

InterAcción y Perspectiv

Revista de Trabajo Social

ISSN 2244-808X
D.L. pp 201002Z43506

Enero-Junio 2019
Vol. 9 No. 1



Universidad del Zulia
Facultad de Ciencias Jurídicas y Políticas
Centro de Investigaciones en Trabajo Social

Interacción y Perspectiva
Revista de Trabajo Social
Vol. 9 Nº1 pp. 72-94
Enero-junio

Dep. Legal ppi 201002Z43506
ISSN 2244-808X
Copyright © 2019

ARTÍCULO DE INVESTIGACIÓN

Perfil Organizacional del Movimiento Asociativo de las Enfermedades Raras en Iberoamérica

Juan Carrión Tudela* Gloria Pino-Ramírez** Alicia Males Henao***

Resumen

Las organizaciones de pacientes (OP) con enfermedades raras (EE.RR.) son grupos comunitarios gestionados por los mismos afectados que trabajan en la defensa de sus derechos y coordinan esfuerzos con investigadores, así como servicios y políticas de salud para desarrollo de estrategias que definan tanto el cuidado médico como los protocolos de investigación en el área. A pesar de su importancia, existe escaso conocimiento científico sobre el movimiento asociativo de las EE.RR. en Iberoamérica. Esta investigación se propuso describir el perfil de dichas organizaciones y de sus líderes, utilizando para ello la adaptación del cuestionario de Carrión et al. (2015). La versión online del instrumento, en español y portugués, fue respondida por 153 líderes de las OP de 17 países. Los resultados evidencian un movimiento asociativo liderado principalmente por mujeres, familiares o afectadas por una EE.RR., con organizaciones jóvenes, de mediano tamaño, registradas en su mayoría como asociaciones, dedicadas a divulgar información sobre una enfermedad particular y orientar e informar a afectados sobre las EE.RR. y los recursos disponibles para atenderlas. La limitación de financiamiento dificulta la contratación de profesionales para prestar servicios de apoyo a los pacientes. Las necesidades principales se centran en la formación gerencial de los líderes, el entrenamiento en EE.RR. del personal de salud, el trabajo en red, la consecución de fondos económicos y el apoyo del Estado.

Palabras clave: perfil organizacional, perfil del liderazgo, organizaciones de pacientes, enfermedades raras, Iberoamérica.

Recibido: 30 /06/18 Aceptado: 20/10/18

*Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes (ALIBER), Totana, Calle Estrecha, 4. Totana, Murcia, 30850 España. presidencia@aliber.org

**Centro de Investigaciones de Trabajo Social, Universidad del Zulia, Maracaibo, Venezuela. Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes (ALIBER), Totana, Calle Estrecha, 4. Totana, Murcia, 30850 España. gloriapino@aliber.org

***Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes (ALIBER), Totana, Calle Estrecha, 4. Totana, Murcia, 30850 España aliciamariamales@gmail.com

Abstract
Organizational Profile of the Iberoamerican Rare Diseases Associative Movement

Rare Diseases (RD) Patient Organizations (PO) are community groups managed by patients themselves who work in advocacy and coordinate researchers' efforts as well as services and health policies to develop strategies that define both medical care and research protocols in the area. Despite its importance, there is little scientific knowledge about the Iberoamerican Rare Diseases Associative Movement. This research aimed to describe the profiles of patient organizations and their leaders. To this purpose, the Carrión et al. (2015) questionnaire was adapted. The online version of the Spanish and Portuguese instrument was answered by 153 PO leaders from 17 countries. The results show an associative movement led mainly by women, relatives or people affected by a RD, constituted by young, medium-sized organizations, registered mostly as associations, dedicated to disclose information about a particular RD and to guide and inform those affected about these pathologies and the resources available for their care. Financing limitations hinders to hire professionals to provide support services for these patients and their relatives. The main needs are focused on the managerial training for OP leaders, health personnel RD training, networking, attainment of financial funds and State support.

Key words: Organizational profile, leader profile, patient organizations, rare diseases, Iberoamerica.

Introducción

Los términos enfermedad rara (EE.RR.), enfermedad poco frecuente (EPF), enfermedad minoritaria, enfermedad invisible, enfermedad olvidada, enfermedad huérfana, enfermedad poco común, entre otros, son utilizados con el fin común de denominar patologías de baja prevalencia que amenazan la vida.

El concepto y la definición de enfermedad rara están basados, fundamentalmente, en criterios de prevalencia y gravedad. Las EE.RR. son aquellas en las que hay peligro de muerte o de invalidez crónica, que presentan baja incidencia (menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes), según indican la Comisión Europea (1999) y Posada et al. (2008). Estos criterios pueden cambiar por región o país. Así, por ejemplo, en Colombia y Argentina la prevalencia es la misma que en Europa (Ley 1.392, 2010; Ley 26.689, 2011), pero en Ecuador está establecida en una por cada 10.000 (Ley Orgánica Reformatoria de la Ley Orgánica de Salud 67, 2012).

Existen cerca de 8 mil EE.RR. que afectan colectivamente entre el 6 y el 8% de la población, lo que equivale a 30 millones de personas en Europa y 25 millones en Estados Unidos de América y 42 millones en Iberoamérica (Organización Mundial de la Salud, 2012). Las cifras mencionadas constituyen lo que la Organización Europea para

las Enfermedades Raras (EURORDIS) (2005) ha denominado la paradoja de la rareza señalando que, si bien las enfermedades son raras, los pacientes son muchos.

Para Carrión (2014) esta amplia diversidad de desórdenes y síntomas varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma patología. La misma

condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona afectada a otra. Las enfermedades raras son, en su mayor parte, crónicas y degenerativas. De hecho, el 65% son graves y altamente discapacitantes; dos de cada tres aparecen antes del segundo año de vida.

Según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (2009), se caracterizan, por su origen genético (80% de los casos), comienzo precoz (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años), dolores crónicos (1 de cada 5 afectados), desarrollo de déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos, lo que repercute directamente en la autonomía personal (1 de cada 3 casos), y un pronóstico vital en juego en casi la mitad de los casos, ya que a las enfermedades raras se les puede atribuir el 35% de las muertes antes de un año, el 10% entre 1 y 5 años, y el 12% entre los 5 y 15 años.

Además de las características propias de este tipo de patologías, quienes las sufren experimentan una serie de problemas que han sido descritos en diferentes reportes de Europa y Reino Unido (Palau, 2010; Saltonstall y Scott, 2013; Muir, 2016; Courbier y Berjonneau, 2017).

Entre estos problemas destacan la falta de acceso al diagnóstico correcto, agravado además por el largo tiempo que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas y la obtención del diagnóstico adecuado, período en el cual con frecuencia se reciben diagnósticos erróneos que conllevan tratamientos equivocados, que ponen en riesgo la salud y la vida del paciente.

Otra dificultad es la falta de información, tanto sobre la enfermedad como sobre dónde obtener ayuda. Esto además se ve agravado por la ausencia de profesionales cualificados y especializados en EE.RR. Aunado a ello, la falta de conocimiento científico origina dificultades para desarrollar las herramientas terapéuticas, definir estrategias de intervención y –en definitiva– para definir los productos y los mecanismos médicos apropiados para el abordaje de estas enfermedades.

En la esfera social, escolar y laboral pueden observarse dificultades en la integración. Vivir con EPF puede llevar a la estigmatización, al aislamiento, a la exclusión de la comunidad social, a la discriminación para la suscripción del seguro (seguro de vida, seguro de viaje, de hipoteca, etc.) y, a menudo, a la reducción de oportunidades profesionales. En el aspecto laboral, tanto afectados como cuidadores reportan dificultad para compatibilizar su vida con el trabajo y para obtener permisos especiales o faltar debido a su condición.

