



acoGER

ACOGIMIENTO DE MENORES CON
ENFERMEDADES RARAS

Informe:
**Menores con enfermedades raras
atendidos por el Sistema de Protección
a la Infancia en España:
aproximación epidemiológica. 2021**

entidad de
utilidad pública 
feder
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

¡CUENTO CONTIGO! ¡ANÍMATE A SER UNA FAMILIA DE ACOGIDA!



 POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL

Título:

Informe sobre los menores con enfermedades raras atendidos por el Sistema de Protección a la Infancia en España: aproximación epidemiológica. 2021.

Autores:

M^a Carmen Murillo Dávila
Jose A. Diaz Huertas
Manuel Posada de Paz
Marivi Cascajo Almenara
Jose Luis Castellanos Delgado

Directores

Edita:

FEDER

Imprime:

A tiempo C.B.

ISBN 978- 84-09-37079-5

Depósito legal M-2013-2022

Reservado todos los derechos

No está permitida la reproducción total o parcial de este libro, no su tratamiento informático, ni la transposición de ninguna forma o por cualquier medio, ya sea electrónico, mecánico por fotocopia, por registro u otros métodos, sin el permiso previo y por escrito de los titulares del Copyright.

Índice

Equipo	5
Agradecimientos.....	6
Glosario de siglas	6
Presentación.....	7
I. Enfermedades raras y Sistema de Protección	9
Niños atendidos por el Sistema de Protección a la Infancia en España.....	11
Discapacidad y protección de menores.....	12
Maltrato infantil y discapacidad	13
Enfermedades raras y protección de menores.....	16
Enfermedades raras y maltrato infantil.....	19
La perspectiva de los derechos de los niños con necesidades especiales a la protección	20
II. Aproximación epidemiológica de menores con enfermedades raras atendidos por el Sistema de Protección de la Infancia	21
<i>Justificación</i>	21
<i>Material</i>	21
<i>Método</i>	22
<i>Resultados</i>	23
<i>Categorías principales de análisis</i>	23
<i>Prevalencia Enfermedades Raras</i>	24
<i>Menores con enfermedades raras con hermanos</i>	25
<i>Menores con Enfermedades raras según medida de protección</i>	26
<i>Tipo de acogimiento: familiar y residencial</i>	26
<i>Tipo de acogimiento según la edad del menor</i>	27
<i>Discapacidad reconocida y enfermedad rara</i>	28
<i>Evolución de la afluencia de menores en centros de acogida</i>	28
<i>Discusión</i>	29
III. Conclusiones	36
IV. Anexo.....	39
<i>Programa “AcogER”</i>	39
<i>AcogER+E: acogER + Enfermería</i>	40

Equipo

Dirección	
<i>M^a Carmen Murillo Dávila</i>	Educadora Social. Área de Inclusión. Federación Española de Enfermedades Raras -FEDER-.
<i>José A. Díaz Huertas</i>	Pediatra. Experto en Pediatría social, protección a la infancia y derechos de los niños.
Equipo	
<i>Manuel Posada de Paz</i>	Director del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III
<i>Mariví Cascajo Almenara</i>	Investigadora del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Universidad Pablo de Olavide. Sevilla
<i>Jose Luis Castellanos Delgado</i>	Subdirector General de Políticas de Infancia y Adolescencia. Dirección General de Derechos de la Infancia y de la Adolescencia. Ministerios de Derechos Sociales y Agenda 2030.
<i>Estrella Mayoral Rivero</i>	Trabajadora Social. Responsable del Servicio de Información y Orientación. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
<i>Miriam Torregrosa Granado</i>	Trabajadora Social. Servicio de Información y Orientación. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
Explotación y análisis estadístico	
<i>Alba María Aragón Morales</i>	Grupo de Investigación Demografía e Investigación Social en Salud (DEIS). Universidad Pablo de Olvide. Sevilla
Revisión y protección	
<i>Teresa Alcázar Arroyo</i>	Directora RI Las Rosas. Agencia Madrileña de Atención Social
Informantes	
Aragón	Gerencia Instituto Aragonés de Servicios Sociales
Cantabria	Dirección- Instituto Cántabro de Servicios Sociales
Castilla La Mancha	<i>M^a. Teresa Lancha Sánchez.</i> Coordinadora del Servicio de Atención a la Infancia. Dirección General de Infancia y Familia. Consejería de Bienestar Social.
Castilla y León	<i>Tomás Montero Hernanz.</i> Director Técnico de Atención a la Infancia. Dirección General de Familias, Infancia y Atención a la Diversidad.
Cataluña	<i>Ester Cabanes Vall.</i> Directora General de Atención a la Infancia y Adolescencia.
	<i>Alexandra Juarros Vázquez.</i> Enfermera centro CREI Els Castanyers. Barcelona
	<i>Zaida Guisado León.</i> Educadora CRAE Fátima (Centro Residencial de Acción Educativa Llar Infantil Fátima)
Extremadura	<i>Carmen Núñez Cumplido.</i> Directora General de Política Social e Infancia y Familias.
	<i>Guadalupe Llera Alonso.</i> Jefa de Servicio de Protección y Atención a la Infancia
Xunta de Galicia	<i>Jorge González Fernández.</i> Jefe do Servicio de Protección de Menores. Subdirección General de Política Familiar, Infancia y Adolescencia. Dirección General de Familia, Infancia y Dinamización Demográfica. Consejería de Política Social

Ibiza (Islas Baleares)	<i>Santiago Marí Torres</i> . Director Insular de Bienestar Social
Islas Canarias	<i>José Pereira Miragaia</i> . Jefe de Servicios de Programas de Prevención y Protección de Menores. Dirección General de Protección a la Infancia y la Familia. Consejería de Derechos Sociales, Igualdad, Diversidad y Juventud
La Rioja	Consejería de Servicios Sociales y Gobernanza Pública. Dirección General de Servicios Sociales
Madrid	<i>Ana Cristina Gómez Aparicio</i> . Subdirectora General de Protección a la Infancia. Dirección General de Infancia, Familias y Fomento de la Natalidad. Consejería de Políticas Sociales, Familias, Igualdad y Natalidad
	<i>Manuela Bermejo Jiménez</i> . Coordinación de Centros de Protección. Dirección General de Infancia, Familia y Fomento de la Natalidad.
Navarra	<i>Ana Etxamendi Tiebas</i> . Jefa de Sección de Gestión de la Guarda y Ejecución de Medidas Judiciales. Subdirección de Familia y Menores
País Vasco-Guipúzcoa	<i>Miren Aldanondo Andola</i> . Dirección General de Protección a la Infancia y de Inclusión Social. Departamento de Políticas Sociales
Ciudad Autónoma de Ceuta	<i>Antonia Palomo Sánchez</i> . Jefe del Área de Protección
	<i>Elena Gómez-Tavira Gómez-Tavira</i> . Psicóloga Área de Menores

Agradecimientos

Agradecimientos a *Enrique Galán Gómez* (Extremadura), *Pablo Rodríguez Hoyos* (Castilla y León) por su colaboración en la recogida de datos a *Virgínia Corrochano James* y equipo de *Orphanet* por las aportaciones sobre la consideración de algunas enfermedades raras y a *Ana Villaverde Hueso* del IIER por sus aportaciones.

Glosario de siglas

<i>ER o EPF</i>	Enfermedades raras o poco frecuentes
<i>FEDER</i>	Federación Española de Enfermedades Raras
<i>Fem.</i>	Femenino
<i>Masc.</i>	Masculino
<i>MENAS</i>	Menores Extranjero No Acompañados
<i>SIO</i>	Servicio de Información y Orientación De FEDER
<i>SPI</i>	Sistema de Protección a la Infancia

Niños se refiere en genérico a niños y niñas, en caso de diferencia POR SEXOS se refiere a masculino o femenino (*)

(*) El término “*niño*” abarca a todas las personas menores de 18 años, incluidos los adolescentes. En español se entenderá que el término “*niños*” hace referencia a “*niños, niñas y adolescentes*”. *Comité de los Derechos del Niño de Naciones Unidas*. Observaciones finales sobre los informes periódicos quinto y sexto combinados de España (2018).

Presentación

La Federación Española de Enfermedades Raras¹ (FEDER) nace en 1999 con el objetivo de ser el altavoz de las más de tres millones de personas que conviven con alguna de estas patologías en nuestro país. A lo largo de estos más de 20 años, han pasado de ser siete a más de 370 entidades.

Asimismo, pueden asociarse de forma individual aquellas personas afectadas por enfermedades raras o poco frecuentes (*en adelante ER o EPF*) que no cuenten con asociación que les represente en nuestro país.

Uno de los temas novedosos que se ha tratado es el que implica la existencia de menores con enfermedades raras que no viven en un entorno familiar normalizado, y están siendo atendidos por el sistema de atención/protección a la infancia (*en adelante SPI*).

En el año 2013, el entonces Instituto Madrileño del Menor y la Familia (IMMF) - actualmente Dirección General de la Infancia, Familia y Fomento de la Natalidad -, la FEDER y el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) del Ministerio de Economía y Competitividad comenzaron a trabajar el análisis de la situación y búsqueda de soluciones que aumenten la calidad en la atención a este colectivo.

Siendo conscientes de la presencia de menores con ER en el Sistema de Protección a la Infancia, como primer paso, se consideró la necesidad de realizar unas jornadas a nivel nacional que analizaran esta realidad y realizasen propuestas de mejora en la atención de los niños y sus circunstancias sociofamiliares y se propusieran mejoras en su atención desde criterios de prevención.

Tras este análisis realizado, FEDER definió el *Proyecto AcogER*, acrónimo de Acogimiento y Enfermedad Rara, en consonancia con las Leyes de 2015 de modificación del sistema de protección a la infancia.

Esta reforma configuró un nuevo sistema de protección a la infancia. Se definieron por primera vez en una norma estatal, las situaciones de riesgo y desamparo, quedando esta última determinada por el abandono, riesgo para la vida, salud o integridad física, entre otras.

Para la implementación de este proyecto, se han establecido sinergias con diferentes Administraciones y entidades, del *Hospital Infantil Universitario Niño Jesús*, del *Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030*, Direcciones Generales de Familia e Infancia de distintas Comunidades Autónomas, el *Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras y sus Familias -CREER-* del IMSERSO, *Consejo General de Enfermería*, para avanzar en el conocimiento y en el reconocimiento de la problemática de los niños y niñas con ER atendidos por el SPI.

Igualmente, para el desarrollo de diferentes acciones y actividades relacionadas, se ha contado con la colaboración de otras instituciones como: *Laboratorio Shire*, *Iberia Líneas Aéreas*, *Fundación Mutua Madrileña*, *Fundación Carrefour*, etc..., la implicación en actividades formativas como de la *Cruz Roja Española*, *Down España*, *Adoptantis*, y *familias con niños acogidos a título personal o como miembros de Asociaciones (ASEAF, Familias para la Acogida...)*.

El conocimiento epidemiológico es fundamental para poder avanzar en la atención integral a estos niños con EPF atendidos por el SPI, en la sensibilización social, en la búsqueda de familias y en la aportación a nivel internacional de esta iniciativa, por lo que nos propusimos realizar una aproximación a nivel nacional de esta realidad.

¹ FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) <http://www.enfermedades-raras.org>

Presentamos en este documento los datos obtenidos de 13 Comunidades Autónomas y 1 Ciudad Autónoma en un trabajo llevado a cabo por la *FEDER* junto con el *Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER- ISCIII)*, el *Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)* de la *Universidad Pablo de Olavide* y la *Dirección General de Derechos de la Infancia y de la Adolescencia del Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030* en colaboración con los departamentos de protección de menores de las diferentes Comunidades Autónomas.

I. Enfermedades raras y Sistema de Protección

Acorde con la definición de la Comisión Europea, una enfermedad es catalogada como rara cuando su prevalencia se encuentra por debajo de la cifra de 5 casos por cada 10.000 personas. La Unión Europea también incluye en esta definición que la enfermedad debe tener un alto impacto en la mortalidad y/o producir graves deficiencias en la persona afectada (CE 2008).

Por lo general, son enfermedades debilitantes a largo plazo e, incluso, potencialmente mortales (el 50% de los afectados por enfermedades raras tienen un pronóstico vital de riesgo). El 65% son graves y altamente discapacitantes. La mayoría de ellas son de carácter genético (80%), aunque no exclusivamente todas. Dos de cada tres enfermedades aparecen antes de los dos años de vida.²

El desconocimiento de estas enfermedades implica un retraso medio de 4 años en obtener un diagnóstico, superando en uno de cada 5 casos los 10 años. Un retraso diagnóstico que influye en el acceso a intervenciones terapéuticas, suponiendo en un 31% de los casos, un agravamiento de la enfermedad que podría haberse evitado o paliado previamente. Dado que únicamente el 5% de las enfermedades cuentan con un tratamiento específica para su enfermedad, la integración de las disciplinas social, educativa, rehabilitadora y sanitario han demostrado ser la fórmula de intervención más efectiva, con resultados muy significativos en la calidad de vida de la persona, presentando discapacidad en un 85% de los casos.³

Las enfermedades raras plantean diferentes problemas asistenciales y otros como su tratamiento por los llamados "*medicamentos huérfanos*"⁴. De ahí que, coloquialmente se pueda utilizar la denominación *enfermedades huérfanas*.

El número total de Enfermedades Raras se estima en varios miles.

Si bien el número de personas afectados por cada enfermedad es pequeño, si consideramos el número total de personas que conviven con una enfermedad rara hace que hablemos de una población importante que en España se calcula que puede afectar a tres millones de personas

La mayoría de las enfermedades raras se manifiestan a edades tempranas. Su carácter crónico vincula a las personas afectadas al sistema sanitario de por vida y muy frecuentemente se trata de enfermedades irreversibles, degenerativas e incapacitantes, cuya evolución, tratamiento y secuelas, deterioran la calidad de vida de la persona y su entorno familiar, así como sus posibilidades de inclusión en la sociedad. Algunos fallecen a edades muy tempranas.

La complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva de estas enfermedades; la importante morbi-mortalidad o los altos niveles de discapacidad que conllevan y que dificulta enormemente el desarrollo de un proyecto vital normal, no solo a la persona que tiene una EPF sino también a las familias.

