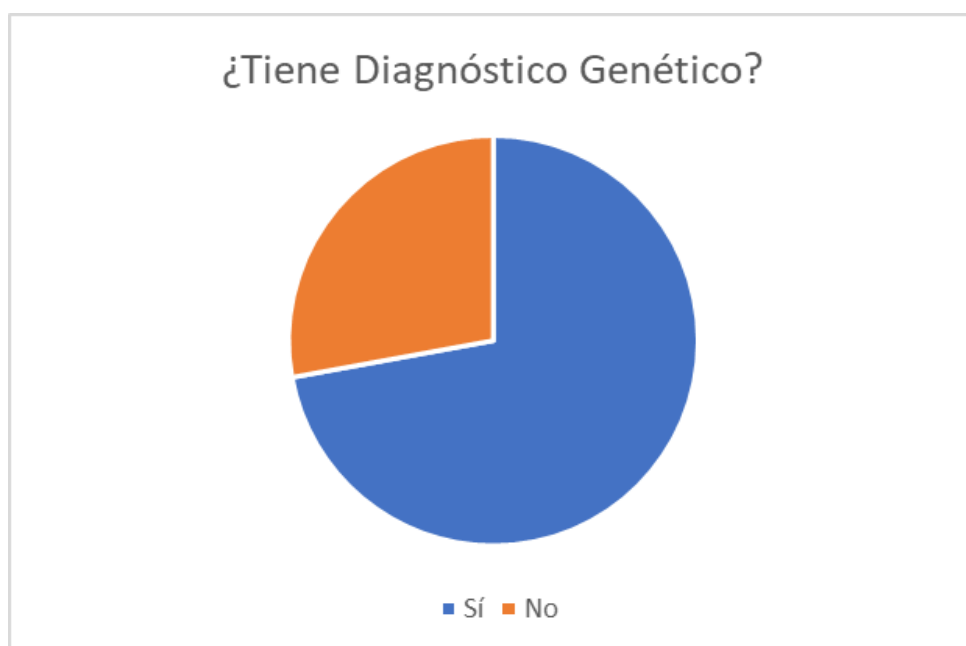
Síndrome de Melas 10

Síndrome de Leigh 10
Síndrome de Kearns Sayre 2
Encefalomiopatía mitocondrial 3
Encefalopatía mitocondrial 2
Síndrome de MNGIE 1
Neuropatía óptica de Leber 1
Síndrome de Narp 1
Citopatía mitocondrial 1

3.7 ¿TIENE DIAGNÓSTICO GENÉTICO?

Un total de 81 personas tienen diagnóstico genético de las 122 que rellenan el formulario.

41 personas no tienen aún el diagnóstico genético. En 16 casos dentro de los que no han llegado al diagnóstico continúan estudiándoles.



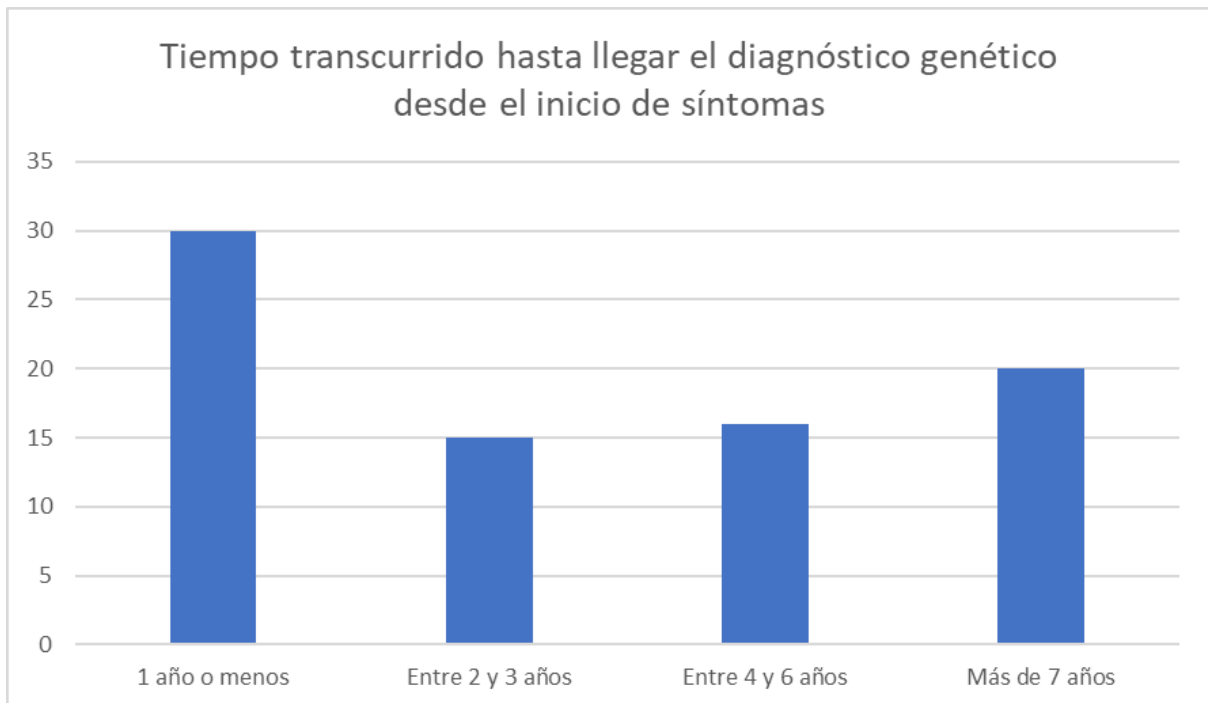
Tiempo en llegar al diagnóstico genético

