

Más Allá De La Enfermedad: Impacto Humano, Social Y Económico De Los Trastornos Lisosomales

Jordi Cruz¹ · Antonio González Meneses² · Guillem Pintos Morell¹ · Inmaculada Vilalta³ · Montserrat Morales⁴ · José Luis Poveda⁵ · Verónica Rodríguez¹

¹ Asociación de Pacientes MPS Lisosomales, Barcelona | ² Hospital Univ. Virgen del Rocío de Sevilla | ³ Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona | ⁴ Hospital Univ 12 de Octubre de Madrid Barcelona | ⁵ Hospital Univ. La Fe de Valencia
E-mail del autor por correspondencia: jordi.cruz@mps-lisosomales.org



INTRODUCCIÓN

Las enfermedades Lisosomales son un tipo de condición metabólica rara causadas por deficiencias en la enzima. Estos desórdenes, significan un impacto en los pacientes y sus familias y en el sistema nacional de salud. Este estudio evalúa el impacto diario en la vida y su carga económica y social.

OBJETIVO DETERMINAR CUÁL ES EL IMPACTO REAL

Cuantificar el impacto clínico, social y económico de las LSDs, Analizar la carga para el SNS, pacientes y familias, Identificar necesidades no cubiertas y oportunidades de mejora, Generar evidencia para optimizar la atención y la toma de decisiones sanitarias.

MÉTODO

Este estudio ha sido realizado a través de cuestionarios ofrecidos desde la Asociación de pacientes MPS-Lisosomales con un número total de 86 participantes. Los encuestados son pacientes adultos y cuidadores. Se hizo una Revisión bibliográfica; Se crearon los grupos de trabajo; Se confeccionaron los cuestionarios; Se analizó la población diana de destino y por último se analizó y se estimó los costes directos e indirectos.

RESULTADOS Datos Socio Demográficos

Situación laboral/formativa

De los 86 pacientes:

- 22 Pacientes que responden por sí mismos

15,1 % empleados
47,7 % estudiantes
11,6 % no escolarizados

- 64 Cuidadores/as que responden por paciente

59,4 % empleados
28,1 % desempleados por su rol de cuidado

Dependencia y cuidados:

- De los 64 cuidadores, **46 son mujeres y 18 son hombres**
- El **82,6 %** necesita **ayuda diaria** y el **48,9 %** requiere **más de un cuidador**
- Solo **16,3 %** recibe **cuidados formales** (57,1 % financiados por la familia)
- El **86,0 %** tiene **discapacidad reconocida** (53,5 % $\geq$ 65 % discapacidad)

Impacto económico familiar:

- El **75,6 %** de las familias tienen ingresos **< 3.000 €/mes**
- Ingreso medio anual: 26.032 €
- Destinan el **≈25 %** a **cuidados y tratamientos**.



Las LSDs requieren un **manejo clínico continuo, multidisciplinar y altamente demandante** tanto para el SNS como para las familias.



- Los pacientes de LDS registran **107,8 visitas médicas/año**.
- Especialidades más frecuentes: Fisioterapia, Atención Primaria, Logopeda, Enfermería y Pediatría

RESULTADOS Características Clínicas

Tipos de LSD diagnosticadas

En los 86 pacientes:

- 19 Sanfilippo
- 16 Fabry
- 13 Hurler
- 13 Morquio
- 12 Hunter
- 5 mucopolidosis II, III, IV
- 3 Sly
- 5 Gaucher, gangliosidosis GM1, Maroteaux-Lamy, síndrome de Batten y alfa-manosidosis