Enfrentarse al problema de una patología difícil de diagnosticar, puesto que se trata de enfermedades graves y poco comunes, y disponer los pacientes de poca información sobre su patología y la dispersión geográfica genera aislamiento. Como consecuencia, las personas

² Federación Española de Enfermedades Raras (2009). Estudio sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio EnSERio. Caja Madrid: Madrid

³ Federación Española de Enfermedades Raras (2013). Por un modelo sanitario para la atención de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio EnSERio2. Caja Madrid: Madrid

⁴ Siguiendo a ORPHANET los llamados 'medicamentos huérfanos' van dirigidos a tratar afecciones tan infrecuentes que los fabricantes no están dispuestos a comercializarlos bajo las condiciones de mercado habituales.

afectadas y sus familias sufren sentimientos de incertidumbre, desamparo, angustia..., y otras consecuencias psicológicas y sociales.

El diagnóstico de algunas enfermedades raras se puede retrasar, sobre todo cuando hay unos síntomas no específicos, escasos conocimientos por parte del médico, dificultad de acceso a la sanidad por la situación geográfica, por la cultura o por las creencias de la familia, mientras que otras se diagnostican con facilidad gracias a los programas de detección prenatal (ecografía en las embarazadas) y neonatal (detección de las metabolopatías).

Diferentes programas como el de *EURORDIS Care Survey*^{5,6} que llevo a cabo una encuesta con más de 12.000 pacientes en 23 países (2002-2008) llegando a la conclusión de que los sistemas de seguridad social suelen estar diseñados en torno a enfermedades comunes y no son lo suficientemente flexibles como para tener en cuenta necesidades de las personas con ER y destacaban, entre otras, dentro de los desafíos sociales de pacientes y familias.

Las personas con una enfermedad poco frecuente y sus familias tienen unas necesidades específicas sociosanitarias para las personas con la enfermedad rara y sus familias y tienen un impacto psicosocial en el núcleo familiar debido a:

- Escasez de personas por cada patología y dispersos geográficamente.
- Tiempo de espera y consecuencias del retraso para obtener un diagnóstico.
- Peregrinaje en busca de respuestas.
- Falta de acceso a la información sobre la enfermedad: diagnóstico, cuidado, tratamiento y ayudas técnicas.
- Descoordinación entre profesionales sanitarios y dificultades en la relación con los profesionales por el desconocimiento de estas enfermedades.
- Impacto social y psicológico.
- Falta de dispositivos de ayuda sociales y sanitarios y de medidas para eliminar la carga de la familia en el cuidado diario.
- Falta de conocimiento y reconocimiento político y social.
- Falta de centros de atención especializados.
- Investigación fragmentada e insuficiente.
- Ausencia de información sobre asociaciones y recursos.
- Falta de protocolos para la enfermedad.
- Valoración de la discapacidad y de la dependencia: sólo una de cada cinco personas tiene el reconocimiento de la Ley de Dependencia, de ellas sólo una de cada tres ha recibido ya la prestación.
- Necesidad de una mayor recopilación de datos y revisión de la literatura para evaluar con mayor precisión los desafíos sociales.
- Falta de sistemas para hacer frente a la transición de la edad adulta a la niñez y el envejecimiento.

⁵ Dan D, Castro R. Identifying specific social challenges of rare diseases: current challenges and issues. *Orphanet J Rare Dis* 9, 029 (2014). <https://doi.org/10.1186/1750-1172-9-S1-029>

⁶ Kole A, Faurisson F. (2009). The voice of 12.000 patients. Experiences and expectations of Rare Disease patients on diagnosis and care in Europe. EURORDIS. Disponible en: https://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf

Niños atendidos por el Sistema de Protección a la Infancia en España

El número de niños atendidos por el sistema de protección a la infancia fuera de su ámbito familiar, según los datos publicados por el Observatorio de la Infancia en el Boletín de estadística básica de protección⁷, en el año 2020 fueron 49.171, lo que supone una tasa de aproximadamente 603 por 100.000 personas menores de 18 años (60.3 /10.000).

La población atendida ha sufrido un incremento a lo largo de los años, si bien este aumento se debe, fundamentalmente, al aumento de los llamados “*Menores Extranjeros No Acompañados (MENAS)*”, por lo que podemos considerar que el número de niños que requieren la intervención de los servicios sociales para su protección permanece estable en aproximadamente 40.000 niños al año (Tabla 1).

Tabla 1. Número total de niños atendidos por el sistema de protección y número de MENAS.

Menores	2016	2017	2018	2019	2020
Total atendidos SPI	43.902	47.493	49.985	50.272	49.171
MENAS	2.524	5.787	9.690	11.490	5.670

Según el criterio de enfermedad rara como aquella que se presenta en 5 o menos personas por 10.000 habitantes, no es raro, infrecuente, ser atendido por el sistema de protección a la infancia fuera de su ámbito familiar ya que la prevalencia es 60 por 10.000 menores de 18 años con ER.

Las medidas legales de protección son:

- *Guarda*, ante la solicitud de ayuda de los padres o tutores, o
- *Tutela*, por el incumplimiento de los deberes de protección por parte de los padres o tutores lo que determina una situación de desamparo y la suspensión de la patria potestad.
- *En estudio*, se encuentra en proceso de valoración.

La mayoría de los niños se encuentran tutelados por la Comunidad Autónoma correspondiente, lo que implica el *incumplimiento*, el *imposible* o el *inadecuado* cumplimiento de los deberes de guarda de sus padres o tutores (artículo 172 del Código Civil) (Tabla 2).

Tabla 2. Medidas de protección adoptadas.

Medida de protección	2016	2017	2018	2019	2020
Tutelados	27.160	29.583	31.237	33.208	31.738
Guarda	4.753	5.161	7.228	5.803	3.870
En estudio	11.989	12.749	11.520	11.261	13.563

Estos menores pueden ser atendidos en:

- *Acogimiento familiar*, por una familia extensa o ajena.
- *Acogimiento residencial*, en un centro de protección de menores.
- *Adopción*, acto jurídico mediante el cual se crea un vínculo de parentesco entre una o dos personas, de tal forma que establece entre ellas una relación de paternidad o de maternidad.

⁷ Observatorio de la Infancia. Boletín Estadístico de Protección a la Infancia. Ministerio e Derechos Sociales y Agenda 2030. Disponible en: https://observatoriodelainfancia.vpsocial.gob.es/productos/pdf/BOLETIN_22_final.pdf

En la actualidad, podemos decir que aproximadamente el 50% de los niños se encuentran en acogimiento familiar y el otro 50% en atención residencial y al año 614 los autos de adopción (Tabla 3).

Tabla 3. Recurso de atención fuera de su ámbito familiar.

Tipo de atención	2016	2017	2018	2019	2020
Acogimiento Familiar	19.641	19.004	19.545	19.320	18.892
Acogimiento Residencial	14.104	17.527	21.283	23.209	16.991
Adopción Nacional	588	680	639	626	537

Discapacidad y protección de menores

El tema de la infancia y la discapacidad es un tema complejo con múltiples implicaciones legales⁸ en el que un primer elemento en su abordaje son los derechos de los niños y su evolución histórica⁹.

El dato sobre la discapacidad de los menores atendidos por el sistema de protección comienza a recogerse en el Boletín estadístico básico de protección a raíz de la aprobación de la Ley Orgánica 8/2015, de 22 de julio, de modificación del sistema de protección a la infancia y a la adolescencia (BOE de 23 de julio), y la Ley 26/2015, de 28 de julio, de modificación del sistema de protección a la infancia y a la adolescencia (BOE de 29 de julio).

Aproximadamente, un 5% de los niños que se encuentran en acogimiento familiar presentan una discapacidad, si bien en el año 2020 el porcentaje se incrementó con una tasa del 9.1%. siendo la media anual en los años 2016-2020 de 5,8% de los niños en acogimiento familiar.

Tabla 4. Acogimiento familiar y niños con discapacidad (2016 – 2020).

Acogimiento Familiar	2016	2017	2018	2019	2020
Total	19.641	19.004	19.545	19.320	18.892
Con discapacidad (%)	347 (4.2)	468 (5.5)	935 (4.8)	995 (5.2)	1.714 (9.1)

El porcentaje de niños en acogimiento residencial que presentan discapacidad no permite hacer una aproximación a la situación debido al número de MENAS (menores extranjeros no acompañados) que permanece en este dispositivo de atención a la infancia que en su gran mayoría no presentan ninguna discapacidad, pero como puede apreciarse su número total es importante oscilando desde el 9.9% en el año 2017 al 5.5% en el año 2017 con una media anual en los años 2016-2020 de 6,8% de los niños en acogimiento residencial (Tabla 5).

Tabla 5. Acogimiento Residencial y niños con discapacidad (2016 – 2020).

Acogimiento residencial	2016	2017	2018	2019	2020
Total	14.104	17.527	21.283	23.209	16.991
Con discapacidad (%)	468 (5.8)	824 (9.9)	1.373 (6.5)	1.272 (5.5)	1.030 (6.1)

La discapacidad también está presente en un número importantes de niños adoptados oscilando desde el 14,8% en el año 2018 al 2,4% en el año 2020, con una media anual en los años 2016-2020 de 9,1% de los niños adoptados (Tabla 6).

⁸ Fernández JM, Carmona MA, Delgado C, et al. (2015): Discapacidad e infancia. Consejo General del Poder Judicial.

⁹ Alonso Parreño MJ. (2008). Los derechos del niño con discapacidad en España. CERMI

Tabla 6. Adopción y niños con discapacidad (2016 – 2020)

Adopción nacional	2016	2017	2018	2019	2020
Total	588	680	639	626	537
Con discapacidad (%)	75 (12.7)	66 (9.7)	95(14.8)	35 (5.9)	13 (2.4)

Maltrato infantil y discapacidad

Un reciente informe del Observatorio Estatal de la Discapacidad y el CERMI pone de manifiesto que en España no disponemos de datos fiables sobre el maltrato a los niños con discapacidad: prevalencia, diferencias entre grupos de edad, sexo, tipo de discapacidad, tipo de maltrato, lugar donde se perpetra, etc. Esta falta de datos determina su invisibilidad en las políticas públicas de prevención y atención que considera grave¹⁰.

Los menores que conviven con una discapacidad presentan mayor riesgo de cualquier tipo de abuso, no solo por factores asociados a su situación personal, familiar y social, sino también por la mayor dificultad de los profesionales para detectar las situaciones de maltrato¹¹.

Criar a un niño discapacitado es un desafío que impone grandes exigencias a los padres. Así, por ejemplo, los padres que carecen de la capacidad de empatizar son un peligro especial para el niño discapacitado, que, por lo general, requiere un padre con una capacidad elevada en lugar de disminuida para comprender los sentimientos y responder con simpatía¹².

El maltrato infantil estaría condicionado por la existencia de determinados factores de riesgo y la falta de factores de protección en general y, específicamente, relacionados con la discapacidad que no puede ser considerada por sí misma solo un factor desencadenante del maltrato si no se da en interacción con otras variables¹³:

Existen diferentes factores relacionados con el desconocimiento, mitos, falsas creencias y no diagnóstico de maltrato infantil en niños con discapacidad, como¹⁴:

- Los niños con discapacidad no era probable que fueran maltratados por no ser atractivos o la discapacidad provoca simpatía en lugar de explotación.
- El maltrato en los niños con discapacidad no causaría grandes daños porque los niños no podrían comprenderlo.
- Negación: muchos adultos encontraban dificultades para aceptar que el abuso pudiera ocurrir y que el abuso de niños con discapacidad debería ser muy infrecuente.
- Los niños con discapacidad sería más fácil que realizaran falsas alegaciones.
- Los niños maltratados que presentaran discapacidad psíquica no tendrían mejoría con las terapias.

¹⁰ Alonso Parreño JM (2020). La violencia contra los niños y las niñas con discapacidad en España. Situación jurídica y social. Estudio integral, 2019. Observatorio Estatal de la Discapacidad. Disponible en: <https://www.observatoriodeladiscapacidad.info/wp-content/uploads/2020/05/OED-ESTUDIO-VIOLENCIA-INFANCIA.pdf>

¹¹ Berastegui A, Gómez-Bengoechea B. Los menores con discapacidad como víctimas de maltrato infantil: una revisión. *Intervención Psicosocial*, 2006; 15:293-306.

¹² Garbarino J. (1987), The abuse and neglect of special children an introduction to the issues. En Garbarino J, Brookhouser PE, Authier KJ. *Special children special needs. The maltreatment of childrens with disabilities.* Alinde Gruyter. Págs.3-10

¹³ Olivan, G. Maltrato en niños con discapacidades: características y factores de riesgo. *Anales Españoles de Pediatría*, 2002; 56 (3):219-223

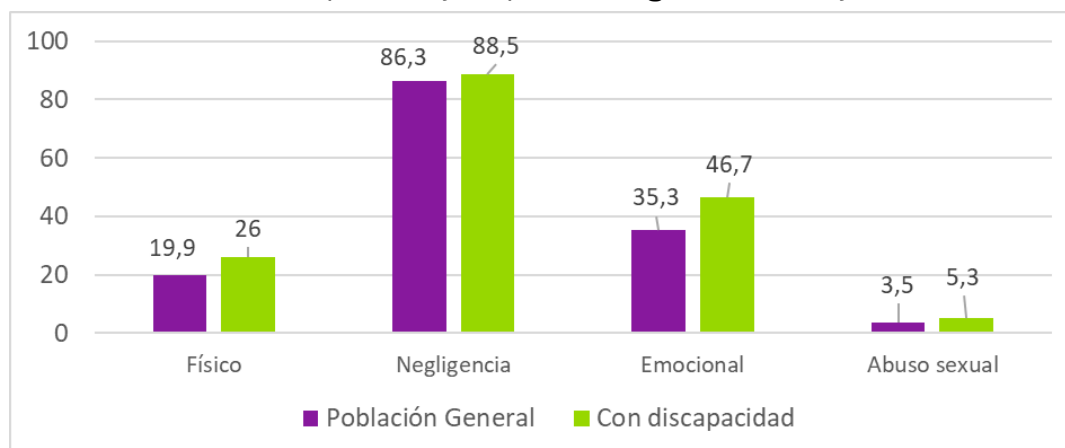
¹⁴ Diaz Huertas JA, Campo A, Diaz V Maltrato infantil y su relación con la discapacidad. En Diaz Huertas JA, Ruiz MA, Ruiz V. (2007) *Infancia y discapacidad.* Sociedad Española de Pediatría Social. Pág. 65-76

- Reciben cuidado íntimo por personal, posiblemente por diferentes cuidadores, que pueden incrementar el riesgo de sufrir conductas abusivas y esto hace más difícil para establecer límites físicos.
- Presentan menor capacidad para resistir o abortar un abuso.
- Tienen dificultades de comunicación que les dificultan decir lo que ha pasado.
- Se inhiben debido al miedo a perder los servicios.
- Son especialmente vulnerables a la intimidación y/o al abuso de otros compañeros.
- Los síntomas de abuso sexual son atribuidos a los problemas de conducta por el retraso mental.