Otro problema usual es la falta de calidad apropiada del cuidado de la salud. Los pacientes pueden vivir durante varios años en situaciones precarias sin recibir una atención competente que combine las diferentes esferas de conocimientos técnicos necesitados por los pacientes con EE.RR., tales como fisioterapeuta, nutricionista, psicólogo, entre otros. En este sentido, los afectados permanecen excluidos del sistema del cuidado sanitario, incluso después de haberse hecho el diagnóstico.

El alto coste de los pocos medicamentos existentes hace que el gasto para hacer frente a la enfermedad sea inmanejable, eso sin contar los costes de ayudas humanas como técnicas. Esto, combinado con la falta de beneficios sociales y reembolsos, causa el empobrecimiento de la familia y aumenta dramáticamente la desigualdad de acceso al cuidado para los pacientes con EPF.

Adicionalmente el acceso al tratamiento y al cuidado es desigual. A menudo, los tratamientos innovadores están disponibles de manera desigual a causa de los retrasos en la determinación del precio o en la decisión de reembolso. De igual manera, es importante destacar la falta de experiencia de los médicos que tratan estas enfermedades y la cantidad insuficiente de médicos implicados en las pruebas clínicas de EPF, así como la ausencia de recomendaciones sobre tratamientos consensuados.

Las situaciones previamente descritas han forzado a los pacientes con EE.RR. a adquirir un nivel superior de conocimiento, competencia y control sobre su propia enfermedad y estado, adoptando un estilo más asertivo y autónomo al interactuar con el personal de salud, volviéndose expertos no por entrenamiento sino por la misma falta de experticia de los médicos (Rainie y Fox, 2007). Este tipo de pacientes, no exclusivo, pero si frecuente en el campo de las EPF tienen una idea clara sobre la necesidad de agruparse en asociaciones y trabajar en equipo para lograr que el panorama descrito cambie favorablemente.

Los movimientos sociales de salud son considerados como una fuerza política importante preocupada por el acceso a la salud, la calidad del cuidado y un amplio cambio social. Estos movimientos son retos colectivos a las políticas y programas médicos, sistema de creencias, investigación y práctica, que incluye una variedad de organizaciones formales e informales, simpatizantes, redes de cooperación y medios (Budysh, Helms, y Schultz, 2012). Las organizaciones de pacientes son parte esencial de estos movimientos.

Para la Organización Mundial de la Salud (1998), uno de los medios para el empoderamiento de los pacientes es organizar instituciones intermedias -como las asociaciones de pacientes-, en las que las personas apliquen sus habilidades y recursos en esfuerzos colectivos con el fin de abordar las prioridades sanitarias y satisfacer las necesidades respectivas.

Las asociaciones de pacientes han sido definidas como grupos comunitarios sin fines de lucro que representan personas afectadas por una enfermedad específica (Pinto, Martin y Chenhall, 2016), dirigidas por pacientes o representantes de estos, que están legalmente reconocidas por el estado, y comprometidas con el cuidado centrado en el paciente (International Alliance of Patient Organizations - IAPO, 2018), siendo el punto de intersección entre la salud pública, los sistemas de salud, los administradores sanitarios, los agentes de salud y la sociedad (Paniello-García y Quitllet-Magriña, 2015).

Este tipo de asociaciones son una necesidad en el área de las EE.RR., porque permiten coordinar sus esfuerzos con investigadores, servicios y políticas de salud para desarrollar estrategias que definen más adecuadamente los protocolos de investigación y el cuidado médico. Estas organizaciones tienen como objetivo contribuir a dos áreas principales,

por un lado, la optimización de métodos diagnósticos, lineamientos de la investigación, adecuado cuidado médico y tratamiento, y por otro, la inserción social y cultural de los pacientes con enfermedades raras (Moya, 2012).

Las funciones que cumplen las asociaciones de pacientes con EPF son diversas, y dependen en gran medida del nivel de desarrollo y de los recursos con los que cuentan para ejercer tales funciones.

Una de las actividades que realizan con mayor frecuencia es la asistencial. La atención que brindan no se restringe a lo médico y paramédico, también abarca la inclusión social y los aspectos psicológicos, por lo que trabajan cooperativamente con médicos, psicólogos y trabajadores sociales, facilitando grupos de autoayuda y brindando apoyo económico (Paniello-García y Quitllet-Magriña, 2015), u orientación sobre cómo conseguir servicios y recursos especializados como programas de respiro familiar, recreación, adaptación de hogares, entre otros (Ramljaková, 2013).

Asimismo dedican su tiempo y esfuerzo al activismo político y social, ejerciendo acciones de representación defendiendo derechos, intereses y causas ante la administración pública (Paniello-García y Quitllet-Magriña, 2015; Menon, Stafinski, Dunn y Short, 2015), e involucrándose en los procesos de toma de decisiones en el campo de las EPF, actuando como pares de las autoridades nacionales (Ramljaková, 2013), contribuyendo a decisiones estratégicas sobre políticas y activismo (Nicholas y Broadbent, 2015).

Concedores de la dificultad de acceso a información comprensible, proveen información y apoyo sobre su condición a sus pares y público en general (Ramljaková, 2013; Menon, Stafinski, Dunn y Short, 2015; Pinto, Martin y Chenhall, 2016), ofreciendo vías para que los afectados y sus familias puedan comprender las bases biomédicas y las investigaciones más recientes sobre sus condiciones (Nicholas y Broadbent, 2015), y realizando campañas de sensibilización (Menon, Stafinski, Dunn y Short, 2015).

En el área de investigación, las organizaciones de pacientes dan su apoyo estableciendo sus prioridades conjuntamente con los científicos (Menon, Stafinski, Dunn y Short, 2015), contribuyendo en el diseño de las investigaciones, brindando su visión particular sobre las necesidades y expectativas de los pacientes (Bignami, Kent, di Paola, y Meade, 2011; Pinto, Martin y Chenhall, 2016), De igual modo, proveen o buscan fondos, equipos o entrenamiento Menon, Stafinski, Dunn y Short, 2015; Pinto, Martin y Chenhall, 2016); contribuyen a la recolección sistemática de datos sobre la historia natural de las enfermedades y el impacto en sus vidas como una fuente valiosa, legítima y única que puede ser útil para la comprensión médica de sus enfermedades y la obtención de curas y tratamientos; ayudan en el reclutamiento de participantes para estudios clínicos (Pinto, Martin y Chenhall, 2016); realizan campañas para coleccionar muestras biológicas y participan en ensayos clínicos (Menon, Stafinski, Dunn y Short, 2015); proveen información y asesoramiento a participantes sobre protección de datos y consentimiento informado, antes y después de involucrarse en las investigaciones (Pinto, Martin y Chenhall, 2016), apoyan el descubrimiento de medicamentos huérfanos,

y establecen o participan en registros de pacientes y Biobancos (Menon, Stafinski, Dunn y Short, 2015).

Entre las limitaciones de las organizaciones de pacientes es frecuente la falta de recursos económicos y de profesionalización de su personal. Suelen ser organizaciones pequeñas, de bajo presupuesto, en donde el 56% no tiene personal pagado (Pinto, Martín y Chenhall, 2016); que se ven afectados por la baja participación, lo que repercute en su fuerza y peso (Fundación Farmaindustria, 2009).