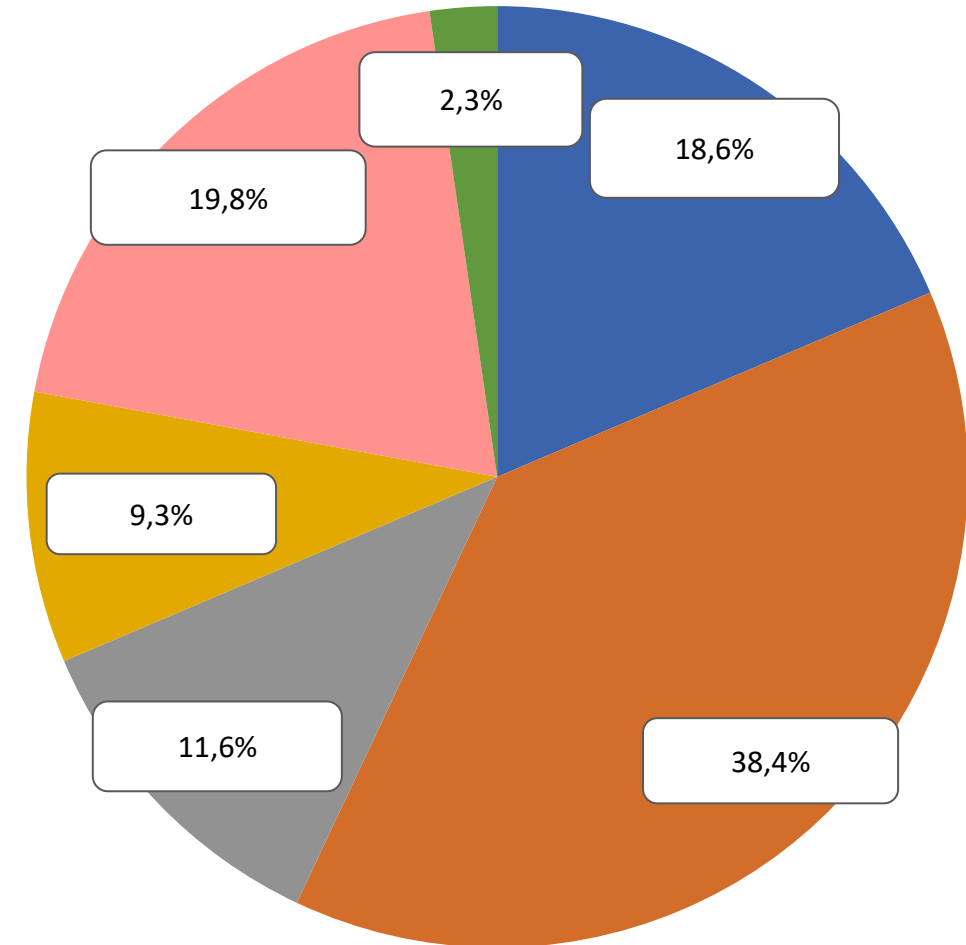
Diagnóstico:

- La edad media de diagnóstico es **9,9 años** - con un tiempo medio de **4,3 años**