De acuerdo con la investigación realizada sobre menores con expedientes de protección en Castilla y León en 1993 la prevalencia del maltrato infantil en personas con discapacidad era del 11,5% frente al 1,5% en personas sin discapacidad¹⁵.

En el análisis de los expedientes de protección de menores de los años 1997 y 1998 realizado por el *Centro Reina Sofía para el Estudio de la Violencia* de un total de 11.148 niños maltratados encontraron que 1.076 víctimas (9,7%) que no tenían un desarrollo psicológico acorde a su edad de ellas 644 eran niño (59,85%) y 424 niñas (39,41%). Existe una diferencia respecto al total, de la población de 6 puntos para el maltrato físico, 11,3 para el maltrato emocional y de 1,75 para el abuso sexual, mientras que en la negligencia no existe una asociación significativa al ser solo de 2,11 puntos¹⁶.

Gráfico 1. Tipo de maltrato infantil en niños con expediente de protección de menores y atendido en centros con discapacidad y en población general 1997 y 1998.



No todas las investigaciones son coincidentes en asociar maltrato y discapacidad. Un estudio realizado en los Estados Unidos de América entre 1973 y 1984 en una muestra de 500 niños no encontró relación entre ambos factores e incluso el riesgo era menor en aquellos que presentaban discapacidades severas¹⁷.

El retraso mental se considera que aumenta la vulnerabilidad de sufrir abuso sexual en los niños y en los adultos debido, entre otros factores, a la severidad de la discapacidad, dependencia de los adultos y cuidadores, desconocimiento y falta de información sobre temas sexuales, etc.¹⁸.

¹⁵ Verdugo MA, Gutiérrez B, Fuertes J, Elices JA. Maltrato infantil y minusvalía. Instituto Nacional de Servicios Sociales. 1993

¹⁶ Sanmartín J (dir). Maltrato infantil en la familia 1997-98. Centro Reina Sofía para el Estudio de la Violencia. 2002: 66-69; 110-112

¹⁷ Benedict MI, White RB, Wulf LM, Hall BJ. Reported maltreatment in children with multiple disabilities. Child Abuse Negl, 1990; 14:207-218

¹⁸ Tharinger D, Burrows C, Milea S. Sexual abuse and exploitation of children and adults with mental retardation and other handicaps. Child Abuse Negl, 1990; 14:301-312

En un grupo de 257 familias con niños con discapacidad, 25 familias (9,7%) tenían antecedentes de maltrato y se consideró que el maltrato no estaba determinado por los niveles de estrés percibido debido a la discapacidad y, por tanto, eran otros los factores que condicionaban el maltrato, como desempleo, niveles bajos de educación, no casados, etc.¹⁹

Una investigación entre 50.278 niños de entre 0 a 21 años de Colegios Públicos y de la Archidiócesis de Omaha, en los Estados Unidos de América, determinó una prevalencia de maltrato infantil del 9% en niños sin discapacidad y un 31% en niños con discapacidad, lo que supone una probabilidad 3-4 veces mayor de padecer maltrato infantil en los niños que presentan alguna discapacidad²⁰.

Otras investigaciones realizadas entre profesionales en Europa de 63 centros de protección de menores que atendían a niños con discapacidad intelectual consideraban que el 70% pensaban que la violencia contra los niños con discapacidad física y/o mental era frecuente y el 42% que esa violencia puede no ser reconocida o notificada. Otro estudio similar realizado en Berlín (Alemania) revelaba que el 25% de las niñas de entre 12 y 25 años atendidas en centros para personas con discapacidad tenían antecedentes de violencia sexual²¹.

Tanto en estudios norteamericanos como noruegos concluyen que el riesgo de abuso sexual en los niños con hipoacusia es 2 - 3 veces superior al de niños sin dificultades auditivas siendo el abuso en general de mayor gravedad en los primeros²².

En un grupo de 35 mujeres atendidas en un centro residencial para personas con discapacidad encontraron que 13 de ellas (37%) mostraron signos vaginales que consideraron consistentes con una penetración vaginal previa relacionada con abusos sexuales infantiles²³.

En una revisión hecha en los Estados Unidos de América, entre 87 adolescentes de sexo femenino con retraso mental, se estimó que un tercio de estas mujeres con retraso mental leve y un cuarto de aquellas con retraso moderado, habían sido víctimas de abuso sexual²⁴.

En otro estudio realizado en Norteamérica entre 150 niños con múltiples discapacidades ingresados en un hospital psiquiátrico, la incidencia de maltrato fue del 39%. El 60% de estos niños maltratados habían sufrido maltrato psicológico, el 45% negligencia y el 36% abuso sexual²⁵.

Se encuestó a una muestra total de 43 enfermeras para evaluar la identificación de síntomas de abuso sexual infantil en niños con discapacidades intelectuales utilizando una edición revisada de la Encuesta de conocimientos sobre abuso sexual infantil. Los datos recopilados mostraron que las enfermeras tenían deficiencias en la identificación de varias partes de los genitales femeninos prepúberes²⁶.

¹⁹ Benedict MI, White RB, Wulf LM, Hall BJ. Reported maltreatment in children with multiple disabilities. *Child Abuse Negl*, 1990; 14:207-218

²⁰ Sullivan PM, Knutson JF. Maltreatment and disabilities. A population-based epidemiology study. *Child Abuse Negl*, 2000; 24:1257-1273

²¹ Klein S, Wawro S, Fegert JM. Sexual violence in the reality of life in mentally handicapped young girls and women – results from a research project. *Prax Kinderpsychol. Kinderpsychiat*, 1999; 48:497-513

²² Kvam MH. Sexual abuse of deaf children. A retrospective analysis of the prevalence and characteristics of childhood sexual abuse among deaf adults in Norway. *Child Abuse Negl*, 2004; 28:241-51

²³ Bonner BL, Thigpen SM, Hensley LD. State efforts to identify maltreated children with disabilities: a follow-up study. *Child Maltreatment*, 1997; 21:975-987

²⁴ Chamberlain A, Rauth J, Passer A, McGrath M, Burket R. Issues in fertility control for mentally retarded female adolescent. *Pediatrics* 1984; 73(4):445-450

²⁵ Ammerman RT, Van Hasselt V, Hersen M, McGonigle JJ, Lubetsky MJ. Abuse and neglect in psychiatrically hospitalized multihandicapped children. *Child Abuse Negl*, 1989; 13:335-343

²⁶ Koetting C, Fitzpatrick JJ, Lewin L, Kilanowski J. Nurse practitioner knowledge of child sexual abuse in children with cognitive disabilities. *Journal of Forensic Nursing*, 2012. doi: 10.1111/j.1939-3938.2011.01129.x

Los niños con discapacidad que han sufrido maltrato infantil tienen necesidades educativas especiales y de protección²⁷ que se deben considerar en su atención y cuando son atendidos en acogimiento familiar²⁸.

El maltrato y la discapacidad también se han planteado desde establecer códigos de buenas prácticas para la prevención de la violencia²⁹ y la atención a los niños maltratados que presentan discapacidad³⁰.

Los datos publicados en el *Boletín de Estadística básica de Protección* recogidos en el *Registro Unificado de Casos de Maltrato Infantil (RUMI)* notificados por las distintas fuentes de atención a la infancia y familia (servicios sociales, educación, sanidad, policía, etc.) presentan una infranotificación. No obstante, la discapacidad es un elemento para considerar (Tabla 7).

Tabla 7. Notificaciones de maltrato infantil y discapacidad según el RUMI (2016-2020)

Notificaciones de maltrato	2016	2017	2018	2019	2020
Total	9.405	16.475	18.731	15.365	15.688
Con discapacidad (%)	15	498 (6.3)	460 (5,8)	448 (3.0)	423 (2.7)

Enfermedades raras y protección de menores

Existe una falta de conocimiento acerca de la problemática de las familias y los niños que requieren ser atendidos por el SPI y que específicamente presentan una ER. Y de ahí la dificultad de tener otras fuentes para avanzar en determinar cuales son las circunstancias específicas de este colectivo.

Siendo la familia el contexto natural para crecer y para recibir auxilio, la sitúa como una de las principales fuentes de apoyo frente al diagnóstico y tratamiento de una enfermedad poco frecuente³¹.

Sin embargo, no todas las familias responden de la misma manera. En esta relación de ayuda, median múltiples dimensiones que al conectarse unas con otras ofrecen una amplia variedad de situaciones. Desde la más deseable, que es el bienestar recíproco entre la persona que presta cuidados y la que los recibe, hasta importantes grados de estrés, malestar mutuo e incluso violencia, pasando por situaciones de riesgo para los menores con EPF, o situaciones de desamparo o desprotección que pueden derivar en una medida de protección.

Aproximadamente un 2% de los niños afectados de una enfermedad crónica, presentan dificultades suficientemente severas por producir discapacidad física o psicosocial. En particular, aquellos niños que tienen una enfermedad de baja prevalencia presentan necesidades cuya falta de cobertura genera serios problemas de adaptación para el niño y sus familiares^{32,33}.

²⁷ Beckett C. Disabled children. En Beckett C. Child protection. Sage Publications. 2003:85-103

²⁸ Weinberg LA. Problems in educating abused and neglected children with disabilities. Child Abuse Negl, 1997; 21:889-905

²⁹ Willians C, Dijkxhoom I, Vivanto D, Gerland G, Foubert A et al. Código de buenas prácticas para la prevención de la violencia y los abusos hacia las personas con autismo. Instituto para las Migraciones y Servicios Sociales. 2000

³⁰ Committee on Child Abuse and Neglect and Committee on Children with Disabilities. Assessment of maltreatment of children with disabilities. Pediatrics, 2001; 108:508-512

³¹ Minuchin S, Fishman C. (1984). Técnicas de terapia familiar. Paidós

³² González-Lamuño D, Lozano MJ, García Fuentes M. Enfermedades Complejas de Baja Prevalencia. Boletín de la Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León. 1998; 38:213-216

³³ Seco O, Ruiz R. Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. Prisma Social 2016; 17:73-395 Disponible en: <https://revistaprismasocial.es/article/view/1289>

La complejidad asistencial, la multiplicidad de consultas y hospitalizaciones y la incertidumbre pronóstica, entre otras circunstancias, generan con frecuencia una especial sobrecarga que representa un sustancial coste difícil de asumir por las familias de los pacientes con ER ante la complejidad de estas enfermedades y las respuestas sociosanitarias a sus necesidades y problemas^{34,35}.

Otra dificultad para las familias, a pesar de la gratuidad de nuestro Sistema de Salud, es que las Enfermedades Raras pueden conllevar una carga económica difícil de sobrellevar, sobre todo en aquellos casos en los que uno de los progenitores debe abandonar el empleo para atender al hijo enfermo.

Más importante que el coste económico es el coste psicosocial que deben pagar todas las personas de la familia. El doloroso proceso de adaptación que conlleva el enfrentarse a una enfermedad compleja, en ocasiones de evolución imprevisible, ocasiona frecuentemente ansiedad, angustia, miedos, etc., y alteraciones emocionales con sentimiento de culpabilidad, impotencia y sobreprotección^{36,37}.

Las enfermedades raras no solo afectan a la persona diagnosticada de enfermedad, sino que produce consecuencias en las personas que le rodean, fundamentalmente en su familia más próxima que asumirá gran parte de su cuidado – cuidadores informales^{38,39}.

Una reciente encuesta del *Rare Barometer Voices* que cubre 48 países y realizada en 23 idiomas publicada por EURORDIS⁴⁰ muestra que un gran porcentaje de las ER tienen un impacto grave en la vida cotidiana de los pacientes y les impiden realizar las tareas diarias más básicas y esenciales (Grafico 3):

- Más del 70% considera que tiene dificultades con las actividades y tareas diarias y que la enfermedad afecta su funcionamiento motor y sensorial;
- Más del 50% menciona que la enfermedad afecta su vida social y su capacidad para afrontar las actividades de cuidado personal, así como su capacidad para controlar el comportamiento general y cuidar de sus finanzas;
- Más del 40% también tiene dificultades para comprender, aprender y comunicarse con los demás.
- La dificultad de combinar las enfermedades raras y la vida laboral.

³⁴ Posada M, Díaz Huertas JA, García M, Pedrón C et al. (2007). Enfermedades de baja prevalencia en la edad pediátrica. En Díaz Huertas JA, Benítez MT, Muñoz A, Ruiz MA. (dir). Aspectos relativos a la salud de la infancia y de la adolescencia en España SIAS 6. Sociedad Española de Pediatría Social. pág. 155-178

³⁵ Díaz Huertas JA. Historia natural de las enfermedades raras en España. Necesidades actuales de los pacientes. Atención Primaria. 2007; 39 (supl): 45

³⁶ Gaite L, Cantero P, González D, García M. (2005). Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria. Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.

³⁷ García Fuentes M, González D. Introducción: aspectos generales de las enfermedades raras. Necesidades de los pacientes. An Pediatr 2003 (supl 4):311-314

³⁸ Vaquiro S, Stieповich J. Cuidado informal, un reto asumido por la mujer. Ciencia y enfermería 2010; XVI (2): 9-16

³⁹ Moreno I, Antequer, R, Aires M.D, Colado S, Díaz S. (2008). Demanda de apoyo psicosocial en cuidadores de niños con enfermedades de baja prevalencia. Apuntes de psicología 26 (2): 349-360.

⁴⁰ Rare Barometer (2017). Juggling care and daily life. The balancing act of the rare disease community. A Rare Barometer survey. EURORDIS. Disponible en: http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf

Gráfico 3. En qué medida las personas que viven con una enfermedad rara tienen dificultades con.... (N = 2.689).



Las consecuencias principales que sufre la dinámica familiar tienen que ver con la disminución de la atención al resto de los hermanos, la sobrecarga de trabajo en la cuidadora principal, problemas en la relación conyugal, alteraciones emocionales, dificultades laborales y económicas, adaptación de la vivienda, ausencia de los progenitores por hospitalizaciones, pérdida del contacto con otras personas relevantes del entorno como familiares y amigos, la sobreprotección al enfermo,...., todo ello puede conllevar a problemas que pongan el riesgo o incluso rompan la convivencia familiar (Gráfico 4) ^{41,42}.