1 año o menos - 30 respuestas

Entre 2 y 3 años -15 respuestas

Entre 4 y 6 - 16 respuestas

Mas de 7 años - 20 respuestas



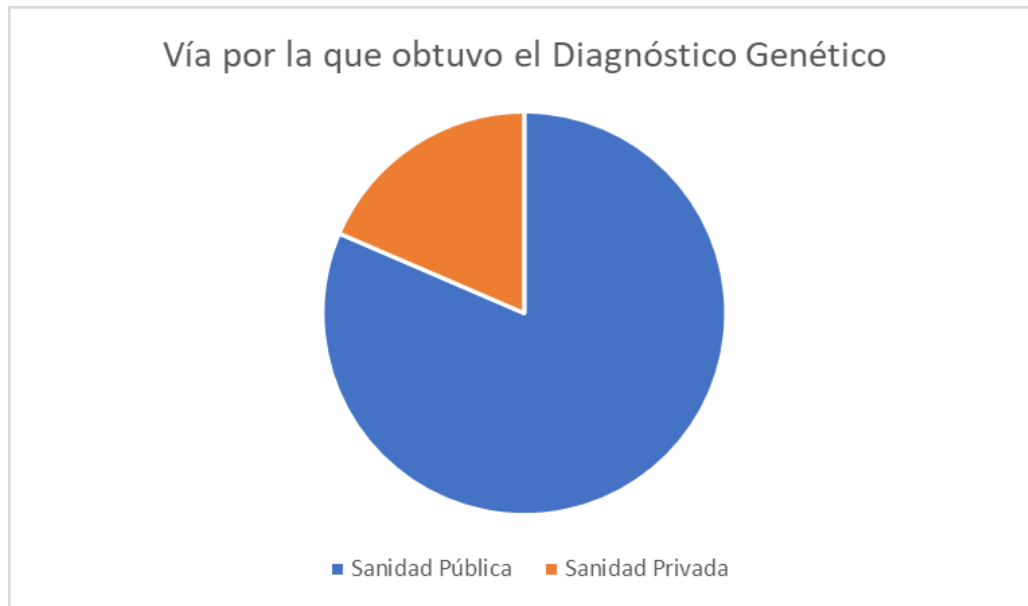
El 44% de las personas con diagnóstico genético tardaron más de 4 años en obtenerlo.

El 25% de las personas con diagnóstico genético tardó más de 7 años en obtenerlo.