La falta de recursos económicos y de profesionalización de su personal, hace que dependan principalmente de los esfuerzos individuales de pocas personas, generalmente afectados y familiares, cuya formación en el movimiento asociativo es escasa lo que dificulta que su trabajo sea efectivo (Navarro-Rubio, 2015). Adicionalmente, las propias limitaciones físicas de los afectados pueden frenar el curso de su actividad.

A pesar de la importancia de los hallazgos descritos, se dispone de pocas investigaciones que describan realidad de las organizaciones de pacientes en Iberoamérica (Paniello-García y Quitllet-Magriña, 2015; Moya, 2012; Castillo Esparcia, López Villafranca, Carreton Ballester, 2015; Pino-Ramírez, 2016). La sistematización de estas experiencias ha estado centrada en aspectos específicos de las asociaciones (comunicación, empoderamiento), así como en organizaciones de pacientes de una condición específica (Psoriasis, síndrome Ehlers-Danlos) o país particular (Argentina, España).

Que sea de nuestro conocimiento sólo la investigación de Carrión, Echandi, Bañon y Pastor (2015) ha descrito las características de las asociaciones españolas de pacientes con Enfermedades Raras. Estos investigadores exploraron aspectos como tipo de organización, relaciones con organizaciones paraguas, alcance, enfermedades atendidas, servicios ofrecidos y recursos humanos y económicos. Sus resultados evidenciaron un auge del asociacionismo en la última década, cuando el 46% de las organizaciones estudiadas fue fundada, lo que también muestra el impacto positivo de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en la creación de nuevas entidades, pues el 74% de las nuevas asociaciones comienzan después de la fundación de dicha organización paraguas.

De acuerdo al mencionado estudio, el 74% de las asociaciones fue fundada por familiares de pacientes, de los cuales 59% eran mujeres. Con relación al tipo de organización encontraron que el 83% de las organizaciones eran asociaciones y sólo el 3% fueron federaciones. En total estas organizaciones representaron 630 enfermedades raras. En cuanto al personal contratado, los más frecuentes fueron los Trabajadores Sociales, seguidos por los Psicólogos y los directores ejecutivos. Finalmente, los autores reportaron que la principal fuente de financiamiento fueron las cuotas de los socios, contribuciones económicas de entes públicos o privados y campañas de crowdfunding.

En este sentido, es esencial conocer las características de las organizaciones iberoamericanas de pacientes con EE.RR., e identificar sus necesidades, fortalezas y debilidades, así como los recursos humanos y materiales con los que cuentan. Este conocimiento permitirá a las mismas asociaciones establecer una línea base sobre la cual

planificar acciones y programas que les fortifiquen. Es por ello que la presente investigación se trazó como objetivo describir las características de las organizaciones de pacientes con enfermedades raras en Iberoamérica y sus líderes.

Método

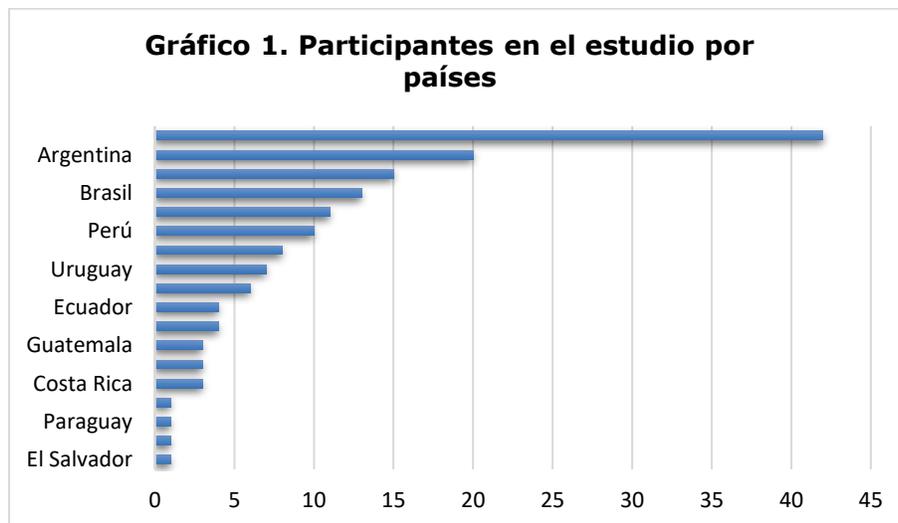
Tipo y Diseño de investigación

Se llevó a cabo una investigación de tipo exploratoria, con un diseño transeccional de campo. Los datos fueron recolectados entre abril de 2016 y noviembre de 2017.

Población y Muestra

Se realizó un listado de los datos de contacto de organizaciones iberoamericanas de pacientes con EPF, legalmente constituidas o no, para lo cual recolectamos información a través de nuestros socios, páginas web de las federaciones de pacientes con EE.RR. y redes sociales. Este primer listado estuvo constituido por 910 organizaciones, de las cuales 757 tenían correo electrónico; de estas 640 tenían su cuenta operativa, considerando este último grupo la población del estudio.

Se utilizó un muestreo no probabilístico por conveniencia, seleccionando las entidades disponibles que aceptaron participar en el estudio. La muestra quedó constituida por 153 organizaciones de pacientes de 17 países diferentes (ver gráfico 1), que respondieron el cuestionario enviado por correo electrónico.



Fuente: Elaboración propia

Este grupo representó el 27,28% de la población. No se recibieron respuestas de entidades de Belice, Bolivia, Cuba, Honduras y Nicaragua, en tanto que se recolectaron tres respuestas de organizaciones registradas en EE.UU., dos en Puerto Rico y otra en Miami. Se incluyeron en el estudio pues dos atienden pacientes latinos y otras está constituida por asociaciones de pacientes de diversos países latinoamericanos.

Instrumento

El cuestionario utilizado en esta investigación fue modificado del diseñado por Carrión et al. (2015) en el estudio de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) sobre el movimiento asociativo de las EPF en España, conformado por 22 preguntas.

El cuestionario fue modificado con el propósito de ampliar los aspectos considerados en la versión original. Una vez realizadas las modificaciones, fue enviado a los miembros de la Junta Directiva de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) para su revisión, por considerarlos jueces expertos, dada su experiencia en la gestión de organizaciones de pacientes. Asimismo, el instrumento fue revisado por los autores del cuestionario original. Se recibieron sugerencias relativas a la inclusión de la sección sobre becarios o pasantes, y las dos preguntas abiertas sobre las necesidades que confrontan las organizaciones de pacientes y las acciones que deberían desarrollarse para fortalecerlas.

El instrumento definitivo estuvo constituido por 64 ítemes, distribuidos en ocho secciones. La primera constó de un consentimiento informado en el que el encuestado acuerda participar en la investigación, permite el uso de los datos de su organización para remitirle consultas de pacientes y consiente recibir correos informativos de ALIBER. Estos tres permisos se solicitaron de manera independiente, es decir en tres preguntas distintas. Una respuesta negativa al segundo y tercer aspecto no condicionó la participación en la investigación.

La segunda parte del cuestionario está conformada por 21 preguntas referidas a los datos de identificación de la entidad, tales como teléfonos, correos electrónicos, página web, y redes sociales. La tercera parte, con nueve ítemes, estuvo dirigida a recolectar los datos generales del encuestado, su relación con la organización y las EPF, así como las características de los fundadores de la organización de pacientes. En la cuarta sección se recogieron los datos relativos a las características de la organización, mediante 16 reactivos que exploran tipo, tamaño, tiempo de fundada, relación con organizaciones paraguas nacionales o internacionales de EE.RR., discapacidad y salud. De igual modo se exploraron las fuentes de financiación.