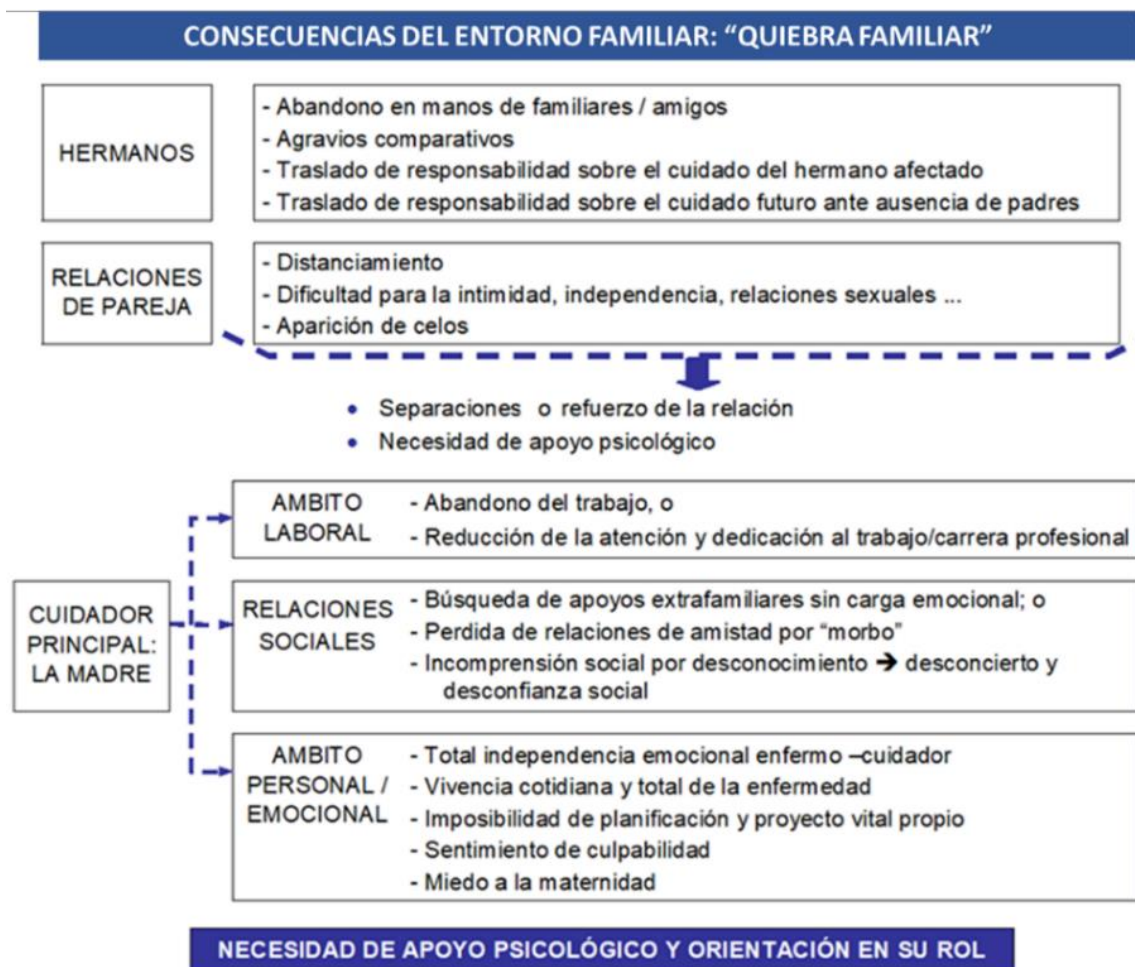
Todas estas dificultades pueden determinar la necesidad de apoyos psicosociales y en su caso la intervención de los servicios de protección a la infancia.

Es importante recordar que el principio fundamental de actuación de los servicios de protección a la infancia es AYUDAR.

⁴¹ Gaité L, García Fuentes M, González Lamuño D, Álvarez JL. Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica. An. Sist. Sanit. Navar. 2008; 31 (Supl. 2): 165-175. Disponible en: <https://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v31s2/original12.pdf>

⁴² Ahedo Y, Cabrejas M, Santamaría A. Enfermedades raras en la escuela: guía de apoyo. Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) IMSERSO. Disponible en: <https://creenfermedadesraras.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/enfermedadesrarasescuelacreer.pdf>

Gráfico 4. Enfermedades raras: consecuencias para la familia.



Enfermedades raras y maltrato infantil

La relación entre enfermedades raras y casos de maltrato infantil no se encuentra ni documentada ni publicada, en la literatura médica y social, siendo un tema sobre el que existe un gran desconocimiento.

La evidencia es que el maltrato infantil es común a toda la población infantil e incluso aquellos niños con enfermedades subyacentes no son inmunes al abuso y, por lo tanto, la responsabilidad con los niños y las familias de identificar los signos de abuso para poder intervenir y ayudarles.

Por otra parte, la literatura médica está repleta de ejemplos de enfermedades médicas que imitan el abuso siendo esto especialmente significativo en las enfermedades raras, lo que puede conducir a diagnósticos erróneos y daños posteriores a los niños y las familias⁴³.

La complejidad de los casos puede conllevar la necesidad de realizar estudios genéticos para poder realizar el diagnóstico diferencial como en el caso de lesiones cutáneas, hemorragias, alteraciones del crecimiento y preocupación por la enfermedad fabricada por el cuidador como el síndrome de Munchausen por poderes⁴⁴ y corresponder con un síndrome de Ehlers-Danlos y las fracturas infantiles y preocupaciones sobre las enfermedades fabricadas por los cuidadores en el contexto de enfermedades mitocondriales u otras enfermedades raras⁴⁵.

⁴³ Christian CW, States LJ. Medical mimics of Child Abuse. AJR, 2017; 208(5): 982-990

⁴⁴ Flaherty EG, Macmillan HL, Committee on Child Abuse And Neglect. Caregiver-fabricated illness in a child: a manifestation of child maltreatment. Pediatrics, 2013; 132(3):590-7

⁴⁵ Shur N, Carey JC, Genetic differentials of child abuse: Is your case rare or real?. Am J Med Genet C Semin Med Gene, 2015; 169(4):281-8.

Se dan circunstancias especiales como el diagnóstico de fracturas intrauterinas en casos de gestantes con patologías previas que requieren estudios genéticos ante situaciones extraordinariamente raras que pueden no excluir el maltrato prenatal⁴⁶.

Ahora bien, no podemos olvidar que los niños con necesidades especiales son especialmente vulnerables y puede ser objeto de abandono y maltrato infantil. En nuestra experiencia en la Comunidad de Madrid se han presentado diversos casos en niños con enfermedades raras que han sido el motivo de su atención por los servicios de protección: fracturas provocadas en niños con osteogénesis imperfecta detectados por la revelación de los propios niños, abandono en el hospital por presentar un síndrome de Frasser, imposibilidad de atención por la familia en casos de tetraparesia espástica discinética, distrofia generalizada progresiva con diagnóstico genético negativo, acondroplasia,..., intoxicaciones medicamentosas intencionadas Síndrome Steiner, atención inadecuada y no respuesta a las ayudas de los servicios sociales y sanitarios en caso de Síndrome de Tourette,....

La perspectiva de los derechos de los niños con necesidades especiales a la protección

Todo lo expuesto anteriormente es simplemente respetar y atender a los derechos de los niños a la protección y a la atención a aquellos que presentan necesidades especiales de lo que existe un amplio reconocimiento y queremos destacar dos instrumentos internacionales aprobados en Asambleas Generales de Naciones Unidas ratificados por España: la Convención de los Derechos de los Niños y la Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad

La *Convención de los Derechos de los Niños* aprobada el 20 de noviembre de 1989 establece en sus artículos los derechos a:

- 19: La protección contra los malos tratos y la obligación del Estado de proteger a los niños de todas las formas de malos tratos perpetradas por padres, madres o cualquiera otra persona responsable de su cuidado, y establecer medidas preventivas y de tratamiento al respecto,
- 20: La protección de los niños privados de su medio familiar y la obligación del Estado de proporcionar protección especial a los niños privados de su medio familiar y asegurar que puedan beneficiarse de cuidados que sustituyan la atención familiar o de la colocación en un establecimiento apropiado, teniendo en cuenta el origen cultural del niño
- 23: Recibir cuidados, educación y adiestramiento especiales, destinados a lograr su autosuficiencia e integración activa en la sociedad de los niños mental o físicamente "impedidos".

La *Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad* aprobada el 13 de diciembre de 2006, en su artículo 7.1 establece que "Los Estados Parte tomarán todas las medidas necesarias para asegurar que todos los niños con discapacidad gocen plenamente de todos los derechos humanos y libertades fundamentales en igualdad de condiciones con los demás niños".

Asimismo, respecto al respeto del hogar y de la familia en el artículo 23.4 "...En ningún caso se separará a un menor de sus padres debido a una discapacidad del menor, de ambos padres o de uno de ellos" y en 23.5 "Los Estados Parte harán todo lo posible, cuando la familia inmediata no pueda cuidar de un niño con discapacidad, por proporcionar atención alternativa dentro de la familia extensa y, de no ser esto posible, dentro de la comunidad en un entorno familiar".

⁴⁶ Holick MF, Shirvani A, Charoenngam N. Fetal Fractures in an Infant with Maternal Ehlers-Danlos Syndrome, CCDC134 Pathogenic Mutation and a Negative Genetic Test for Osteogenesis Imperfecta. *Children* 2021, 8, 512. <https://doi.org/10.3390/>

II. Aproximación epidemiológica de menores con enfermedades raras atendidos por el Sistema de Protección de la Infancia

Justificación

El objetivo principal de este informe es realizar una aproximación epidemiológica de menores con enfermedades poco frecuentes y/o necesidades especiales atendidos por el SPI en España (SPI).

La elaboración de registros y los estudios epidemiológicos son necesarios para profundizar en el conocimiento de la problemática de niños, niñas y jóvenes atendidos por el SPI ya que ayudan a:

- Describir la distribución, frecuencia y tendencias de las enfermedades;
- Identificar la magnitud y tendencia de las necesidades en materia de salud;
- Valorar la eficacia y efectividad de las intervenciones terapéuticas y
- Evaluar el diseño y ejecución de los programas y servicios de salud.
- Realizar propuestas de mejora en la atención a esta población infantil y sus familias y acogedores.

La elaboración de un registro y el conocimiento epidemiológico de las ER en menores atendidos/as por el SPI, que residen fuera de su ámbito familiar, es una premisa fundamental para avanzar y dar respuesta a las necesidades y dificultades de estos niños y niñas, así como de las familias y del propio sistema de protección.

Ante el desconocimiento epidemiológico de los niños con ER atendidos por el SPI En este sentido y en el dentro marco del proyecto AcogER, tras los Encuentros Nacionales sobre Menores con ER atendidos por el SPI, organizadas por FEDER, la Dirección General Derechos de la Infancia y de la Adolescencia del Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030, el IIER y el IMSERSO y la implicación de las Comunidades Autónomas (en adelante CCAA) se inició una recogida de datos de menores con ER atendidos por el SPI para la elaboración de un informe que nos permitirá conocer más y mejor esta realidad, tan desconocida hasta el momento, y poder así proponer propuestas de mejora.

Material

- Población: Menores con ER atendidos por el SPI en familias de acogida y centros de protección.
- Ámbito Geográfico o Territorial: Nacional.
- Periodicidad: datos anuales. Datos de los años 2019 y 2020.
- Formulario adjunto distribuido a los SPI de las CC.AA, para la recogida de datos, en el que se solicitaban los siguientes ítems:
- Tipo de acogimiento: acogimiento familiar/acogimiento residencial
- Fecha de nacimiento
- Sexo
- Enfermedad rara diagnosticada
- Edad a la que fue diagnosticado/a
- Grado de discapacidad reconocido (%)
- Medida de protección: guarda o tutela
- Fecha de ingreso al centro de protección/acogimiento familiar
- Destino al alta
- Número de hermanos/as
- ¿Algún hermano/a con ER?
- Denominación de la ER diagnosticada al hermano/a

Método

La metodología empleada se basa en la explotación y análisis de los datos obtenidos tras la recogida de información según un cuestionario consensuado con la *Dirección General de Derechos de la Infancia*.

En la reunión de la *Comisión Interautonomica de Directores Generales de Infancia* celebrada el 11 de marzo de 2021 se presentó el proyecto a todas las CCAA y se solicitó formalmente el envío de datos y, para ello, se remitió el formulario a las Direcciones Generales correspondientes. La recopilación de esta información se realizó durante el primer semestre del año 2021 por un equipo de referencia formado por técnicas de FEDER e investigadoras del *Grupo de investigación Demografía e Investigación Social en Salud -DeIS(S) de la Universidad Pablo de Olavide del CIBERER*.

La recogida de datos se formalizó mediante la distribución de una plantilla en formato xls/x.a los SPI de las CC.AA. en la que se consultó la información relativa a las variables presentadas en la tabla 1, entre otras.

Una vez finalizada la fase de recogida de información, se elaboró una base de datos nacional que ha permitido el tratamiento y análisis de estos a nivel agregado. El software utilizado tanto para la construcción de la base de datos como para su explotación estadística ha sido Stata v.14. El método estadístico permite la representación de un fenómeno a través de datos de orden numérico, pretendiendo la máxima objetividad, transparencia y universalidad a partir de un número amplio de casos.

A continuación, se presenta una Tabla-resumen del proceso de operacionalización de las variables seleccionadas para la aproximación al objeto del informe (Tabla 8).

Tabla 8. Proceso de operacionalización de las variables consideradas en el informe.

Variable inicial	Nivel de medida inicial	Nueva variable	Nivel de medida tras la recodificación
Enfermedad rara diagnosticada al menor	Relación de ER / Síntomas manifestados	Categorías de análisis ER (categorizar)	1. ER diagnosticada 2. En estudio 3. Necesidades especiales sin determinar ER
Tipo de acogimiento en el que se encuentra el menor	1. Familiar 2. Residencial	No se ha recodificado	No se ha recodificado
Sexo	1. Hombre 2. Mujer	No se ha recodificado	No se ha recodificado
Reconocimiento de la discapacidad	Escala de valores 0-99%	Intervalos de grados de reconocimiento de la discapacidad	<u>Discapacidad reconocido</u> 1. De 0% a 32% 2. De 33% a 65% 3. Más del 65% 8. En valoración 9. No reconocida
Año de ingreso del/a menor al centro de acogida	Años. Escala de valores (2002-2021)	No se ha recodificado	No se ha recodificado
Medida de protección del menor	1. Tutela 2. Guarda	No se ha recodificado	No se ha recodificado
Destino al alta	Relación de destinos	No se ha recodificado	No se ha recodificado
Tener hermanos/as	1. Sí 2. No	No se ha recodificado	No se ha recodificado
Hermanos/as con ER	1. Sí tiene hermanos con ER diagnosticada 2. No tiene hermanos con ER diagnosticada 3. En estudio 4. No consta	No se ha recodificado	No se ha recodificado

Resultados

Se recibieron 240 notificaciones de 11 CC.AA. y de la Ciudad Autónoma de Ceuta, 2 CC.AA. remitieron la ausencia de casos (Cantabria, Islas Canarias) y 4 CC.AA. (Andalucía, Asturias, Murcia y Valencia) y la Ciudad Autónoma de Melilla no respondieron (Tabla 9).