Vía por la que obtuvo el diagnóstico genético

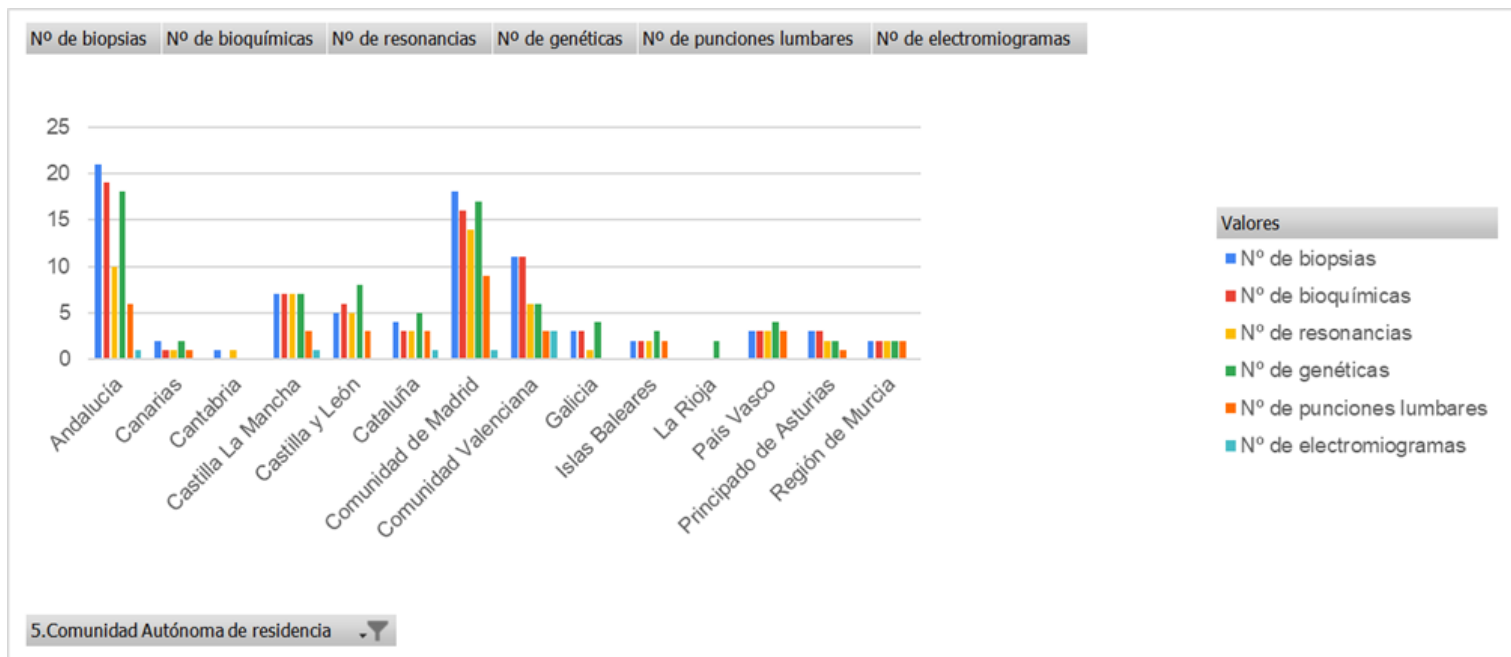
66 personas lo obtuvieron por la Sanidad Pública.

15 personas por la vía privada.



3.8 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



3.9 SÍNTOMAS MÁS FRECUENTES



Se describen los síntomas más frecuentes y el nº de personas que los padecen.