La quinta parte exploró lo referente a la atención de pacientes, familiares y personal socio-sanitario, mediante 4 preguntas referidas a las enfermedades que atienden, actividades que desempeñan, personal contratado e importancia de dicho personal. Las partes 6 y 7, constituidas por seis reactivos cada una, se destinaron a explorar la presencia de voluntarios y becarios o pasantes en las organizaciones. Las preguntas estuvieron dirigidas a conocer el número de este tipo de personal, el proceso de captación, la existencia de programas en el área, entrenamiento, y tareas desempeñadas.

La octava, y última, sección, constó de dos preguntas abiertas relativas a conocer la opinión de los encuestados sobre las necesidades de movimiento asociativo iberoamericano, y las acciones que proponen para su fortalecimiento.

Una vez estructurada la versión definitiva del cuestionario en español, se tradujo al portugués y se transcribió, en ambos idiomas, en la herramienta de formularios de Google para que estuvieran disponibles en línea.

Procedimiento

Durante los años 2015 y 2016 se recolectó información para conformar el listado de 910 organizaciones de pacientes con EE.RR. en Iberoamérica. En abril de 2016 se enviaron por correo electrónico las invitaciones para participar en el estudio con el link al cuestionario a las organizaciones listadas. La recolección de datos se realizó hasta noviembre de 2017.

Los correos electrónicos con la invitación y el link al cuestionario se enviaron hasta tres veces, en el caso de las organizaciones que no habían respondido. De igual modo, la invitación para participar fue divulgada a través de las diversas cuentas en redes sociales de ALIBER, y se contó con el apoyo de los socios para reforzar la participación de los miembros de sus organizaciones.

Los datos recolectados fueron tratados con estadística descriptiva e inferencial. Las comparaciones de medias se realizaron con pruebas no paramétricas debido a la amplia dispersión que mostraron los datos de la muestra. Para la comparación de variables nominales de acuerdo a la región (Europa vs. Latinoamérica) se utilizó la prueba Chi cuadrado (χ^2) y, cuando se observaron celdas con frecuencias menores que cinco, se utilizó la Razón de la verosimilitud (LR); de estos análisis se excluyeron las tres OP registradas en EUA. En el caso de las preguntas abiertas se establecieron las frecuencias modales de las distintas categorías derivadas de las respuestas.

Resultados

A continuación, se describirán los hallazgos obtenidos mediante el cuestionario aplicado a 153 representantes de organizaciones iberoamericanas de pacientes con enfermedades raras. Inicialmente se referirán los resultados sobre los líderes y fundadores de estas entidades, seguidamente se reportarán los datos obtenidos sobre las organizaciones y para finalizar se analizarán las respuestas relativas a las necesidades del movimiento asociativo y las acciones propuestas para su fortalecimiento.

Perfil del liderazgo organizacional

El cuestionario fue respondido principalmente por mujeres (75,8%). La mayor parte de las respondientes (88, 40%), ejerce algún cargo directivo en la organización de pacientes, 7,9% son empleadas de la entidad (administrador/a, trabajador/a social y secretarías) y 3,7% fundadoras de la misma. El 37,25% de las encuestadas refirió tener una enfermedad poco frecuente, 45,1% tiene lazos familiares con un afectado y el 4,57% es tanto afectada como familiar de alguien con una EE.RR.

El 34,6% de las líderes encuestadas refirió ser profesional. La distribución de frecuencias de las profesiones de este grupo se muestra en la siguiente tabla.

Tabla 1. Distribución de frecuencias de los líderes de las OP

Profesión	f (%)
Trabajador/a Social	14 (26,4)
Abogado/a	5 (9,4)
Psicólogo/a	7 (13,2)
Médico/a	11 (20,8)
Contador/a o Administrador/a	3 (5,7)
Otras profesiones	13 (24,5)
Total	53 (100)

Fuente: Elaboración propia

En relación a los fundadores de las OP participantes en el estudio, 41,55% es familiar de una persona con EPF, 22,53% reportó estar afectado por una de estas patologías y el 30,28% es a la vez afectado y familiar de alguien con una patología rara.

El 27,5% de los fundadores es profesional. De estos el 35,9% son Médicos, 15,4% Psicólogos, 10,3% abogados y el grupo restante tiene otras profesiones como Trabajador Social, Odontólogo, Enfermera, Ingeniero, entre otros.

Perfil organizacional

Las 153 organizaciones estudiadas provienen de 17 países de Iberoamérica (ver gráfico 1) y atienden en su conjunto a 192 patologías poco frecuentes. Como se comentó en el apartado de la muestra, se incluyeron las respuestas de dos asociaciones puertorriqueñas y de una entidad con sede en Miami (EUA), que agrupa a asociaciones de pacientes de Latinoamérica.

Tanto en Europa como en América la sede social de las entidades se encuentra mayoritariamente en la región capital (68,8% y 69,6%, respectivamente). Cabe destacar que para este análisis se clasificaron las capitales de las Comunidades Autónomas españolas en la categoría región capital y se excluyeron las tres organizaciones de EUA.

En relación a su trayectoria temporal, las organizaciones estudiadas son jóvenes, con una media de 10,8 años de fundadas (Rango:1-46 años) (ver tabla 2). El promedio de las organizaciones europeas fue significativamente mayor que el de sus pares latinoamericanas ($12,44 \pm 8,84$ vs. $9,41 \pm 8,44$; $p. \leq .02$).

Tabla 2. Distribución de frecuencias de las categorías de años de fundadas

Tiempo/años	f (%)
0 - 4	40 (26,5)
5 - 9	50 (33,1)
10 - 14	26(17,2)
15 - 19	15 (9,9)
20 o más	20 (13,2)
Sub-total	151 (100)
Valores perdidos	2

Fuente: Elaboración propia

En cuanto al tamaño de las organizaciones, el promedio general fue de 316,95 socios (Rango: 0-5.000 socios) (ver tabla 2), siendo significativamente más grandes las latinoamericanas ($212,71 \pm 297,19$ vs $365,36 \pm 939,83$; $p. \leq .01$).

En lo relativo al ámbito de acción, el mayor número de entidades refirió ser de carácter nacional exclusivamente ($n= 94$), seguido por 23 regionales y 9 de carácter internacional. Algunas organizaciones reportaron más de un ámbito de acción, 15,7% nacional e internacional, 8,5% regional y nacional, 6,5% regional e internacional, y este mismo porcentaje refirió trabajar en los tres ámbitos.

En cuanto al tipo de organización, el 20,3% son fundaciones, 67,3% asociaciones de pacientes, 9,8% federaciones y el 2,6% restante se consideró grupo o red de trabajo; estas últimas forman parte del 10,5% de las entidades que no están registradas legalmente. El total de organizaciones que carece de registro legal fue de 26, todas ellas latinoamericanas.

El 47,1% de las ONG estudiadas atiende una patología rara en particular, en tanto que un porcentaje similar, 46,4%, presta servicios a grupos de patologías (p.ej.: enfermedades del colágeno, enfermedades de depósito lisosomal, entre otras), y el 6,5% atiende a todas las EPF.