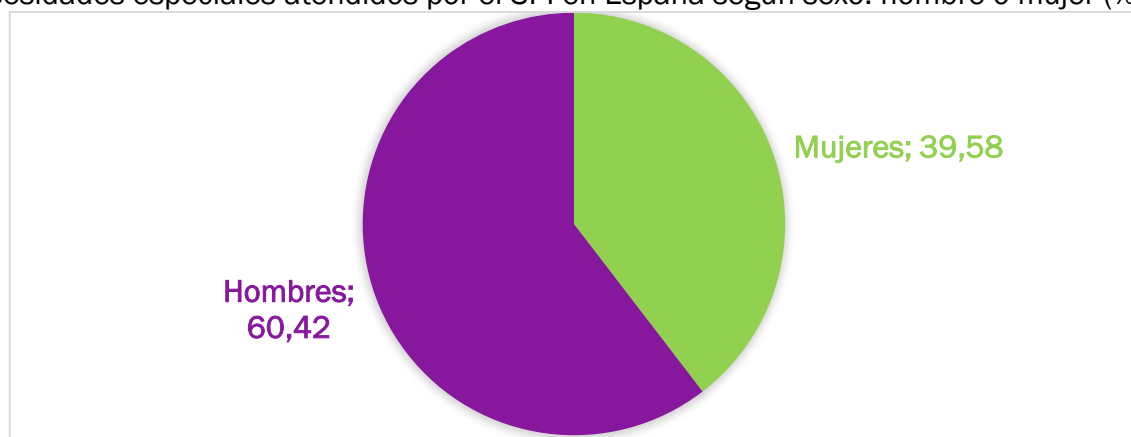
Tabla 9. Distribución de casos de menores con enfermedades poco frecuentes y necesidades especiales atendidos por el SPI en España reportados por Comunidad Autónoma.

Comunidad Autónoma	Casos	Comunidad Autónoma	Casos
Andalucía	No contesta	Ibiza (Islas Baleares)	18
Aragón	10	Islas Canarias	0
Asturias	No contesta	La Rioja	10
Cantabria	0	Madrid	84
Castilla La Mancha	8	Murcia	No contesta
Castilla y León	10	Comunidad Foral de Navarra	1
Cataluña	91	País Vasco-Guipúzcoa	6
Extremadura	1	Ceuta	1
Galicia	18	Melilla	No contesta

Fuente: Elaboración propia a partir de datos notificados por las CC.AA. participantes sobre menores con enfermedades poco frecuentes y necesidades especiales atendidos por el SPI (2021). N=240.

En lo que respecta al sexo de los menores considerados en el presente estudio, se identifica una amplia mayoría de niños con respecto a niñas. Concretamente, de los casos notificados por las CC.AA. participantes, un 60.4% de los menores con enfermedades poco frecuentes y necesidades especiales atendidos por el SPI son niños frente a 39.6% de niñas (Gráfico 5).

Gráfico 5. Distribución de casos de menores con enfermedades poco frecuentes y necesidades especiales atendidos por el SPI en España según sexo: hombre o mujer (%)



Categorías principales de análisis

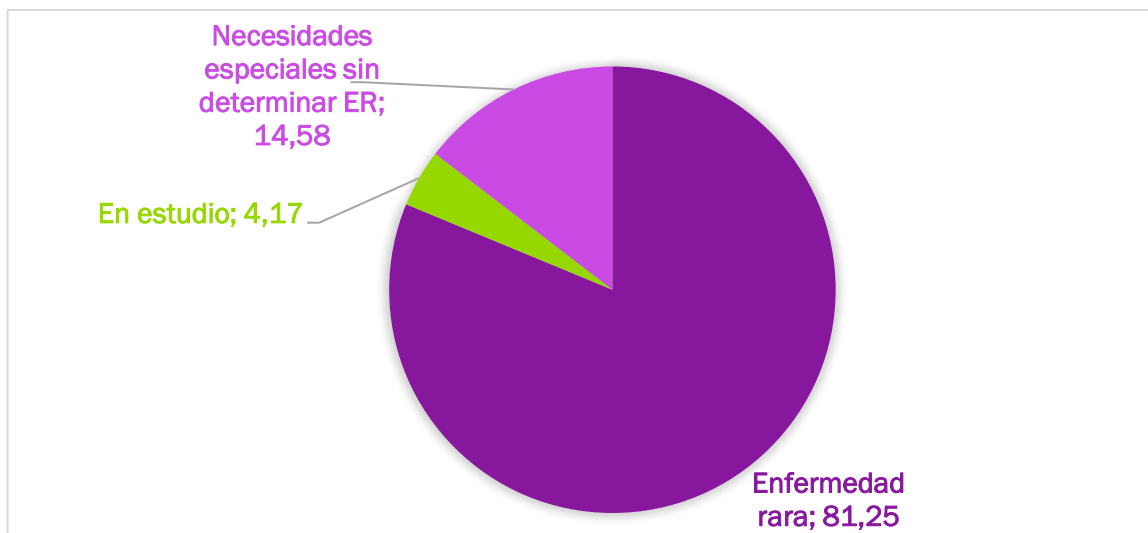
La amplia heterogeneidad de los casos de menores con ER y necesidades especiales atendidos por el SPI notificados por las CC.AA. participantes, ha hecho necesario establecer tres categorías principales de análisis. Concretamente, se ha establecido una distinción entre aquellos casos que tienen diagnosticada una enfermedad poco frecuente (presente en el registro europeo ORPHA.NET) y aquellos que presentan necesidades especiales sin que se les haya diagnosticado enfermedad poco frecuente. Asimismo, se han tenido en consideración los casos que aún se encuentran en proceso de estudio para la determinación de la enfermedad y/o necesidades especiales que puedan presentar.

Las enfermedades notificadas se corresponden a 130 entidades clínicas diferentes, la mayoría de origen genético. Algunos casos han requerido consultas sobre su consideración de EERR al IERR, Orphanet y SIO_FEDER como fueron los casos del Síndrome de Down (actualmente se considera enfermedad rara, siendo su prevalencia 1-5/10.000 según Orphanet), Síndrome Alcohólico Fetal, Síndrome West, Síndrome de Klinefelter, Síndrome de Tonne-Kalscheuer y Tubulopatía secundaria a mutación.

El Gráfico 6 muestra la distribución de los casos de menores enfermedades poco frecuentes y necesidades especiales atendidos por el SPI en España según dichas categorías de análisis. La amplia mayoría (81.25%) de los casos notificados por las CC.AA. participantes tienen diagnosticada una ER, mientras que aquellos que manifiestan necesidades especiales sin determinar específicamente una enfermedad rara superan ligeramente el 14%.

Se recuerda que la recogida de los datos ha sido aportada por personal del Sistema de Protección a la Infancia, quien no dispone de una formación específica sobre ER.

Gráfico 6. Distribución de casos de menores con ER y necesidades especiales atendidos por el SPI en España según categorías de análisis: enfermedad rara diagnosticada, en estudio o necesidades especiales sin determinar (%).



Prevalencia Enfermedades Raras

Respecto a la prevalencia, según Orphanet, algunas de ellas son desconocida y otras son poco o extraordinariamente frecuentes como (Tabla 10).

Tabla 10. Número de casos por enfermedades muy poco frecuentes diagnosticadas a menores atendidos por el SPI en España

Prevalencia <1/1.000.000				Prevalencia 1-9 /1.000.000	
Enfermedad	Nº	Enfermedad	Nº	Enfermedad	Nº
Síndrome de Kbg	2	Síndrome Schwartz Jampel	1	Síndrome Jaraba Arce	1
Monosomía 15 Q13.3Q14	2	Síndrome de KlippelTrenaunay	1	Mucopolisacáridos de Sanfilippo A	1
Síndrome de Seckel	2	Síndrome de Wiedemann Steiner	1	Enfermedad de Von Willebrand Tipo 3	1
Secuencia Pierre Robin	2	Síndrome de Schwartz-Jampel	1	Mucopolisacaridosis tipo 1	1
Microdelección 16p11	2	Enfermedad de Hashimoto	1	Síndrome de Laron 2	1
		Trisomía 20	1		
		Microdelección 16 P13	1		
		Síndrome Baraitser Winter	1		

Dentro de las enfermedades raras diagnosticadas, y que se repiten con más frecuencia (Tabla 11), se encuentran Neurofibromatosis Tipo I (5 casos), Enfermedad de Von Recklinghausen y Síndrome de Williams Beuren (4 casos), Síndrome de X frágil (4 casos), Enfermedad de Steinert (4 casos), y Síndrome de Rett (3 casos).

Tabla 11. Enfermedades raras notificadas con más frecuencia diagnosticadas a menores atendidos por el SPI en España (Número de casos).

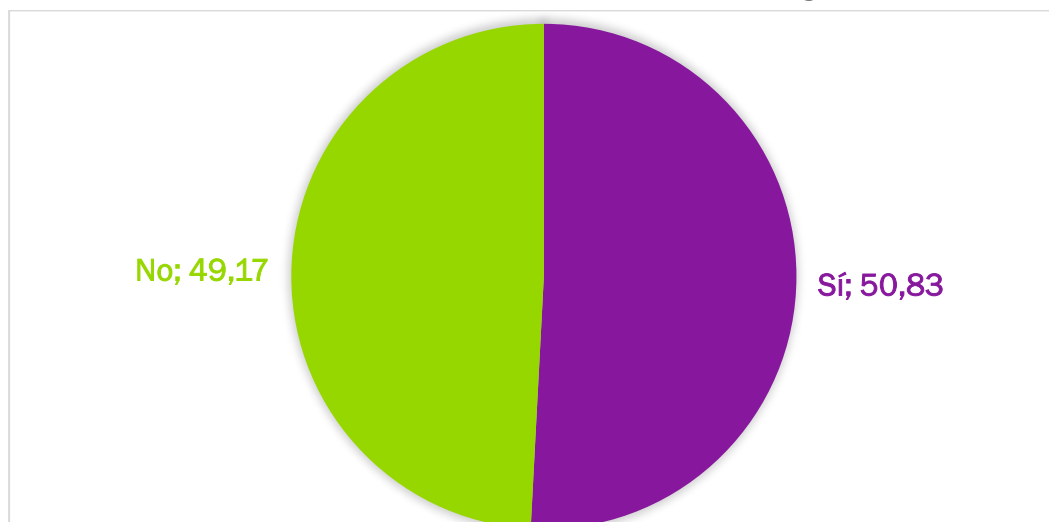
Enfermedad Rara	Casos	Enfermedad Rara	Casos
Trastorno del Espectro Autista	9	Síndrome X Frágil	4
Neurofibromatosis Tipo I	5	Síndrome de Rett	3
Síndrome de Williams Beuren	5	Malformación de Arnold Chiari Tipo 1	3
Enfermedad de Steinert	4		

Por otra parte, nos encontramos con los 13 casos de síndrome de Down que recientemente ha sido reconocida como ER por *Orphanet* por su actual prevalencia que ha disminuido por diversos factores como la bajada de las tasas de natalidad, las Interrupciones Voluntarias del Embarazo (IVE) si bien este síndrome es ampliamente conocido y en algunos aspectos no comparte los criterios sociosanitarias de las características de los pacientes con ER.

Menores con enfermedades raras con hermanos

Considerando la relevancia que pueden adquirir los lazos familiares de los menores para su atención por parte del SPI, se ha observado la distribución de casos reportados por las CC.AA. en función a si estos tienen hermanos o no. La distribución entre ambas categorías (tener hermanos o no tenerlos) se encuentra notablemente equilibrada, presentando un 50.83% aquellos que sí tienen hermanos, frente a un 49.17% aquellos que no tienen (Gráfico 8).

Gráfico 8. Distribución de casos de menores con enfermedades poco frecuentes y necesidades especiales atendidos por el SPI en España según si tienen hermanos/as (%).



De entre los casos de menores con ER atendidos por el SPI que han notificado tener hermanos (50,83%), se ha considerado de interés observar cuantos de estos hermanos también tienen alguna ER diagnosticada.

Como se muestra en el gráfico 9, en un 12.57% de los casos de menores que tienen hermanos, alguno de estos hermanos tiene diagnosticada también alguna enfermedad rara o necesidad especial. En un amplio porcentaje de los casos no consta si algún hermano del menor tiene diagnosticada alguna enfermedad (34,86%); mientras que en la mayoría de los casos ninguno de los hermanos la tiene (52%).

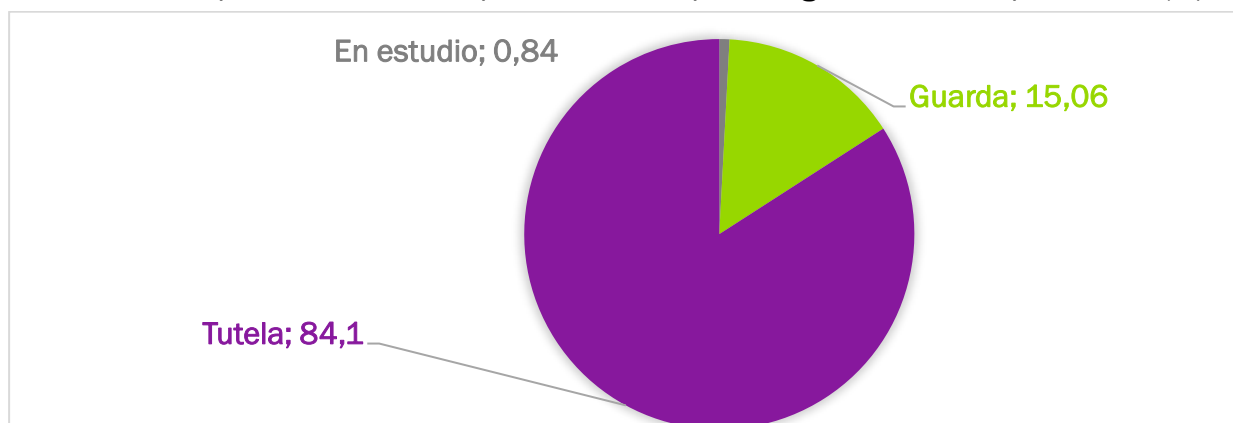
Gráfico 9. Distribución de casos de menores con enfermedades poco frecuentes y necesidades especiales atendidos por el SPI en España según si los hermanos⁴⁷ tienen enfermedad poco frecuente diagnosticada (%).