Muscular, debilidad, cansancio - 100

Neurológicas - 92

Gastrointestinal y hepatopatías - 52

Respiratorias - 44

Psíquicas - 36

Endocrinas - 34

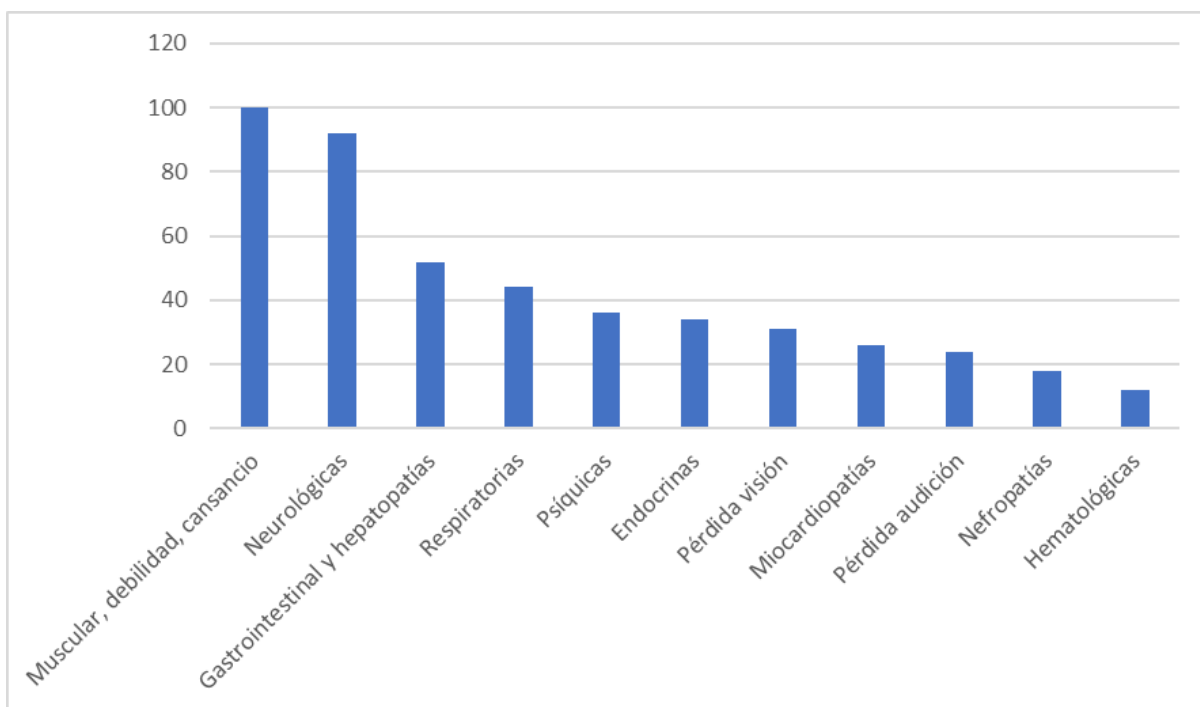
Pérdida visión - 31

Miocardopatías - 26

Pérdida audición - 24

Nefropatías, afecciones riñón - 18

Alteraciones hematológicas - 12



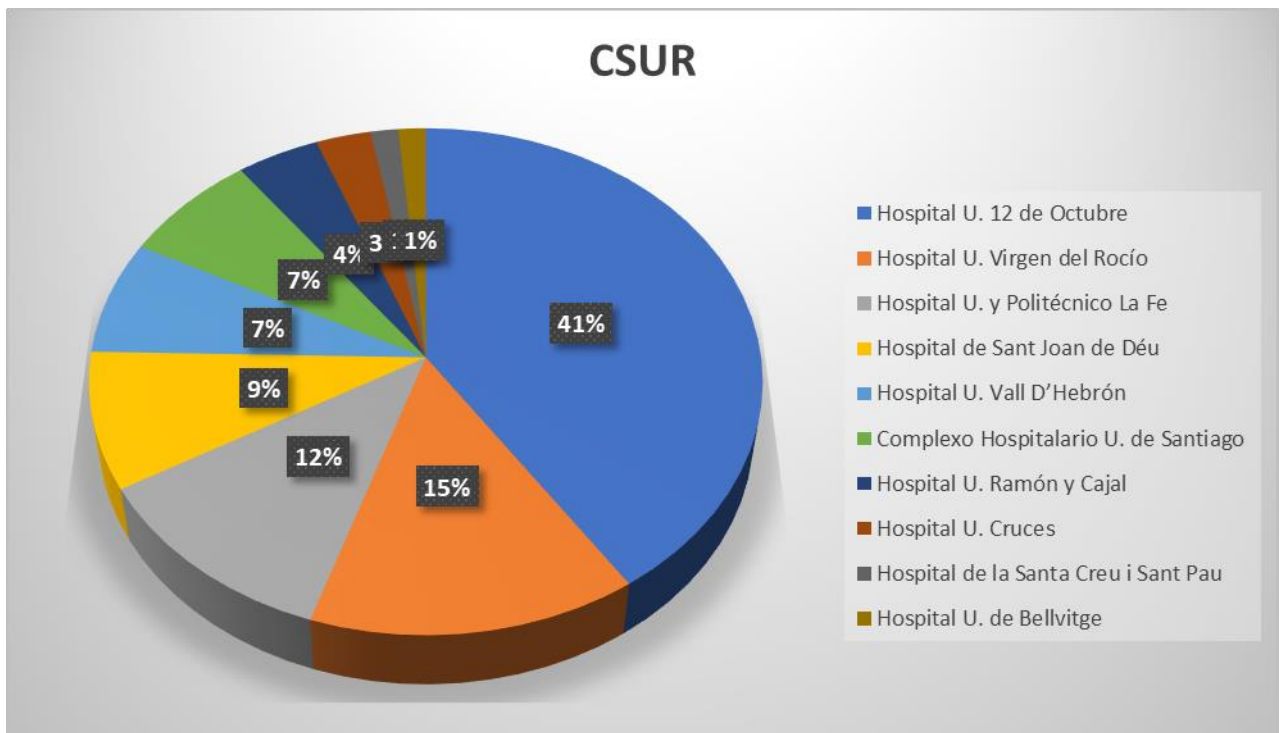
3.10 ¿ACUDE A ALGÚN CSUR?