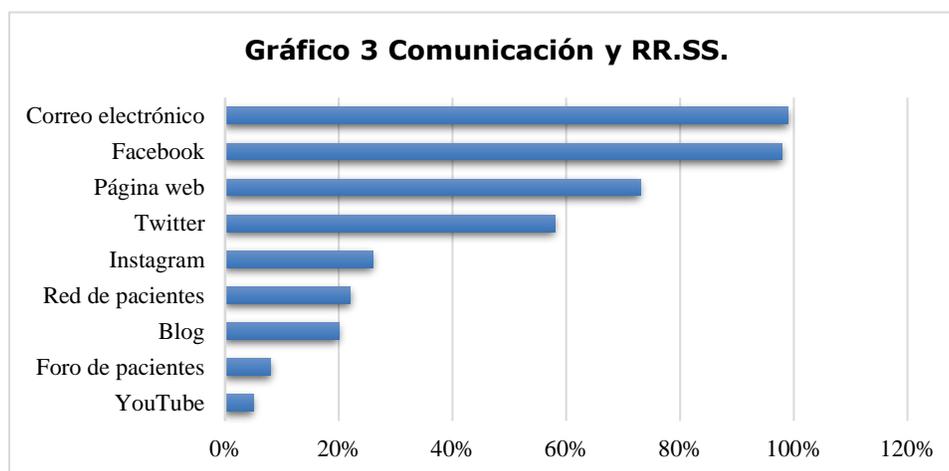
En el Gráfico nº 2 se muestra la afiliación de las entidades estudiadas a organizaciones paraguas de EPF, discapacidad y otras del sector salud. Más de la mitad de las organizaciones de la muestra pertenecen a una entidad nacional de EE.RR., porcentaje seguido por las afiliadas a organizaciones internacionales del mismo sector, y en menor grado se vinculan con las del área de discapacidad y salud.

La comparación de acuerdo a la región arrojó algunas diferencias. El 90,7% de las organizaciones que no pertenecen a una entidad nacional de EE.RR. y el 74,6% de las que carecen de membresía a organizaciones nacionales de discapacidad son latinoamericanas ($\chi^2 = 20,05$; $p. \leq .0001$ y $\chi^2 = 10,99$; $p. \leq .001$, respectivamente).



Fuente: Elaboración propia

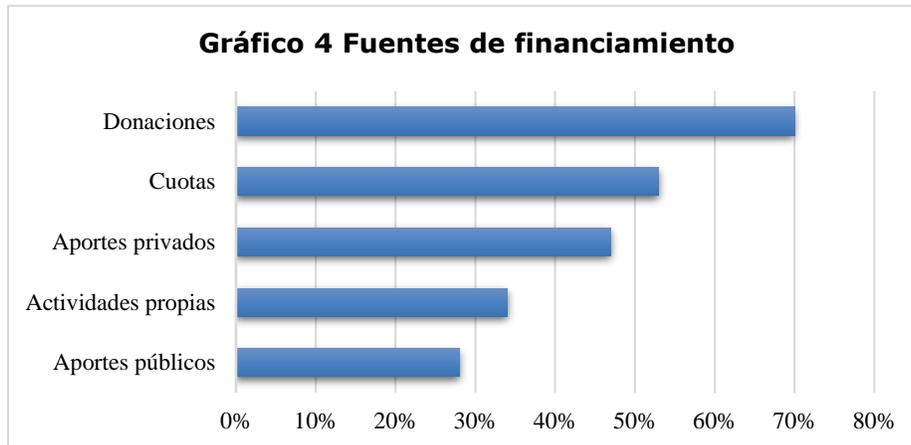
Otro de los aspectos valorados en este estudio se refiere a las vías utilizadas por las organizaciones para estar en contacto con los usuarios de los servicios que prestan. El 99,3% utiliza el correo electrónico y 73,2% tiene página web. En cuanto al uso de redes sociales el gráfico 3 muestra el porcentaje de entidades que tiene cuenta en estos medios, evidenciando un predominio de la red social Facebook, seguida por Twitter. Entre otros medios utilizados con menor frecuencia se encuentran LinkedIn (n = 5) y los grupos de Whatsapp (n = 7).



Fuente: Elaboración propia

En relación al aspecto económico, 26 de las organizaciones encuestadas refirieron no tener fuentes de financiamiento; de estas sólo una es europea (LR= 15,01; $p. \leq .0001$). El gráfico 4 muestra los medios para obtener ingresos de las 127 entidades restantes, siendo las donaciones y las cuotas aportadas por los socios las fuentes principales y los aportes realizados por organismos públicos como el recurso al que menos acceso se tiene, observándose diferencias por región.

Así observamos que 61.8% de las asociaciones europeas reciben cuotas de sus socios versus el 38,2% de las latinoamericanas ($\chi^2 = 50,64$; $p. \leq .0001$); 78,5% de las organizaciones que reciben fondos públicos son del viejo continente, en comparación con el 24,2% de las centro y sudamericanas; y, 82,6% de las organizaciones que no reciben fondos privados están en América Latina ($\chi^2 = 23,34$; $p. \leq .0001$). En relación a donaciones y fondos obtenidos por actividades de la organización, no se encontraron diferencias de acuerdo a la región. De este análisis se excluyeron las tres asociaciones registradas en EUA.



Fuente: Elaboración propia

Las organizaciones que participaron en el estudio se dedican principalmente a divulgar información, la realización de encuentros y asambleas y a la defensa de los derechos de los pacientes. Las actividades de ocio y tiempo libre para sus agremiados es la acción que menos realizan (ver gráfico 5). Las comparaciones muestran una mayor proporción de organizaciones europeas prestan apoyo a la investigación en EE.RR. ($\chi^2 = 12,16$; $p. \leq .0001$), organizan encuentros o asambleas de socios (LR = 11,07; $p. \leq .001$) y actividades de formación ($\chi^2 = 6,47$; $p. \leq .01$) que las latinas.



Fuente: Elaboración propia

En relación con los servicios prestados, destaca proporcionar información y orientación a pacientes y familiares de afectados, así como a profesionales de salud, los que son prestados generalmente por voluntarios. La comparación por regiones evidencia que, si bien las OP facilitan en la misma proporción información y orientación a familiares y pacientes, las entidades latinoamericanas prestan este servicio con menor frecuencia a profesionales de salud, que sus pares europeas ($\chi^2 = 4,05$; $p. \leq .04$).

Una tercera parte de las organizaciones presta atención psicológica, siendo menos frecuente la prestación de este servicio en Latinoamérica ($\chi^2 = 6.01$; $p. \leq 0.014$). Los servicios prestados con menor frecuencia son los de rehabilitación y logopedia, que son actividades que implican la contratación de profesionales.

Más de la mitad de las entidades en estudio (57,5%) no tienen personal contratado. Del grupo restante ($n=65$) los administrativos (secretarias, oficinistas, contables, entre otros) constituyen el mayor grupo, seguidos por un porcentaje similar de trabajadores sociales, quienes conforman el grupo de profesionales más contratado por estas entidades. Entre los servicios profesionales prestados con menor frecuencia se encuentran la logoterapia y la terapia física (ver gráfico 6).



Fuente: Elaboración propia

Los Trabajadores Sociales fueron valorados como muy importantes por el 85,37% de los contratantes, seguidos por los Psicólogos (75%), Fisioterapeutas (66,67%), personal administrativo (65,22%), informáticos/ *community managers* (57,69%) y Logoterapeutas (56,25%).

En relación al personal, también se exploró lo relativo al voluntariado y las becarías, encontrando que el 68% de las organizaciones tiene voluntarios, pero sólo un 22,2% tiene un programa formal de voluntariado; la captación de este personal se hace principalmente por solicitud del interesado (52,3%) y apenas un 5,9% tiene convenios con otras instituciones para fines de tener voluntarios. En relación a las becarías o pasantías, apenas el 11,8% de las entidades estudiadas tiene personal bajo esta figura.