Menores con Enfermedades raras según medida de protección

En cuanto a la situación de los menores en el SPI, se ha observado la distribución de los casos registrados en función a la medida de protección en la que se encuentran los menores con enfermedades poco frecuentes y necesidades especiales atendidos por el SPI. En este sentido, se encuentran dos posibles situaciones: aquellos menores que se encuentran en situación de tutela, frente a aquellos cuya medida de protección es la guarda. Así, en la amplia mayoría de los casos registrados la medida de protección adoptada para los menores es la tutela (80.10%), mientras que un 15.06% se encuentra en situación de guarda (Gráfico 10).

Gráfico 10. Distribución de casos de menores con enfermedades poco frecuentes y necesidades especiales atendidos por el SPI en España según medida de protección (%)

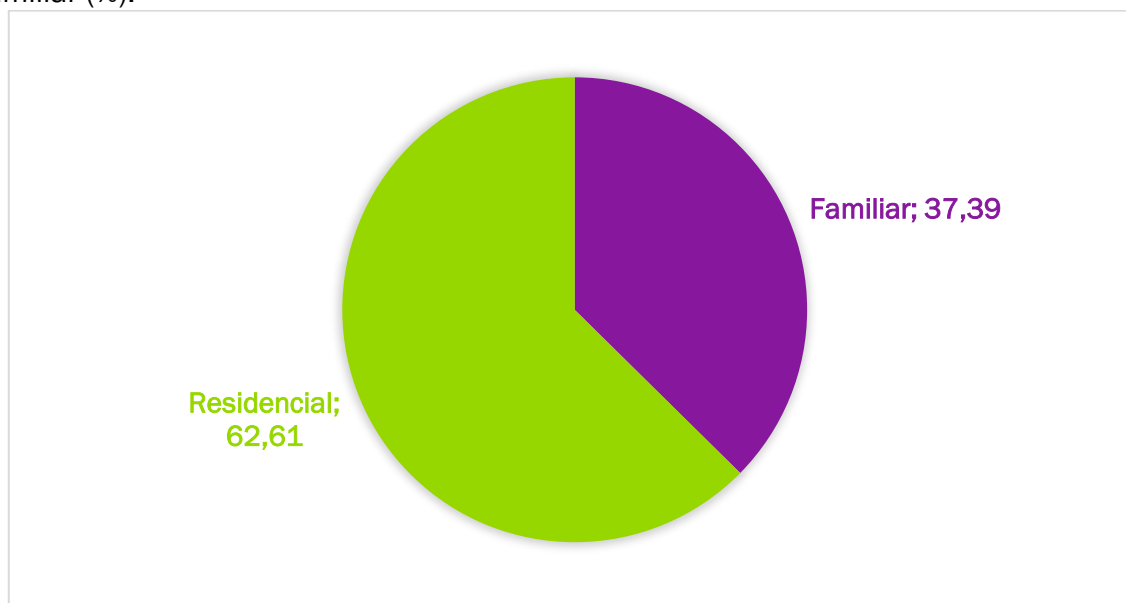


Tipo de acogimiento: familiar y residencial

La siguiente variable considerada en el estudio es el tipo de acogimiento, familiar o residencial, en el que se encuentran los menores con enfermedades poco frecuentes y necesidades especiales atendidos por el SPI. En este caso, se observa que el número de menores que se encuentran en estado de acogimiento residencial supera en más de 25 puntos porcentuales al de aquellos que se encuentran en acogimiento familiar (Gráfico 11).

⁴⁷ Solo se han considerado aquellos casos en los que los menores con enfermedades poco frecuentes y necesidades especiales atendidos por el SPI en España tienen hermanos.

Gráfico 11. Distribución de casos de menores con enfermedades poco frecuentes y necesidades especiales atendidos por el SPI en España según tipo de acogimiento residencial o familiar (%).

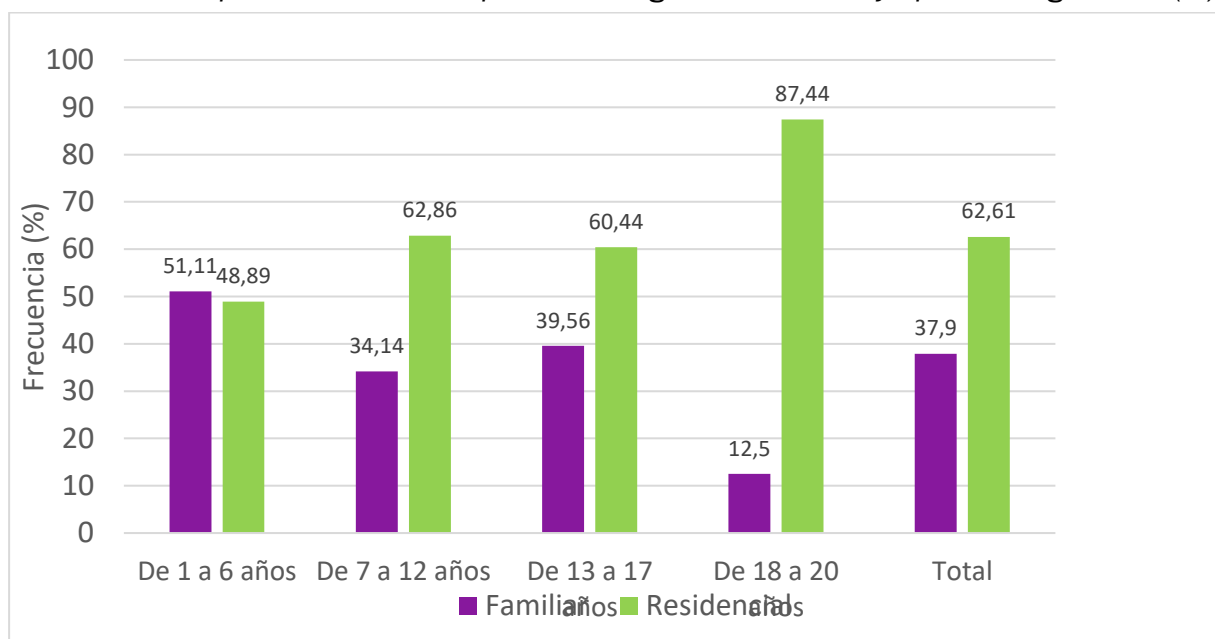


Tipo de acogimiento según la edad del menor

Atendiendo a la distribución del gráfico anterior, resulta de interés observar la distribución de los menores con ER según el tipo de acogimiento en el que se encuentran y su edad actual. Este resultado nos permite conocer si se produce una salida de los centros de acogida en las edades más avanzadas de la adolescencia y a partir de que estos cumplan la mayoría de edad o si por el contrario existe una permanencia en los centros.

Asimismo, también es elevado el porcentaje de menores adolescentes (de entre 13 a 17 años) que permanecen en los centros con respecto a aquellos que se encuentran en régimen de acogimiento familiar (Gráfico 12).

Gráfico 12. Distribución de casos de menores con enfermedades poco frecuentes y necesidades especiales atendidos por el SPI según edad actual y tipo de acogimiento (%)



Se muestra que existe una sobrerrepresentación con respecto al total de casos considerados en aquellos menores que han cumplido la mayoría de edad, pero siguen estando acogidos en los centros.

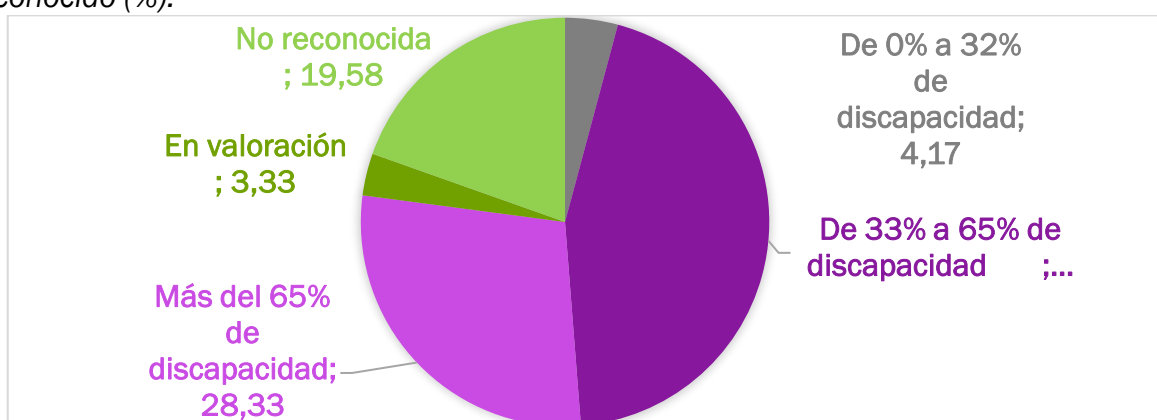
Discapacidad reconocida y enfermedad rara

El reconocimiento de la discapacidad es otro de los elementos que resulta de interés para conocer la situación en la que se encuentran los menores con enfermedades poco frecuentes en España.

Atendiendo al registro que cada Comunidad Autónoma ha notificado sobre el grado de discapacidad reconocido a cada menor con enfermedad poco frecuente o necesidades especiales, se ha organizado la información en cinco categorías. Por un lado, para aquellos que poseen tal reconocimiento, se han agrupado los casos en torno a tres niveles: del 0% al 32%, del 33% al 65% y más del 65% de discapacidad reconocido.

Por otro lado, también se ha considerado a aquellos menores que se encuentran en proceso de valoración por parte de la institución correspondiente en cada Comunidad; así como a aquellos que no la tienen reconocida (Gráfico 13).

Gráfico 13. Distribución de casos de menores con enfermedades poco frecuentes y necesidades especiales atendidos por el SPI en España según grado de discapacidad reconocido (%).



Conforme a los resultados mostrados en el Gráfico 13, una notable mayoría de los menores considerados tienen reconocido algún grado de discapacidad. En este sentido, un 44.58% presenta una valoración comprendida entre el 33% y el 65% de discapacidad; aunque también es elevada la cifra que corresponde a los menores que tienen reconocido un grado de discapacidad superior al 65% (28.33%). Así, más del 70% de la población considerada en el estudio posee un grado de discapacidad reconocido superior al 32% y con una alta concentración de casos en los grados más altos.

Evolución de la afluencia de menores en centros de acogida

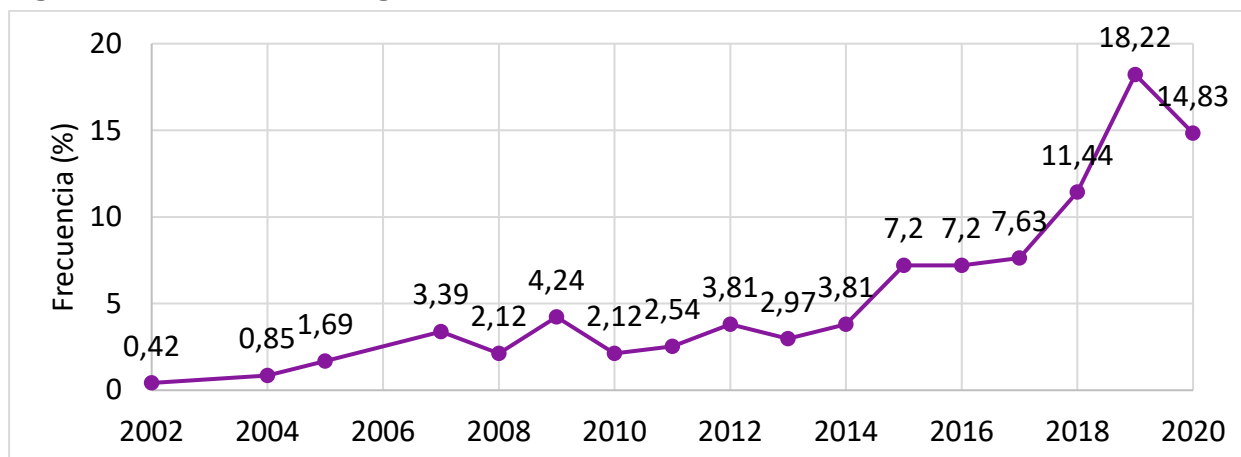
Otro de los elementos a tener en consideración es la afluencia de menores que han recibido los centros de acogida del SPI en las últimas dos décadas⁴⁸. Esta variable resulta de interés dada la especial necesidad de atención y recursos económicos y sanitarios, entre otros, que requieren los menores con enfermedades poco frecuentes que ingresan en estos centros. Su observación a lo largo del tiempo puede facilitar la previsión y planificación de los recursos necesarios para atender las necesidades específicas tanto de los menores como del personal a su cargo en los centros de acogida.

El Gráfico 14 ilustra la evolución que ha experimentado en las últimas dos décadas el volumen de menores con enfermedades poco frecuentes acogidos por los centros de cada Comunidad Autónoma al año. La tendencia observada es ascendente, aunque con ligeros incrementos y descensos a lo largo del intervalo temporal considerado.

⁴⁸ No se ha notificado por parte de ninguna Comunidad Autónoma de las participantes en el estudio ningún caso de menores con enfermedades poco frecuentes y necesidades especiales atendidos por el SPI con fecha de ingreso al centro anterior a 2002.

Sería importante destacar que este gráfico tendrá sentido si partir de ahora se recogen los datos de una forma sistemática y uniforme en todas las CC.AA.

Gráfico 14. Evolución temporal entre 2002 y 2020 de casos de menores con enfermedades poco frecuentes y necesidades especiales atendidos por el SPI en España según fecha de ingreso en el centro de acogida (%).



Discusión

El presente informe refleja que, en función del número de niños/as con enfermedades raras atendidos por el sistema de protección a la infancia, esto no es un hecho anecdótico si no una realidad que requiere una mayor atención. En este sentido, necesitamos seguir avanzando en su conocimiento y en las respuestas que, desde las instituciones y la sociedad en general, se está dando a esta problemática.

La recogida de datos ha sido realizada por profesionales del sistema de protección a la infancia que, no necesariamente tienen conocimientos en materia de enfermedades raras, por lo que en algunos casos ha sido su percepción por la situación clínica y social del caso lo que ha llevado a notificarlo y se ha requerido, posteriormente, la valoración sobre la consideración de enfermedad rara que también ha supuesto en algunos casos la consulta del Equipo investigador la consulta a Orphanet, al IERR y al SIO – FEDER y al corresponderse en mayor medida con síntomas o grupo de síntomas que a la enfermedad reportada nos llevó a establecer la categoría de “Necesidades especiales sin determinar ER.