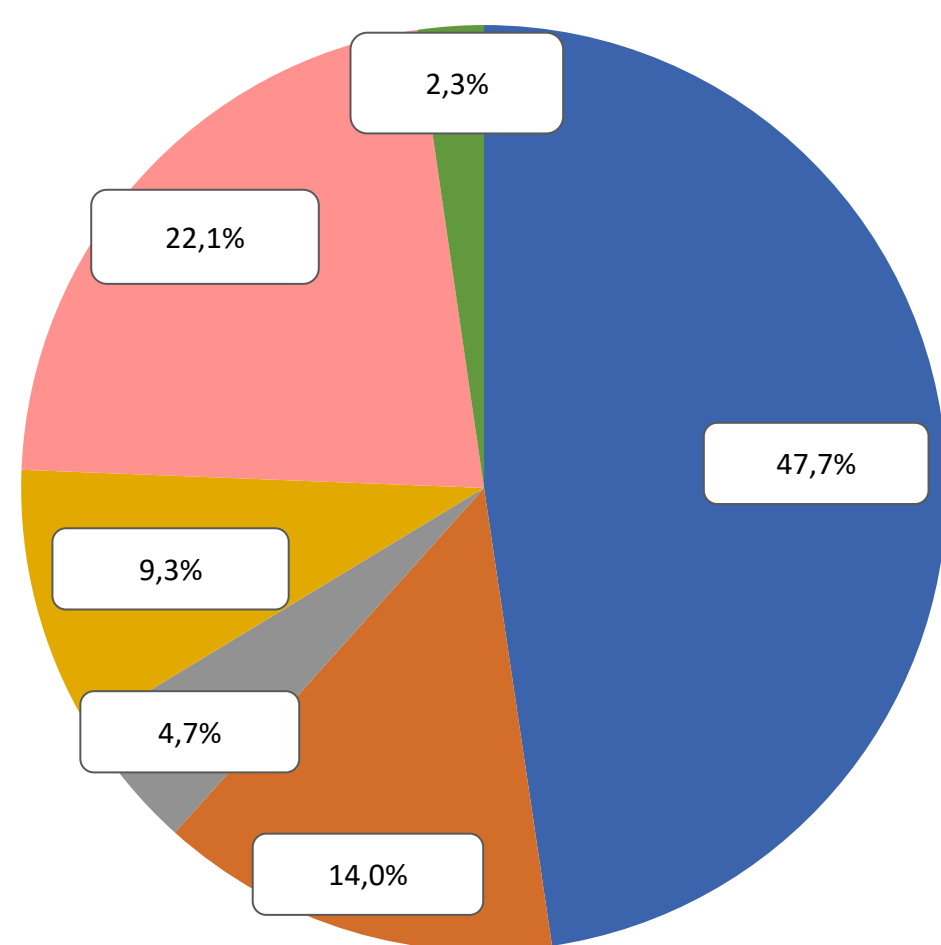
Limitaciones de los pacientes con LSD:

- El **79,1 %** pacientes **limitaciones funcionales**
- El **50,1 %** pacientes **limitaciones cognitivas**

Limitación funcional



Limitación cognitiva



ninguna leve moderada grave total desconocida



- El **40,1 %** de los pacientes requieren **Servicio de Urgencias** – con una media de **2 visitas/año**.
- El **41,9 %** requiere **hospitalización** con **11,5 días** de estancia media.



- El **60,5 %** recibió **tratamiento específico** y **66,9 %** requirió **cirugía** en los últimos 3 años.
- Para el diagnóstico y seguimiento de los pacientes: alto uso de **pruebas bioquímicas, pruebas de imagen y otras pruebas complementarias**

MENSAJES CLAVE



Alta complejidad asistencial: $\approx$ **42 %** de los pacientes requiere hospitalización. + Un elevado número de visitas médicas $\rightarrow$ Manejo clínico intensivo y continuo



Brecha terapéutica: $\approx$ **40 %** de pacientes no recibe **tratamiento específico** $\rightarrow$ Los tratamientos actuales no evitan completamente progresión ni complicaciones.



El Impacto económico familiar: $>$ 6.000 €/año de gasto directo. $\approx$ **25 %** de los ingresos familiares $\rightarrow$ **agravado por pérdida de empleo del cuidador**.



Elevada carga económica: **Alto coste anual por paciente = 228.232 €**. Tratamientos = principal componente del gasto.

ABORDAJE



Garantizar **acceso equitativo**, ampliando la cobertura del SNS, a **servicios clave** hoy mayoritariamente privados (rehabilitación y salud mental) para los pacientes.



Reconocimiento de la **figura del cuidador/cuidadora** con políticas y programas que mitiguen el impacto económico, físico, emocional y laboral.



Adoptar un modelo de **gestión multidisciplinar** que trascienda el tratamiento, con un **abordaje integral** las necesidades sociales y de calidad de vida de los afectados/as.

Agradecer a las familias y pacientes participantes de la Asociación MPS-Lisosomales que han colaborado, como también al grupo de trabajo profesional, que sin ellos sería imposible llevarlo a cabo. Publicación del artículo en Orphan Journal Of Rare Diseases. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/41291882/>

Presentado al XI Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras. 17-18 de septiembre de 2026, Sevilla. FEDER