Necesidades

Para finalizar la sección de resultados, se describen las respuestas dadas a las dos preguntas abiertas relativas a las necesidades de las organizaciones de pacientes con EE.RR. y las propuestas que realizan para el fortalecimiento del movimiento asociativo iberoamericano.

En relación al primer aspecto, las respuestas se agruparon alrededor de seis temas o categorías principales: formación, apoyo del Estado, fondos económicos, asociaciones, recursos y comunicación.

La categoría con mayor número de respuestas (48) fue **Formación**, relativa a la necesidad de entrenamientos dirigidos al conocimiento del marco legal de las EPF, Políticas Públicas o aspectos como TIC y Comunicación (14 respuestas), gestión asociativa (11), formación en EE.RR. para profesionales sanitarios (7), educación para pacientes y cuidadores (5), profesionalización de los líderes (5), ayudas al tercer sector (3) y captación de fondos (3).

La siguiente categoría que emergió del análisis de las respuestas fue **Asociaciones**, relativa a qué tipo de roles y servicios se requiere de ellas. Se obtuvo un total de 43

respuestas, 14 de las cuales se refieren a la necesidad de prestar servicios de acompañamiento psicológico, otras 10 evidencian la necesidad de servicios legales para la constitución de las organizaciones o asesorías fiscales. En cuanto a los roles, los encuestados consideraron necesario el trabajo en defensa de derechos (6) y la acción política de estas organizaciones para incidir sobre la implementación de políticas públicas favorables a las personas con EPF y el constituirse en referentes para la toma de decisiones en el área (4). Así mismo se consideró necesario en trabajo en red (5) y el apoyo a la investigación (4).

En tercer lugar, con 39 de respuestas, se encuentra la categoría **Fondos económicos**, evidenciando la necesidad de apoyo de esta índole mediante donaciones o financiamientos del sector público o privado. En la misma línea, la siguiente categoría se refirió a la necesidad de **Recursos** humanos y materiales para las organizaciones (26 respuestas), 18 de estas destacaron la necesidad de la captación de voluntariado verdaderamente comprometido con el trabajo en el área de las EPF. Las respuestas restantes estuvieron dirigidas a la necesidad de dotar a las organizaciones de infraestructura y equipos.

La quinta categoría fue el **Apoyo del Estado** (24 respuestas), que se refiere a diversos aspectos en los que el papel del Estado es esencial para el desarrollo de políticas, planes y programas que beneficien al colectivo de las EE.RR. Entre estas respuestas se encuentran los Medicamentos Huérfanos (7), Leyes sobre EPF o Discapacidad (5), Registro de EE.RR. (5), Centros de Referencia (4), Reconocimiento de las organizaciones de pacientes como interlocutor válido (3).

Finalmente, en el área de las necesidades percibidas, se encontró la categoría **Comunicación** con 22 respuestas que se agrupan en la necesidad de comunicarse con los sectores sanitario y político (8), y la divulgación sobre EE.RR. (9) y sobre las acciones que realizan las asociaciones (4).

Propuestas

El segundo aspecto explorado mediante una pregunta abierta se refirió a las acciones que deberían llevarse a cabo para fortalecer el movimiento asociativo iberoamericano. Las respuestas pudieron ser agrupadas en cinco categorías: formación, trabajo en red, propuestas concretas, financiamiento y relaciones con gobiernos y Estados.

La categoría con mayor número de respuesta fue **Formación** (127), relativa a la necesidad de implementar estrategias de educación en EE.RR. Esta categoría abarcó respuestas referidas a la realización de encuentros internacionales sobre EPF (36), intercambios de experiencias y buenas prácticas entre organizaciones de pacientes (31), formación de líderes (26), eventos científicos (18), y adiestramiento de profesionales sanitarios en el diagnóstico y tratamiento de estas patologías (16).

La segunda categoría fue **Trabajo en red**, con 83 respuestas, está fundamentada por el fomento de la comunicación entre las organizaciones (32) y el asociacionismo (22), brindar visibilidad y fortalecer a las asociaciones (17), realizar campañas conjuntas (8) y proteger y fortalecer a las organizaciones más pequeñas (4).

En tercer lugar, emergen las **Propuestas concretas** (70) de acciones o proyectos tales como la realización de un mapa de asociaciones o base de registro de entidades (20), difusión de información sobre EE.RR. (17), la creación de un servicio conjunto de información y orientación sobre EPF (11), el diseño y difusión de documentos (7) tales como guías profesionales, reglamento ético que rija la relación con las empresas farmacéuticas, documento marco de referencia sobre las patologías poco frecuentes. También se menciona la compra conjunta de medicamentos huérfanos (5), apoyo a la investigación (5) y asesoría legal para las organizaciones de pacientes (5).

La siguiente categoría en emerger fue **Financiamiento** con 24 respuestas, que giraron alrededor de la necesidad de obtener fondos, subvenciones y ayudas provenientes del sector público y privado para fortalecer las asociaciones.

Finalmente 10 respuestas se refirieron a la necesidad de establecer **Relaciones con gobiernos y Estados** para promover acuerdos con sanidad, educación y servicios sociales para promover la inclusión de las personas con EPF así como incidir en las Políticas Públicas y defender los derechos de los afectados.

Discusión

El presente estudio es el primero en describir las organizaciones de pacientes con EE.RR. en Iberoamérica, estableciendo los perfiles del liderazgo gerencial, de los fundadores y de las propias entidades.

Los perfiles del liderazgo gerencial y de los fundadores son semejantes, y coinciden con los hallazgos del estudio del movimiento asociativo español (Carrión, 2014; Carrión Tudela, García Herrera, Bañón Hernández, Pastor Seller, 2015) al evidenciar una mayor proporción de gerentes femeninas. Estos hallazgos muestran la tendencia usual de las mujeres a estar más interesadas en asuntos relacionados con la salud y la medicina (Kennedy y Funk, 2015) y que contribuyen, en una proporción muy superior a los hombres, a las encuestas en línea (Smith, 2008). Esto explica la mayor proporción de mujeres en ambos estudios, más no la diferencia entre Europa y Latinoamérica.

A este respecto, una posible explicación sería el complejo proceso de constitución de lo que hoy día es Latinoamérica, donde la práctica de la poliginia de las primeras tribus indígenas originaba numerosos núcleos familiares en los que predominaban las madres y sus hijos. Ese primer modelo de familia, denominada matricentrada por Moreno (1997), continua presente en las familias populares de Latinoamérica, a diferencia de las familias europeas que se caracterizan por ser nucleares, donde están presentes ambos padres y los hijos (Campo-Redondo, Andrade y Andrade, 2007). Son las mujeres las que además de su rol de madres y cuidadoras, se convierten en el motor del movimiento asociativo en Iberoamérica.

La experiencia de enfermedad a nivel personal o familiar de las gerentes es utilizada como energizante de estos movimientos sociales como el asociacionismo, que en este entorno de las EE.RR. se convierte en medio para el empoderamiento de los pacientes (OMS, 1998).

En cuanto al Perfil Organizacional, la trayectoria temporal de las entidades indica que estamos frente un movimiento joven que, si bien es ligeramente mayor en Europa, apenas sobrepasa la década en su recorrido promedio. El movimiento asociativo en la Península Ibérica tiene dos momentos que marcan su crecimiento, la década de los 80 y posteriormente el año 2000. El primero ocurre en el tiempo de la transición a la democracia de España que favoreció el fortalecimiento de la sociedad civil mediante el nacimiento de asociaciones, colectivos y organizaciones que facilitaron la construcción de un proyecto democrático de carácter participativo (Díaz-Sánchez, 2015). El segundo momento es simultáneo con la creación de la Federación Española de Enfermedades Raras, organización que ha estimulado la expansión del movimiento asociativo en dicho país (Carrión et al. 2015). En Latinoamérica, este crecimiento ha sido constante a partir de los años 90, como consecuencia también de la ola de democratización en la región.