Los avances producidos en las últimas décadas en materia de atención social y sanitaria de la población con necesidades especiales, ha podido facilitar el diagnóstico de un mayor número de casos, así como su incorporación al SPI.

De este modo se explican los porcentajes mínimos identificados en los primeros años de la serie temporal; mientras que destaca el elevado incremento experimentado en el último lustro, y de forma más aguda en el periodo comprendido entre los años 2017 y 2020. En cuanto al valor presentado para el año 2021 como se ha recogido en el Gráfico 14.

Son muy escasos los datos que conocemos acerca de esta realidad. En el año 1992 en una población de 1.700 niños atendidos en centros de protección de la Comunidad de Madrid se consideraba que un 1% presentaban “patologías infrecuentes o raras” como Triple X, síndrome de Aarskog. Frasser,...⁴⁹.

⁴⁹ Diaz Huertas JA. (1992). Niños maltratados e intervención Bio-psico-social. En I Jornadas sobre Infancia maltratada en la Comunidad de Madrid. Asociación Madrileña para la Prevención de los Malos Tartos en la Infancia APIMM. Págs. 115-130

La aproximación al conocimiento se inició hace apenas 10 años. Una primera recogida de datos se realizó en el periodo 2008 – 2013⁵⁰ y se recogieron datos de Madrid, Ceuta y Castilla y León. Posteriormente, en el periodo 2013 -2017 se obtuvieron datos de Madrid y la Región de Murcia (Tabla 13).

Tabla 13. Número de menores con ER en el Sistema de protección a la infancia en estudios anteriores.

Periodo	Madrid	Ceuta	Castilla y León	Murcia
2008 - 2013	79	1	4 (*)	---
2013 - 2017	76	---	---	27

(*) Solo en acogimiento familiar, se desconoce en atención residencial.

En este estudio el número de menores que presentaban una ER es de 240 sobre una población de aproximadamente 33.262 menores atendidos por el SPI (aunque solo se recibieron notificaciones de Ibiza y Guipúzcoa, esta cifra incluye a toda la población del País Vasco y las Islas Baleares) que si bien representa el 0,7% (70 por 10.000) en CC.AA. como Aragón, Cataluña y Galicia viene a representar el 1% de la población atendida, destacando Madrid e Ibiza (1,6% y 1,4% respectivamente.) (Tabla 14).

Tabla 14. Menores atendidos por CC AA que han notificado ER en niños atendidos por el SPI

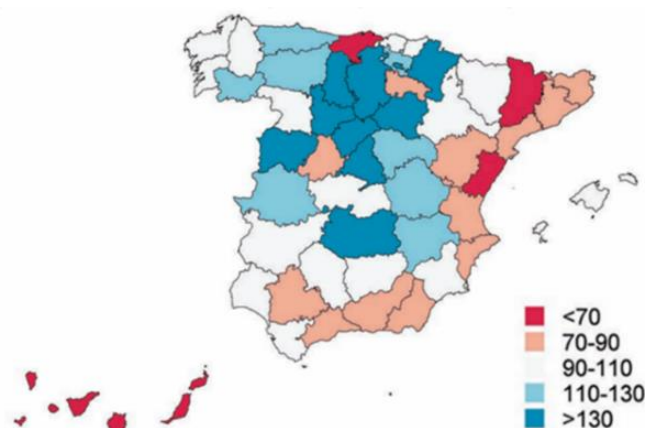
Comunidad Autónoma	Menores atendidos		Menores con ER	CCAA	
	2019	2020		%	Por 10.000
Aragón	1.075	1.021	10	0,9	90
Cantabria	504	696	0	0	0
Castilla La Mancha	2.591	3.128	8	0,3	30
Castilla y León	1.456	1.421	10	0,6	60
Cataluña	9.363	7.863	91	0,97	97
Extremadura	959	950	1	0,1	10
Galicia	2.041	2.571	18	0,9	90
Ibiza (Islas Baleares)	1.141	1.179	18	1,6 (*)	160
Islas Canarias	1.855	1.755	0	0	0
La Rioja	740	793	10	1,4	140
Madrid	6.211	5.871	84	1,4	140
Navarra	909	755	1	0,1	10
País Vasco-Guipúzcoa	3.534	3.374	6	0,2 (*)	20
Ceuta	883	934	1	0,1	10
Total	33.262	32.311	240	0,7	70

Con sus limitaciones tiene el significado que hacer una llamada de atención sobre la falta de datos, formación y sensibilización acerca de las enfermedades raras, en este caso sobre niños atendidos por el sistema de protección.

⁵⁰ Díaz Huertas JA, Ancochea A, Posada M, Murillo C. (2015). Niños atendidos con enfermedades raras por el sistema de protección a la infancia. FEDER.

Este hecho también se pone de manifiesto en estudios anteriores sobre la situación epidemiológica en España. En 2005 se calculó la ratio global de Observados/Esperados, sumando todos los casos de personas con ER (Observados) y estimando los casos Esperados, según sexo y grupo de edad. El siguiente mapa muestra el valor de esta ratio, según cada provincia, en el periodo 2002 y 2003 ⁵¹ (Grafico 15).

Gráfico 15. Ratio Observados / Esperados de todas las enfermedades raras en España (2002-2003).

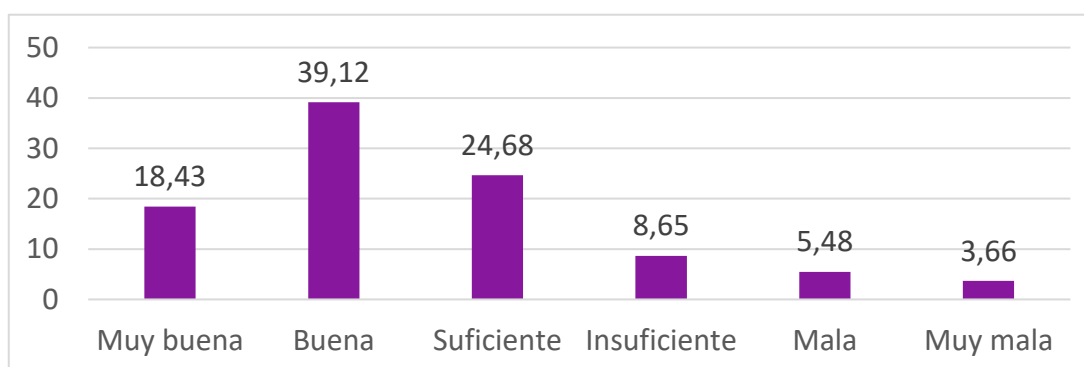


Este resultado sugiere que aquellas CCAA que han reportado 0 casos deberían realizar una revisión más exhaustiva. Así mismo, hacemos un llamamiento a las CC.AA. que no han dado respuesta, a que se incorporen en el futuro a esta iniciativa, con el objetivo de obtener un mapa lo más real posible de menores con ER o necesidades especiales atendidos por los SPI de todas las CCAA.

Las necesidades y problemas de estos pacientes y sus familias que les obligan a enfrentarse a dificultades que pueden interferir en su dinámica familiar y, por lo tanto, ser un factor de riesgo de precisar la intervención de los servicios de protección a la infancia. (poner números de citas anteriores)

Respecto a la valoración de la situación familiar y relacional según el *Estudio sobre Situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España (2016-2017)*, el 17,77% de las personas que respondieron a esta pregunta indicaron que su situación familiar o relacional era insatisfactoria⁵² (Grafico 16).

Gráfico 16. Valoración de la situación familiar.



⁵¹ Botella P, Zurriaga O, Posada M, Martínez MA, et al en el nombre de REPIER (2006). Atlas Nacional/ Provincial de Enfermedades Raras 1999-2003. REPIER. Disponible en: Atlas_Nacional_Provincial_ER_LD2_prot.pdf (europa.eu)

⁵² Ancochea A, Aparicio A, Ruiz B, Arias P et al. (2018). Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Datos 2016-2017. FEDER-CREER. Pgs.136-137

Todo ello pone de manifiesto la importancia de la formación y la prevención, en definitiva, la necesidad de atender a las familias para evitar que precisen la intervención de los servicios sociales de protección. Esta necesidad de formación, prevención y sensibilización debe llegar a todos los profesionales del SPI, con el objetivo de paliar las enormes dificultades a las que se enfrentan los menores y los jóvenes con ER que son atendidos por el SPI y la importancia del trabajo social con las familias⁵³.

Edad

En cuando a la edad, este estudio muestra que la proporción de menores con ER en acogimiento residencial (37.39%) es inferior al de menores en acogimiento familiar (62.61%). Sin embargo, estas diferencias varían en función de la edad. Así, mientras que para el rango de entre 1 a 6 años esa proporción es aproximadamente de un 50% tanto para el acogimiento residencial como para el familiar, esa cifra varía pasando a ser de un 12.5 % para el acogimiento familiar frente al 87.5% que permanecen en acogimiento residencial en la franja de 15-17 años (tabla 15). Estos datos reflejan la enorme dificultad de encontrar familias para menores con ER y necesidades especiales.

Comparando estos datos con la proporción de menores atendidos por el SPI en general (tabla 15), observamos que la proporción total, teniendo en cuenta todos los períodos, es aproximadamente de un 50% para menores en acogimiento residencial y familiar. Sin embargo, se muestra como la proporción de menores en acogimiento residencial aumenta también con la edad, pasando de un 19.5% en el rango de 4-6 años a un 75.9% entre los 15-17 años, mientras que para el acogimiento familiar esta cifra desciende desde un 85.25% en la etapa de 4-6 años a un 27.4% para el intervalo de 15-17 años.

Estos datos confirman que los menores con ER presentan mayor dificultad para encontrar familias de acogida y que a medida que van acercándose a la mayoría de edad, incrementa el número de menores en acogimiento residencial, con respecto al familiar.

Las dificultades y necesidades que requieren los menores y jóvenes con ER, provoca un aumento de la vulnerabilidad y grado de exclusión de este colectivo, que se hace más acusado al cumplir la mayoría de edad, ya que deben seguir siendo atendidos/as por los servicios sociales. Como consecuencia, la presión para atender a este colectivo será mayor si no se interviene para que estas cifras se reviertan, debido a la necesidad de disponer de recursos al finalizar la medida protección y su dependencia del sistema de SPI y adolescencia.

Tabla 15. Menores en acogimiento residencial y familiar por grupos de edad y sexo a 31 de diciembre.

Edad (años)	2016		2017		2018		2019		2020		Todos los periodos	
	Resid.	Fam.	Resid.	Fam.	Resid.	Fam.	Resid.	Fam.	Resid.	Fam.	% Res.	% Fam.
0 - 3	663	3.210	637	2.925	659	3.280	599	3.366	537	3.308	16.68	87.09
4 - 6	819	3.068	671	2.837	665	2.955	702	2.916	640	2.857	19.52	85.25
7 - 10	2.124	4.958	1.972	4.732	1.905	4.675	2.037	4.365	1.911	4.093	30.03	76.00
11 -14	3.993	5.084	4.039	4.892	4.610	4.877	4.588	4.927	4.323	4.803	46.55	59.91
15- 17	6.505	3.321	10.208	3.618	13.484	3.758	15.283	3.746	9.580	3.831	75.90	27.04
TOTAL	14.104	19.641	17.527	19.004	21.283	19.545	23.209	19.320	16.991	18.892	49,55	55.55

⁵³ Carrión J, Mayoral E. (2017). El trabajo social en las enfermedades raras. FEDER. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) Disponible en: https://enfermedades-raras.org/images/doc/obser/V_FINALDOCUMENTO_COMPLETO_PUBLICACION-CASTELLANO_EL_TRABAJO_SOCIAL_EN_LAS_ENFEREMDADES_RARAS.pdf

Sexo

En relación con el sexo, el número de niños en acogimiento residencial es superior al de las niñas tanto si presentan una discapacidad o no.

El acogimiento familiar en la población sin discapacidad mantiene la tendencia de 51% de niños y 49% niñas a lo largo de los años, mientras que en aquellos que presentan una discapacidad la media es de 56,4% de niños y 43,6% de niñas, (Tabla 16).

Tabla 16 . Niños atendidos por el SPI fuera de su ámbito familiar según sexo en %.

Acogimiento	2016		2017		2018		2019		2020	
	Masc.	Fem.	Masc.	Fem.	Masc.	Fem.	Masc.	Fem.	Masc.	Fem.
Residencial	59	41	67	32	74	26	74	26	67	33
Con discapacidad	62	38	60	40	62	48	63	37	61	39
Familiar	51	49	51	49	51	49	51	49	51	49
Con discapacidad	49	51	57	43	59	41	59	41	58	42

Hermanos

En el 50% de los niños que presentan alguna ER atendidos por el SPI tienen hermanos lo que generalmente implica que todos/as deberán ser atendidos por el SPI dándose la circunstancia que el 12,57 tienen a su vez una enfermedad poco frecuente.

Medida de protección

Referente a las medidas de protección, en este estudio solo se recoge la medida de guarda o tutela, siendo el 15% y el 80% respectivamente los niños atendidos con ER atendidos por el SPI, manteniéndose la tendencia general de un mayor número de menores tutelados que guardados. De los menores en guarda, el 37% se corresponde con una guarda voluntaria, la cual podríamos asociar con una solicitud directa de los padres, o mediada por los servicios sociales, ante la dificultad o incapacidad familiar para atender a las necesidades de estos menores (Tabla 17).

Tabla 17. Tipo de medida de protección adoptada de los niños/as atendidos/as por el SPI.

Medida	2016	2017	2018	2019	2020
Total	43.902	47.493	49.985	50.272	49.171
Tutelas	27.160	29.583	31.237	33.208	31.738
En estudio	11.989	12.749	11.520	11.261	13.563
Guardas	4.753	5.161	7.228	5.803	3.870
Voluntarias	2.975	2.494	2.202	2.114	1.618
Judicial	117	79	65	54	67
Provisional	1.661	2.588	4.961	3.635	2.185

Tipo de acogimiento

La frecuencia de menores con ER es superior en lo que se encuentran en Acogimiento Residencial (62%) que en Acogimiento Familiar (37%), mientras que en el conjunto del sistema de protección se encuentran al 50% aproximadamente. Esto indica la dificultad que de encontrar familias para la atención a estos niños con necesidades especiales y de enfrentarse a las incertidumbres que suscitan estas enfermedades, lo cual aumenta el estado de vulnerabilidad y de exclusión social al que se enfrentan estos menores.

Por otra parte, el que muchos de ellos se encuentran a la mayoría de edad en residencias de protección implica la necesidad de disponer de recursos al finalizar la medida protección y su dependencia del sistema de protección a la infancia y adolescencias.