Centros, servicios o unidades de referencia

- Sí 55%

- No 45%



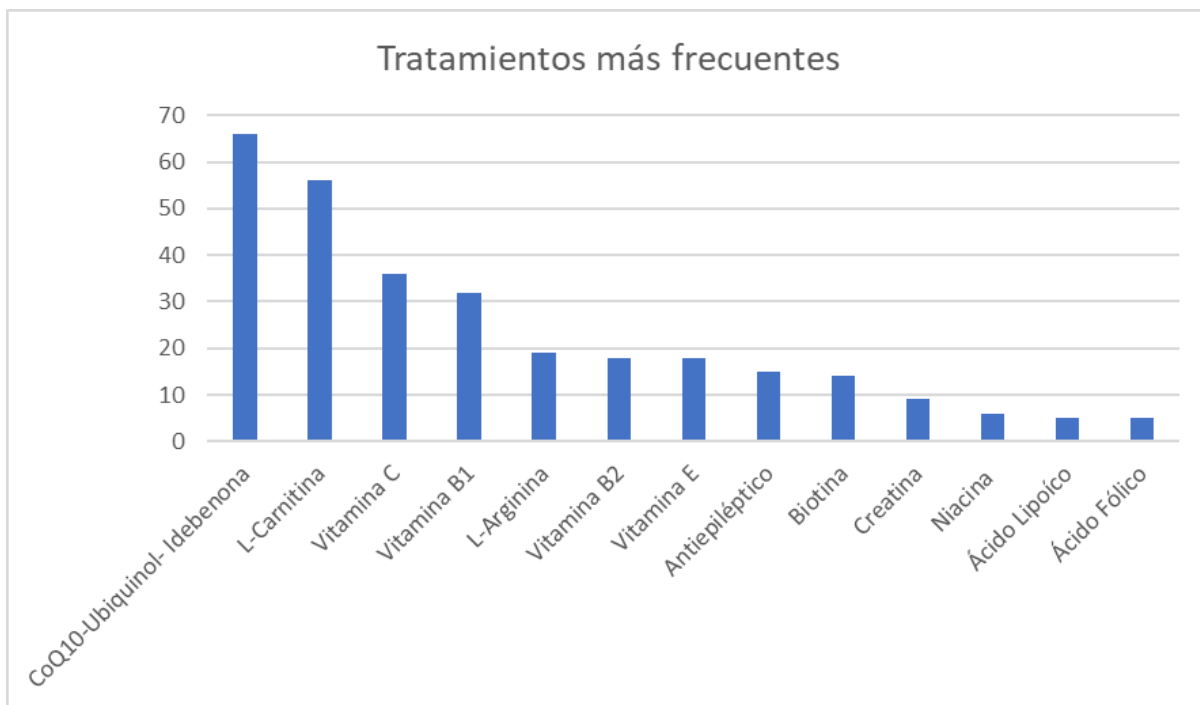


3.11 TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

Se describen los tratamientos farmacológicos más frecuentes en los pacientes y el número de personas que los toman.

CoQ10- Ubiquinol - 63
 L-Carnitina - 56
 Vitamina C - 36
 Vitamina B1-tiamina - 32
 L-Arginina - 19
 Vitamina B2-Riboflamina - 18
 Vitamina E - 18
 Antiepiléptico - 15
 Biotina - 14
 Creatina - 9
 Niacina (B3) - 6
 Idebenona - 3
 Ácido Lipoico - 5
 Ácido fólico - 5
 Nucleósidos - 2
 Dicloroacetato - 3

Otros : antipsicótico (sinogan 1), probióticos , omegas, melatonina, bicarbonato, magnesio



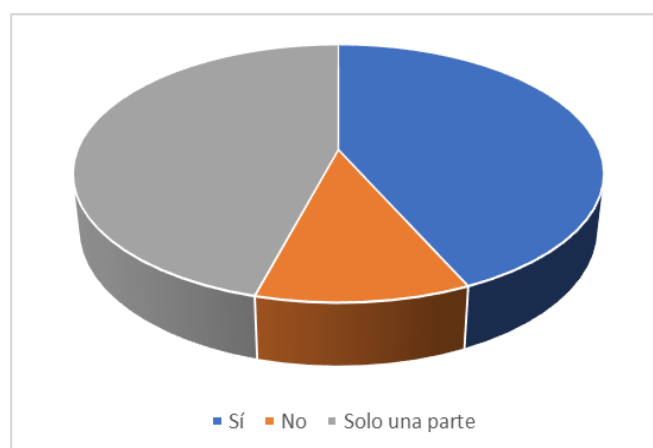
¿Tiene cubiertos los gastos farmacológicos por la Seguridad Social?

Solo una parte - 54

Sí - 51

No -13

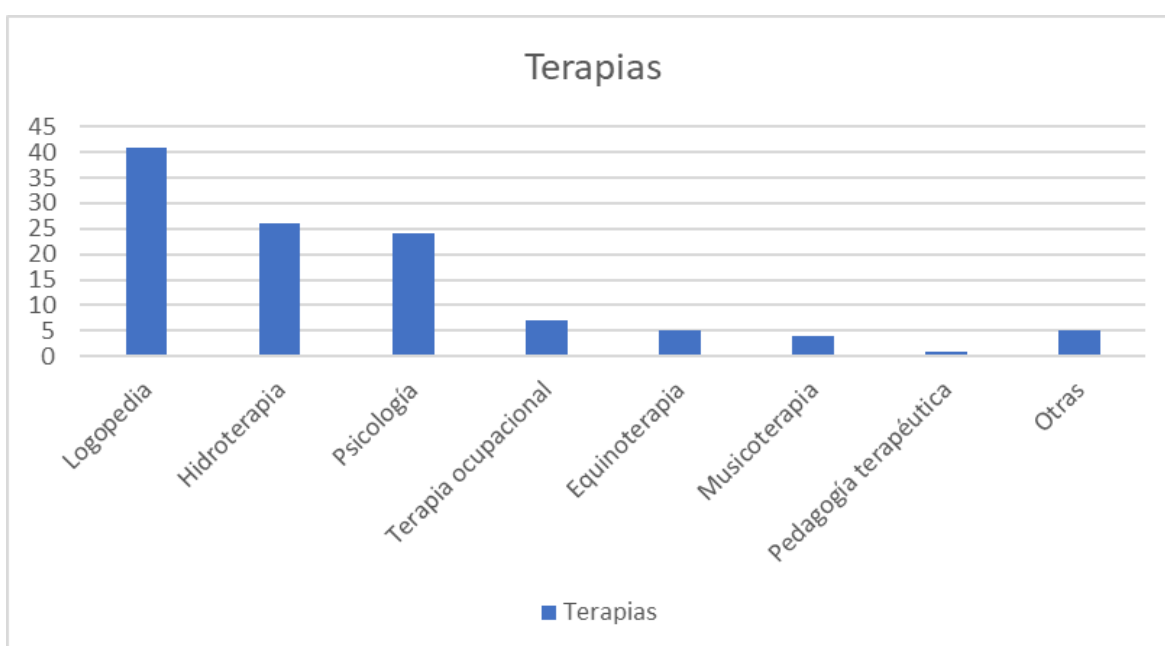
(4 personas no tienen aún tratamiento)



3.12 REHABILITACIÓN

Se describe el tipo de terapia y el número de personas que la realiza.

Fisioterapia 74
 Logopedia 41
 Hidroterapia 26
 Psicología 24
 Terapia Ocupacional 7
 Equinoterapia 5
 Musicoterapia 4
 Pedagogía terapéutica 1
 Otras 5



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

No - 85
 Sí - 17
 Solo una parte - 20



3.13 GASTO MENSUAL EN TRATAMIENTOS FARMACOLÓGICOS Y TERAPIAS

-El 60,2 % de las personas con gastos mensuales, gastan entre 100€ y 400€/ mes.

-El 18,2% de las personas con gastos mensuales, gastan más de 400€/ mes.

100€ o menos-----17

Entre 100 y 200€-----19

Entre 200 y 300€-----24

Entre 300 y 400€-----16

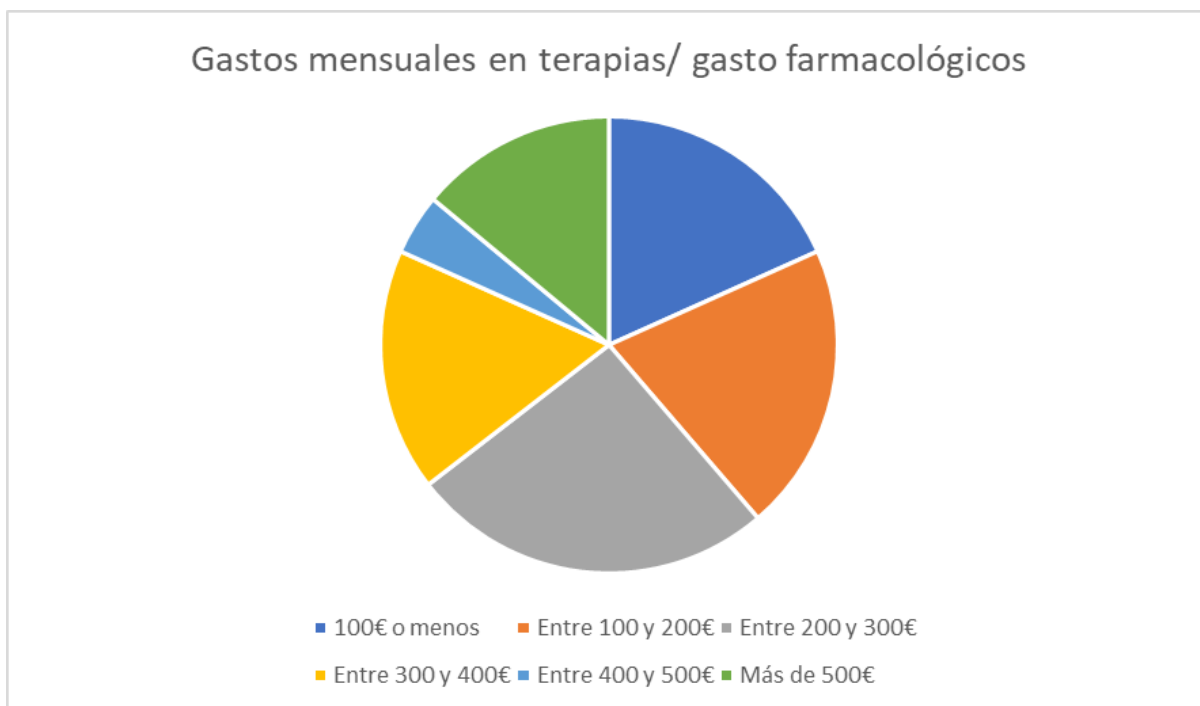
Entre 400 y 500€-----4

Más de 500€-----13

Ninguno -----13

12 personas no especifican el gasto mensual

4 no toman ningún tratamiento o no hacen terapias



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

Sí----99

No---10

Tal vez---13



3.14 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

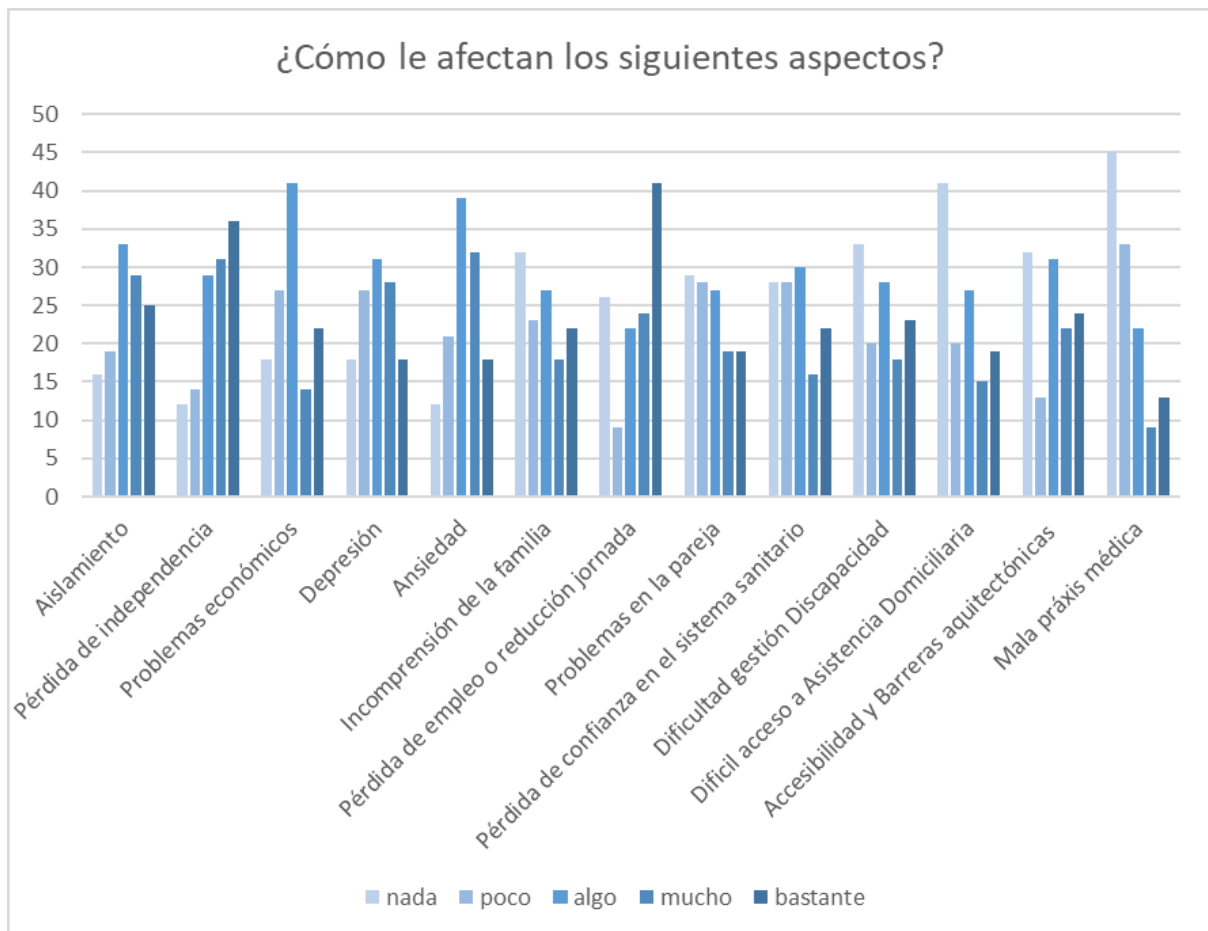
Depresión - 38% afirma que la depresión le afecta mucho o bastante.

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 - 31% afirma que les afecta mucho o bastante

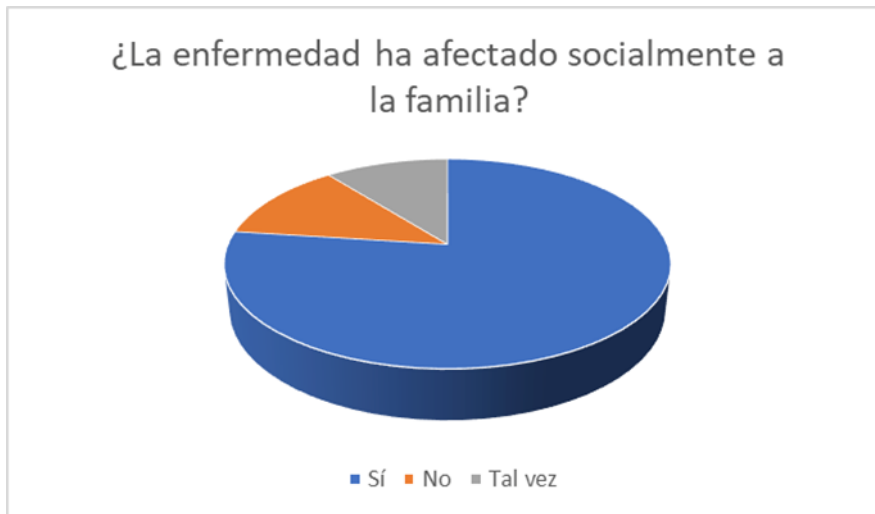


¿Cree que la enfermedad mitocondrial ha afectado a nivel social a la familia?

Sí---94

No ---15

Tal vez---13



3.15 ¿QUÉ ESPERA DE AEPMI?

Se permitió marcar varias respuestas y las más señaladas fueron:

- **Ofrecer Información y Apoyo a las Familias.** (83,61 %)
- **Financiar la Investigación científica.** (71,31 %)
- **Defensa de Derechos del colectivo-Incidencia Política.** (37,7 %)
- Promover mayor concienciación y sensibilización de cara a la sociedad en general. (30,3%)

4. CONCLUSIONES

- 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.**
- 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.**

5. 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.

Nº col. 31- 201-1028.

Diciembre de 2023.