La figura legal que prevaleció para el registro de las organizaciones estudiadas fue la de asociación de pacientes, lo que se corresponde con el motivo que lleva a sus fundadores a organizarse legalmente, esto es mancomunar esfuerzos colectivos para abordar las prioridades sanitarias y atender las necesidades de los afectados (OMS, 1998), desde una perspectiva centrada en el paciente (IAPO, 2018). Adicionalmente, el menor uso de la figura jurídica de Fundación, puede deberse a la necesidad de la existencia de un capital fundacional vinculado a su fin, lo que es más difícil de lograr debido a las limitaciones de financiamiento que confronta el sector, como señalan los datos obtenidos.

Su conformación como asociaciones y su origen vinculado a la experiencia de vida con una EE.RR. también explica que más del 80% de estas organizaciones centre su atención en una sola enfermedad o un grupo de patologías similares. Las OP del estudio que refirieron cobijar todas las enfermedades son agrupaciones de segundo grado que emergen bajo la figura de Federaciones y que, como tales, representan intereses de un colectivo más amplio.

La conciencia sobre la necesidad de agrupación y trabajo cooperativo también se evidencia en la membresía de la mayoría de las organizaciones estudiadas a otras entidades paragua, principalmente en el área de las EPF, tanto de carácter nacional o internacional.

En lo relativo a sus funciones, las organizaciones dedican sus esfuerzos primordialmente a divulgar información accesible sobre la enfermedad que representan cumpliendo una labor tanto educativa como de sensibilización. Esta función viene a satisfacer una necesidad de información que los mismos fundadores y gerentes de estas organizaciones han experimentado, principalmente cuando comenzaron su andadura en la búsqueda de un diagnóstico (Palua, 2010; Saltonstall y Scott, 2013; Muir, 2016; Courbier y Berjonneau, 2017).

La mayoría de las OP son de ámbito de acción nacional, teniendo ubicada su sede social generalmente, en una ciudad capital. Si bien esto pudiera dificultar el acceso a los servicios que prestan para los que viven en otras zonas, el uso mayoritario de Internet

y Redes Sociales por parte de las OP puede facilitar la prestación de servicios como los de información y orientación, asesoría jurídica e incluso apoyo social y psicológico.

Los resultados sobre el uso de Redes Sociales coinciden con los reportados por Pfizer (2012) en asociaciones españolas, evidenciando la participación de la casi totalidad de las OP estudiadas en las redes sociales, principalmente Facebook. Esto indica que las asociaciones han sabido aprovechar las ventajas que brindan dichos espacios a personas con problemas de salud. Estos sitios brindan el escenario perfecto para el encuentro de afectados y familiares, muy especialmente cuando se trata de enfermedades de baja prevalencia, pues permiten superar la limitación de la distancia física (Pino-Ramírez y Guerra-Garrote, 2013).

Las principales fuentes de financiación fueron las donaciones y las cuotas de los asociados, que no parecen brindar la estabilidad necesaria para la consolidación de las OP. Las entidades latinoamericanas mostraron estar en desventaja; es en este grupo donde está la casi totalidad de las organizaciones que no reciben ningún tipo de ingreso, las que no reciben cuotas de sus afiliados, y las que usan menos fondos públicos y privados.

La situación financiera que afrontan las entidades latinoamericanas tiene un impacto negativo sobre las funciones que realizan, los servicios que prestan, la posibilidad de contratar personal profesional y su participación en redes de trabajo con otras organizaciones a nivel nacional e internacional.

A pesar de esta circunstancia, recursos humanos calificados y de coste bajo como son voluntarios y becarios, son escasamente empleados por estas organizaciones. En el caso de hacerlo, su inserción en la entidad no obedece generalmente a una planificación que permita obtener los mayores beneficios tanto para el cumplimiento de las funciones y los servicios de la organización, como para la capacitación del voluntario o becario.

En opinión de los líderes de las organizaciones estudiadas las necesidades más importantes del movimiento asociativo iberoamericano se centran en la profesionalización de sus gerentes mediante la formación en los diversos ámbitos del asociacionismo; la de los profesionales de salud en el área de las EE.RR., y la de los pacientes como medio para su empoderamiento. Asimismo, consideran importante la consolidación de sus organizaciones mediante la prestación de servicios profesionales para la atención de los afectados, y también la ejecución de acciones que incidan en las políticas públicas que favorezcan a las personas con EPF.

Sus propuestas de acción responden principalmente a las necesidades de formación y al fortalecimiento de las organizaciones mediante el trabajo en red. A pesar de las dificultades económicas que afrontan las organizaciones, sus líderes ponen el acento en acciones ciudadanas, de índole social, más que en las necesidades económicas.

Conclusiones

El presente estudio es el primero en describir las organizaciones de pacientes con EPF en Iberoamérica, contando con las respuestas de entidades de 17 países, casi la tercera

parte de las que lograron contactarse. Dado su diseño exploratorio sus hallazgos no pueden generalizarse, sin embargo, los mismos hallazgos constituyen una firme línea de base sobre la cual establecer acciones dirigidas al fortalecimiento del movimiento asociativo iberoamericano y en beneficio de los afectados.

El asociativismo iberoamericano de las EPF puede describirse como un movimiento joven, conformado por organizaciones de mediano tamaño, lideradas principalmente por mujeres afectadas o familiares de personas con una ER, cuyo funcionamiento se caracteriza por una amplia presencia en redes sociales y que, a pesar de las escasas fuentes de financiamiento que limitan los servicios prestados y la contratación de personal calificado, proporcionan información y orientación sobre EPF a quien así lo requiera.

Este grupo de líderes está consciente de la importancia del trabajo en red, por lo que se adhieren y trabajan activamente con organizaciones de segundo nivel que facilitan la realización de acciones de representación ante gobiernos y Estados para promover acuerdos que permitan la inclusión de las personas con EPF, la incidencia en las Políticas Públicas y el desarrollo de marcos legales que protejan los derechos de los afectados.

El proceso de hacer de una causa personal un movimiento en pro de grupos de afectados implica aprender sobre la marcha acerca de temas muy diversos. En este sentido las líderes de este movimiento están conscientes de sus necesidades de formación en áreas generales como gerencia de las organizaciones o. específicas como medicamentos huérfanos, investigación o Políticas públicas, cuestiones que les permita mejorar su nivel de influencia ciudadana.

Asimismo, los hallazgos de esta investigación validan la pertinencia de los objetivos estratégicos y las líneas de acción de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, poniendo en evidencia que los mismos están en consonancia con las necesidades percibidas y las propuestas realizadas por los afectados y sus líderes asociativos.

En este sentido, se recomienda consolidar las actividades propias de ALIBER dedicadas al intercambio de buenas prácticas y la profesionalización de los líderes de las asociaciones, como los Encuentros Iberoamericanos de Enfermedades Raras, así como afianzar los convenios que en este ámbito de han realizado con la Universidad Austral de Argentina y la Red Alianza Latina. De igual modo, es importante continuar con el desarrollo de estudios sobre el marco legal y la situación de las personas afectadas por EPF en Iberoamérica, cuyos informes constituirán, como este, un marco de referencia para el movimiento asociativo de las EE.RR. en Iberoamérica.

Financiamiento

Esta investigación fue financiada con fondos proporcionados por Pfizer, Inc. FRFA # 2016060936012.

Referencias Bibliográficas

- Bignami, F., Kent, A. J., di Paola, M. L., y Meade, N. (2011). **Participation of patients in the development of advanced therapy medicinal products.** *Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz*, 54(7), 839-842.
- Budyk, K., Helms, T. M., y Schultz, C. (2012). **How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient–physician interaction.** *Health policy*, 105(2), 154-164.
- Campo-Redondo, MS; Andrade, J; Andrade, G (2007). "La matricentralidad de la familia venezolana desde una perspectiva histórica". *Frónesis* 14 (2)
- Carrión Tudela, J (2014). **Análisis del Movimiento Asociativo en la Federación Española de Enfermedades Raras** (tesis de pregrado). Universidad de Murcia, Murcia, España.
- Carrión Tudela, J; García Herrera L.E.; Bañón Hernández A.M.; Pastor Seller, E (2015). **FEDER la fuerza del movimiento asociativo.** Murcia, España: Diego Marín Librero-Editor.
- Castillo Esparcia A.; López Villafranca, P.; Carreton Ballester, M.C. (2015). "La comunicación en la red de pacientes con Enfermedades Raras en España". *Revista Latina de Comunicación Social*. DOI: 10.4185/RLCS-2015-1065
- Comisión Europea (1999). **Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes.** Decisión nº1295 del 29 de abril de 1999.
- Courbier, S; Berjonneau, E. (2017). **Juggling care and daily life. The balancing act of the rare disease community. A Rare Barometer survey.** Paris, Francia. EURODIS. Recuperado de: https://static1.squarespace.com/static/54ca03ede4b08650fec973a2/t/5954bca3f5e231ae2f85298c/1498725554964/2017_05_09_Social+survey+leaflet+final.pdf
- Díaz Sánchez, J (2015). **Fomento y Apoyo Asociativo.** Málaga: España- IC Editorial.
- European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS) (2005) **Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority.** Recuperado de: https://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (2009) *Memoria del año 2009.* Madrid: Federación Española de Enfermedades Raras.
- Fundación Farmaindustria (2009). **El Paciente en España, Mapa nacional de asociaciones de pacientes.** Recuperado de: http://www.farmaindustria.es/idc/groups/public/documents/notaprensa/farma_097277.pdf
- International Alliance of Patient Organizations (2018). Membership Criteria: Full Membership. Recuperado de: <https://www.iapo.org.uk/join>.

- Kennedy, B., Funk, C. (2015) **Public interest in science, health and other topics. Pew Research Center.** Recuperado de: http://assets.pewresearch.org/wp-content/uploads/sites/14/2015/12/PI_2015-12-11_Science-and-Health_FINAL.pdf
- Ley 1.392. Diario Oficial, Bogotá, Colombia, 2 de julio de 2010.
- Ley 26.689. Boletín Oficial de la República Argentina, Buenos Aires, Argentina, 3 de agosto de 2011.
- Ley 67. Ley Orgánica Reformativa de la Ley Orgánica de Salud, Registro Oficial N° 625, Quito, Ecuador, 24 de enero del 2012.
- Menon, D., Stafinski, T., Dunn, A., y Short, H. (2015). Involving patients in reducing decision uncertainties around orphan and ultra-orphan drugs: a rare opportunity? *The Patient-Patient-Centered Outcomes Research*, 8(1), 29-39.
- Moreno, A. (1997). **¿Padre y Madre? Cinco estudios sobre la familia venezolana.** Centro de Investigaciones Populares, Caracas, Venezuela.
- Moya, G. (2012). La aplicación del principio de subsidiariedad en el empoderamiento de los pacientes para el cuidado de la salud: el caso de las enfermedades raras en Argentina. *Acta bioethica*, 18(2), 181-188.
- Muir E. (2016). *The rare reality -an insight into the patient and family experience of rare disease.* Londres: Rare Disease UK. Recuperado de <http://www.raredisease.org.uk/documents/patient-experiences-2015.pdf>
- Navarro-Rubio, M. D. (2015). **Características de los representantes de pacientes.** Institut Albert J. Jovell de Salut Pública y Pacientes de la Universitat Internacional de Catalunya
- Nicholas, L., y Broadbent, S. (2015). **Collective intelligence in patient organisations.** Londres: Nesta. Recuperado de: http://www.nesta.org.uk/sites/default/files/collective_intelligence_in_patient_organisations_v7.pdf
- Organización Mundial de la Salud (1998). **Promoción de la Salud. Glosario.** Ginebra: Suiza. Recuperado de: <https://www.msssi.gob.es/profesionales/saludPublica/prevPromocion/docs/glosario.pdf>
- Organización Mundial de la Salud (2012): **Unidos para combatir las enfermedades raras.** Boletín de la Organización Mundial de la Salud, 90(6), pp.401-476
- Palau, F. (2010): "Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI". *Medicina Clínica*, 134 (4), pp.161-168.
- Paniello García, I., Quitllet Magriña, R. M. (2015). **La importancia de la comunicación en una asociación de pacientes: el caso de Acción Psoriasis.** Trabajo de pregrado. Universidad Autónoma de Barcelona, España.

- Pfizer (2012). Sondeo Pfizer. VI Foro de Pacientes Asociaciones de pacientes 2.0. Recuperado de: https://www.pfizer.es/docs/pdf/asociaciones_pacientes/Informe_sondeo_Asociacion_es_pacientes2.0.pdf
- Pino-Ramírez, G (2016). "Empoderamiento, Experiencia de vida y Asociaciones de pacientes con Síndrome Ehlers-Danlos". **Cuadernos de Neuropsicología/ Pan American Journal of Neuropsychology**. 10, Special Issue. P. 43-58. DOI: 10.7714/CNPS/10.4.206
- Pino-Ramírez, G; Guerra Garrote, FJ. (2013). "Redes Sociales de pacientes con enfermedades poco frecuentes: El caso de Mundo Marfan Latino". **Interacción y Perspectiva, Revista de Trabajo Social**. 3(1) p. 62-71.
- Pinto, D., Martin, D., y Chenhall, R. (2016). "The involvement of patient organisations in rare disease research: a mixed methods study in Australia". **Orphanet journal of rare diseases**, 11(1),1.
- Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., Abaitua, I. (2008). "Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España". **Anales del sistema sanitario de Navarra**. 31, p. 9-20.
- Rainie, L. y Fox S., (2007). *The Pew Internet & American Life Project*. En: T. Ferguson y el Grupo de Trabajo Académico de los e-Pacientes. Recuperado de: <http://e-patients.net/u/2011/11/Libro-blanco-de-los-e-Pacientes.pdf>
- Ramljaková, B. (2013). Patient Empowerment in Rare Diseases Slovak Rare Disease Alliance– Contribution to the Creation of the National Plan of Rare Diseases in Slovakia Eurordis–Benefits of Membership. *Acta Facultatis Pharmaceuticae Universitatis Comenianae*, 60 (Supplementum VIII), 41-45.
- Saltonstall, P., & Scott, E. M. (2013). Hacia una iniciativa multinacional y con objetivos concretos para la concienciación sobre las enfermedades raras. Enfermedades raras. En: N. Sireau (Ed.) **Retos y oportunidades para emprendedores sociales**. Sheffield, Reino Unido: Greenleaf Publishing Limited, pp. 7-24.
- Smith, W. G. (2008). Does gender influence online survey participation? A record-linkage analysis of university faculty online survey response behavior. Online Submission. Recuperado de: http://scholarworks.sjsu.edu/cgi/viewcontent.cgi?article=1003&context=elementary_ed_pub.