Grado de discapacidad

La mayoría de los niños atendidos por el SPI con un a ER presenta un grado de discapacidad ya reconocido muy importante. Más del 70% de la población considerada en el estudio posee un grado de discapacidad reconocido superior al 33% y con una alta concentración de casos en los grados más altos, destacando aquellos que presentan un grado reconocido mayor del 65% que representa el 28,33% de la muestra.

Tipología de enfermedades raras.

Referente a las diferentes ER notificadas como en la mayoría de ellas son origen es genético y de muy distinto diagnóstico lo que confiere al SPI una carga de trabajo importante al enfrentarse a situaciones muy dispares respecto a la atención del menor y las alternativas familiares y residenciales para su atención en un personal y familias de acogida que no tiene una formación específica en salud si bien esta población presenta, en general, necesidades y problemas en salud específicos^{54, 55} a menudo se enfrentan a situaciones complejas respecto a la atención del menor⁵⁶.

El conocimiento respecto a la prevalencia de enfermedades raras en la edad pediátrica en España es desconocido si bien existen algunas aproximaciones que no permiten sacar conclusiones sobre su incidencia en niños atendidos por el sistema de protección a la infancia (Tabla 18)^{57,58}.

⁵⁴ Cortés A, Díaz Huertas JA, Rivera M, Muñoz A et al. (2012) Salud de los niños atendidos por el sistema de protección a la infancia: acogimiento residencial, familiar y adopción, Guía para profesionales sanitarios y acogedores. Sociedad Española de Pediatría Social. Disponible en: https://www.pediatriasocial.es/HtmlRes/Files/guia_seps_acogimiento.pdf

⁵⁵ Rodríguez J, Rivera M, Marín L, Muñoz A. (2014). Atención sanitaria a menores en régimen de acogimiento residencial. En Díaz Huertas JA, Marín L, Muñoz A. Manual de pediatría social. Sociedad Española de Pediatría Social. Sociedad Española de Pediatría Social. Págs. 92-105. Disponible en: https://www.pediatriasocial.es/HtmlRes/Files/Manual_Pediatría_Social.pdf

⁵⁶ Oliván G. Niños y adolescentes en acogimiento transitorio: problemas de salud y directrices para su cuidado. An Pediatr (Barc.). 2003; 58 (2):128-135

⁵⁷ González-Ripoll M, González Y, Mombrian J, González JL, Bonillo A. (2014). Enfermedades raras en la edad pediátrica. En Díaz Huertas JA, Marín L, Muñoz A. Manual de pediatría social. Sociedad Española de Pediatría Social. Sociedad Española de Pediatría Social. Págs. 251-257. Disponible en: https://www.pediatriasocial.es/HtmlRes/Files/Manual_Pediatría_Social.pdf

⁵⁸ Orphanet. Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos. Enfermedades listadas por orden de prevalencia o incidencia decreciente o por número de casos publicados. Informes Periódicos de Orphanet, Serie Enfermedades Raras. Enero 2021. Disponible en: https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_prevalencia_decreciente_o_casos.pdf

Tabla 18. Prevalencia estimada de enfermedades raras más frecuentes en la edad pediátrica.

Enfermedad rara	Nº	Enfermedad rara	Nº
Agnesia bilateral conductos deferentes	50	Sindactilia tipo I	25
Ductus arterioso persistente	50	Síndrome QT largo familiar	25
Espina bífida	50	Malformación anorectal	24
Síndrome de Noonan	50	Enfermedad de LEGG-Calve_Perthes	23
Toxoplasmosis congénita	50	Asociación váter	23
Trisomía 21	50	Artritis crónica oligoarticular	20.5
Tetralogía de Fallot	45	Dermatitis herpetiforme	20.2
Displasia ventricular derecha	43	Atresia intestino delgado	20
Síndrome Triple X	42	Canal atrioventricular parcial	20
Déficit parcial cromosoma y	42	Déficit congénito de sacarasa-isomaltasa	20
Embriopatía por CMV	40	Esferocitosis hereditaria	20
Liptocitosis hereditaria	35	Hipogonadismo hipogonadotrófico congénito	20
Transposición de grandes arterias	32	Enfermedad de Hirschprung	20
Hipotiroidismo congénito	29	Miastenia grave	20
Atresia de esófago	25	Monosomía 22q11	20
Déficit de alfa 1 antitripsina	25	Síndrome de Brugada	20
Neurofibromatosis tipo I	25	Síndrome de Marfan	20
Polidactilia preaxial	25	Síndrome de Turner	20
Purpura trombocitopénica autoinmune	25	Agnesia de Cuerpo caloso	19

El conocimiento de esta realidad, la formación y la recogida de datos supondrá un avance importante en la atención y la mejora de la calidad de vida de los niños atendidas con ER atendidas por los SPI.

III. Conclusiones

Presentamos las Conclusiones generales con todos los datos recogidos en el presente de todo el informe:

- Las ER no son infrecuentes en los niños atendidos por el sistema de protección y, considerando que el número de niños con discapacidad a lo largo de los años es creciente es de suponer que, también se incrementarían los que presentan una ER.
- La aproximación realizada en este informe de los años 2019 y 2020 requiere un seguimiento y una continuidad en los años siguientes, así como la participación e implicación de todas las CC.AA.
- Las herramientas y metodologías para la recogida de datos deben mejorar. Debemos seguir avanzando en la notificación de los casos de una forma coordinada y unificada y la inclusión de los datos referente a las enfermedades raras según códigos de Orphanet.
- Sería interesante poder incluir en el cuestionario datos a nivel sociológico como el motivo de la medida de protección, nivel educativo, mortalidad, etc... con el objetivo de alcanzar un mayor conocimiento de esta realidad y poder así prevenir o proponer mejoras en la atención a esta población infantil.
- Siendo un tema que afecta a todos los niños con ER, cabe destacar la importancia de disponer de un diagnóstico temprano posible, para facilitar el acogimiento familiar y/o su atención en las residencias de protección. En este sentido, los servicios de salud deberían considerar de forma preferente y/o urgente esta circunstancia, acelerando en la medida de sus posibilidades el proceso diagnóstico y, en su caso, el tratamiento, incluyendo la atención temprana si se precisa.
- Se constata que el *Programa AcogER* y el *Acoger+E* responden a una realidad y a una necesidad de atención a la infancia y la importancia de avanzar en la prevención y la atención cuando se requiere la intervención de los servicios de protección a la infancia y una mayor implicación en programas como el del IRPF suponen un apoyo fundamental para alcanzar estos objetivos.
- Así mismo se necesita una mayor implicación e impulso de las SPI de las diferentes CC.AA. en el desarrollo del *Programa acogER* y, en general, en todo lo relativo a los menores con ER.
- La formación y sensibilización de profesionales y de la sociedad en general se considera una estrategia fundamental en el abordaje de este problema y, por ello, potenciar las actividades formativas como las que se están llevando a cabo organizados por FEDER, el IMSERSO, el Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, etc.
- Los niños y sus familias precisan de actividades de ocio inclusivo, respiro familiar..., tanto para su atención como desarrollar programas de prevención que faciliten sus cuidados, mejorar la dinámica familiar disminuyendo factores de riesgo social que puedan contribuir a una inadecuada atención al niño y conflictos familiares.
- Se requiere una mayor atención hacia los menores que se van aproximando a la mayoría de edad y que al cumplir los 18 años presentan una gran dependencia y no cuentan con apoyo familiar ni recursos de ningún tipo.

- El apoyo desde la FEDER, los organismos impulsores y las entidades colaboradoras se presenta como una alianza para avanzar en la mejora de la atención de estos niños, sus familias y el SPI.
- El CREER tanto por las actividades formativas como por la atención los niños en actividades de ocio tiempo y respiro familiar debería estar llamado a tener a continuar teniendo un papel relevante en la atención esta población infantil con enfermedades raras considerando las circunstancias de estos niños.

Los niños que requieren ser atendidos por el sistema de protección a la infancia que presentan una ER son triplemente huérfanos o huérfanos elevado al cubo, al ser:

- huérfanos por presentar una enfermedad rara/"huérfana",
- huérfanos por su situación familiar, y, en algunos casos,
- huérfanos a la mayoría de edad cuando el sistema de protección cesa en sus funciones.

IV. Anexo

Programa “AcogER”

Acogimiento de niños con Enfermedades Raras

La FEDER siendo conscientes de la existencia de menores con ER atendidos por el SPI, fuera de su ámbito familiar, comenzó en el año 2014 el Programa “acogER”, acrónimo de “acog”-imiento y enfermedad rara ER, proyecto pionero en hacer visible esta problemática y buscar la mejora de la calidad de vida de estos/as menores en acogimiento residencial, favorecer el acogimiento familiar e impulsar la prevención de la necesidad de ser atendidos por los servicios sociales de protección a la infancia.

Específicamente *acogER* pretende:

- Impulsar el conocimiento y sensibilización acerca de la infancia con enfermedades raras y sus familias en situación de riesgo social.
- Promocionar la prevención de situaciones que requieran ser atendidas por el sistema de protección.
- Promover el acogimiento familiar en general y, especialmente, de niños con enfermedades poco frecuentes que requieren ser atendidos por el sistema de protección.
- Facilitar a las familias de acogida los cuidados de los niños con ER.
- Apoyar a los niños con ER en acogimiento residencial y a los equipos encargados de su atención.
- Desarrollar actividades de ocio inclusivo y programas de respiro familiar.
- Para poder alcanzar estos fines, se realizan diferentes actividades de:
 - Sensibilización y formación a profesionales con Jornadas, Cursos, Encuentros, ponencias en Congresos nacionales e internacionales, publicaciones...
 - Establecimiento de protocolos de coordinación con la Entidades de Protección de las CCAA.
 - Celebración de actividades de ocio y tiempo libre que en algunos casos conlleva la pernocta fuera de su domicilio.

Por tanto, entendemos que la situación de los menores con ER atendidos por el SPI es una responsabilidad compartida de toda la sociedad, pretendiendo que *acogER* sea un proyecto de todos mediante:

- El compromiso de diferentes entidades (Fundación Carrefour, Fundación Mutua Madrileña entre otras) que se ha conseguido dar cobertura a ciertas necesidades de estos menores con ER atendidos por el SPI y visibilizar su realidad.
- El impulso de actividades formativas, atención a la salud y apoyo a las familias como las desarrolladas con el Hospital Infantil Universitario Niño Jesús de Madrid.
- La implicación de Asociaciones de familias de acogida (Adoptantis, Familias para la Acogida, ASEAF Asociación Estatal de Acogimiento Familiar,...) y de profesionales, como el Consejo General de Enfermería y la iniciativa “*acogER + enfermería*”, fundamentales como estrategia de visibilidad y búsqueda de familias.
- El desarrollo de investigaciones epidemiológicas y participación en Informes como el Estudios Enserio.
- El trabajo junto con instituciones como son el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras IIER-ISCIII y la Dirección General de Derechos de la Infancia y Adolescencia.
- La colaboración y apoyo de entidades, como el Centro de Referencia Estatal de Atención de Personas con Enfermedades Raras y sus Familias, Iberia Líneas Aéreas de España, ..., para llevar a cabo actividades de ocio y respiro familiar.

AcogER+E: acogER + Enfermería

La enfermería tiene como un principio fundamental los “cuidados”, los cuidados de enfermería a las personas como pacientes o desde la promoción de la salud y la prevención de la enfermedad y, por lo tanto, por su sensibilidad hacia la infancia, especialmente, cuando presentan necesidades especiales y requieren protección fuera de su ámbito familiar que les convierten en un colectivo muy favorable en dar respuesta a las necesidades de estos niños tanto en su actividad profesional cotidiana en sus “cuidados” como por su implicación directa en el acogimiento de estos niños, algunos de ellos con necesidades especiales – enfermedades raras.

El Consejo General de Enfermería de España al tener conocimiento de este proyecto se implicó activamente en el estableciendo una alianza con la FEDER en diciembre de 2018 considerando que podrían contribuir desde su representación e implicación de los más de 300.000 enfermeros de toda España desarrollando el Programa *acogER+E (acogER + enfermería)* dirigido específicamente a los profesionales de enfermería con los objetivos de:

- Contribuir a la sensibilización acerca de los niños que requieren la intervención de los servicios sociales de protección a la infancia.
- Promover los acogimientos familiares especialmente de aquellos niños que presentan necesidades especiales - enfermedades raras.
- Impulsar la formación en las necesidades y problemas de los niños atendidos por el sistema de protección a la infancia sus familias y las residencias de acogida.

Esto supone un logro histórico que nos permite acercar las enfermedades raras a un sector especializado y más que preparado para abordarlas. Pero que además ayuda a multiplicar la visibilidad de lo que supone convivir con alguna de las más de 7.000 enfermedades raras que existen con la dificultad añadida de hacerlo dentro del Sistema de Protección.

Cuando un enfermero se interesa en poder realizar un acogimiento familiar de un menor con ER se lo comunica a FEDER bien a través del correo electrónico o telefónicamente, quien lo pone en contacto con el Sistema de Protección de la Infancia pertinente de cada CC AA informando del interés de la familia en con el objeto de que se puedan poner en contacto con la familia y se den los pasos a seguir para que pueda recibir información y, formalizar, en su caso, la solicitud acogimiento de un niño ya sea con necesidades especiales o sin ellas.

Desde el inicio de este proyecto se han desarrolla diferentes actividades:

- Colaboración en actividades formativas celebradas en el CREER-Burgos, IMSERSO, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, FEDER,...
- Definición de diferentes campañas tanto a través del “Canal enfermero” como por la elaboración de videos específicos disponibles en youtube.
- Interés de más 30 enfermeras, de diferentes CC.AA, en dos años, en poder realizar un acogimiento familiar.

Las enfermedades raras y los niños atendidos por el sistema de protección son dos circunstancias que comparten la existencia de un gran desconocimiento de la problemática de cada una de ellas, así como de su interrelación que en algunos casos no es tan infrecuente como podríamos suponer.

El documento que aquí presentamos, en el que han participado más de 30 profesionales de 14 Comunidades Autónomas y de 19 instituciones, pretende realizar una aproximación al conocimiento de esta realidad desde la perspectiva de los servicios de protección a la infancia, familias, asociaciones e investigadores.

No ha sido fácil conciliar los intereses, lenguaje y metodología de los diferentes colectivos implicados, pretendiendo dar una visión general tanto de las enfermedades raras como de la protección a la infancia y los factores que dan lugar a la necesidad de atención a los niños por los servicios sociales fuera de su ámbito familiar, bien en residencias o en familias de acogida.



¡CUENTO CONTIGO! ¡ANÍMATE A SER UNA FAMILIA DE ACOGIDA!



✓ POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL