



## Original

# Conocimiento sobre las enfermedades raras entre los estudiantes de medicina

María Rodríguez Sánchez<sup>a</sup>, Álvaro Pérez Martín<sup>a,\*</sup>, Alejandro Pérez Guijarro<sup>a</sup>,  
 María José Agüeros Fernández<sup>b</sup>, José Ramón López Lanza<sup>c</sup>, Javier Bustamante Odriozola<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Centro de Salud Isabel II. Santander. <sup>b</sup>Centro de Salud Zapatón. Torrelavega. <sup>c</sup>Centro de Salud Dávila. Santander. Cantabria.

### INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

#### Historia del artículo:

Recibido el 3 de abril de 2023

Aceptado el 26 de octubre de 2023

On-line el 1 de diciembre de 2023

#### Palabras clave:

Rara

Universidad

Estudiante

### R E S U M E N

**Introducción.** Las enfermedades raras (ER) son complejas. Como futuros médicos, los estudiantes de medicina deben estar correctamente formados en su abordaje. Este trabajo estudia el conocimiento que tienen los estudiantes del grado en medicina sobre las ER, además de recabar su opinión e interés sobre ellas, y comparar también las diferencias entre cursos.

**Materiales y métodos.** Estudio trasversal sobre el conocimiento, opinión, interés y necesidades sobre las ER realizado en estudiantes del grado en medicina realizado mediante encuesta autoadministrada. Se recogieron variables sociodemográficas, de conocimiento, formación e interés en ER y de opinión, necesidades y demandas sobre estas.

**Resultados.** 108 encuestas analizadas. El 45,4 % identifica correctamente la prevalencia que define las ER. Piensan que la etiología principal es genética (85,2 %); el diagnóstico principal ocurre en la infancia (72,2 %) y el medio hospitalario (63 %), con un seguimiento crónico principal en atención primaria del 38 %. Para el 99,1 % el diagnóstico es lento, principalmente entre 5-10 años (55,9 %). El 55,6 % desconoce los medicamentos huérfanos y el 44,4 % no conoce portales de información sobre ER. El 92,6 % opina que debe incrementarse la información en la sociedad; proponen principalmente campañas de visibilidad, sobre todo en redes sociales (68,6 %). El 88 % de los alumnos manifiestan estar interesados en las ER y el 18,5 % haber recibido formación específica; el 91,7 % opina que debe incrementarse la información durante la carrera.

**Conclusiones.** Existe mucho desconocimiento sobre las ER entre los estudiantes de medicina; se considera que la formación que se imparte es escasa. Pese a que los alumnos de sexto curso han recibido más formación, sigue siendo insuficiente. Existe interés sobre las ER, pero demandan más información, principalmente sobre cómo acceder a fuentes de información fiables y formación práctica durante la carrera. Es necesario mejorar la formación de pregrado sobre las ER.

© 2023 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.

Publicado por Ergon Creación, S.A.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [alvaro.perez@scsalud.es](mailto:alvaro.perez@scsalud.es) (Á. Pérez Martín).

<http://dx.doi.org/10.24038/mgyf.2023.052>

2254-5506 / © 2023 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia

## Knowledge on the rare diseases among medical students

### A B S T R A C T

#### Keywords:

Rare

University

Student

**Introduction.** Rare diseases (RD) are complex. Medicine students as future doctors must be properly trained in its management. The work studies the knowledge that have about RD, as well as knowing their opinion and interest in them, also comparing the differences between courses.

**Materials and methods.** Cross-sectional study on knowledge, opinion, interest and needs about RD carried out in medical students through a self-administered survey. Sociodemographic variables, knowledge, training and interest in RD and opinion, needs and demands on them were collected.

**Results.** 108 surveys analyzed, 45.4% correctly identified the prevalence that defines RD, thinking that the main etiology is genetic (85.2 %); the main diagnosis occurs in childhood (72.2 %) and hospital (63 %), with chronic follow-up in primary care of 38 %. For 99.1 % diagnosis is slow, mainly between 5-10 years (55.9 %). 55.6 were unaware of orphan drugs and 44.4% were unaware of RD information portals. 92.6 % believe that information in society should be increased, mainly proposing visibility campaigns, especially on social networks (68.6 %). 88 % of the students stated that they were interested in RD and 18.5 % had received specific training; 91.7 % believe that information should be increased during the degree.

**Conclusions.** There is a lot of ignorance about RD among medical students, considering that the training provided is scarce. Although sixth grade students have received more training, it is still insufficient. There is interest in RE, but they demand more information mainly on how to access reliable sources of information and practical training during the degree. It is necessary to improve pregraduate training on RD.

© 2023 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.

Published by Ergon Creación, S.A.

## Introducción

Las enfermedades raras (ER) son un grupo de patologías, englobadas principalmente en el campo de las enfermedades metabólicas hereditarias, que afectan a una proporción reducida de sujetos; aun manifestando una gran diversidad entre ellas, presentan características comunes, como alta morbi-mortalidad y discapacidad y ausencia de medicación específica. Constituyen un problema de salud y de interés social<sup>1</sup>.

La Unión Europea define como ER la que tiene una prevalencia de menos de 5 casos por 10.000 habitantes, lo que equivale a un 6-8 % de la población europea. Esto supone una estimación de 29 millones de afectados en la UE y de 3 millones en España<sup>1</sup>, y entre 6.000 y 8.000 enfermedades diferentes, según datos de Orphanet<sup>2</sup>.

El diagnóstico de una ER suele ser complicado, ya que su expresividad clínica es compleja y faltan conocimientos en el médico, además de herramientas diagnósticas, información sobre las enfermedades y sobre dónde obtener ayuda. Su diagnóstico y abordaje han de estar fundados en perspectivas pluridimensionales y diferenciadas; en concreto, biológica, psicológica, social y asistencialmente. Todas ellas han de ser integradoras y sistémicas<sup>3,4</sup>.

Un diagnóstico precoz puede salvar algunas vidas o, al menos, proporcionar tratamientos paliativos o acceso a ser-

vicios y beneficios necesarios para mejorar la calidad de vida del paciente; sin embargo, según indica FEDER, un paciente con una ER espera una media de 4 años hasta obtener un diagnóstico y en el 20 % de los casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado<sup>5</sup>.

Cada vez existen más fuentes de información fiables y de fácil acceso, como ORPHANET o el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias (CREER) en Burgos, para atender tanto a profesionales sanitarios como pacientes y familiares<sup>6</sup>.

Los estudiantes de Medicina en poco tiempo van a estar en contacto con pacientes con ER. Es interesante valorar el conocimiento, expectativas y necesidades que tienen sobre estas enfermedades, ya que parece existir un claro déficit entre los médicos de postgrado. Conocer esta información puede ayudar a corregir este déficit de información y mejorar la atención tanto en el diagnóstico como en el seguimiento de los pacientes con ER.

## Objetivos

Este trabajo estudia el conocimiento que tienen los estudiantes del grado en Medicina sobre las ER, además de recabar su opinión, interés y necesidades sobre ellas. Se valora también

### ¿Cómo definirías un medicamento huérfano?

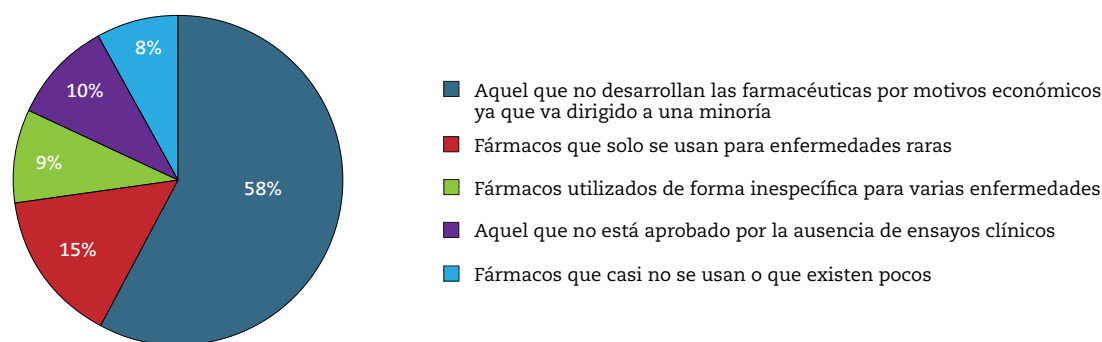


Figura 1 – Definición de medicamento huérfano.

si existen diferencias entre los alumnos de 6º curso con respecto a los previos.

## Material y método

Estudio transversal sobre el conocimiento, opinión, interés y necesidades acerca de las ER, realizado en estudiantes del grado en Medicina. El ámbito de aplicación es la Facultad de Medicina de Santander (España), donde cursan en total 795 alumnos entre 1º (n= 102), 2º (n= 138), 3º (n= 128), 4º (n= 123), 5º (n= 173) y 6º (n= 131).

Se recogieron los datos mediante una encuesta autoadministrada por los estudiantes sobre ER; se envió a todos los cursos del grado mediante grupos de WhatsApp y correo electrónico. No existen criterios de exclusión. La encuesta fue administrada en el periodo del 22 noviembre al 22 de diciembre de 2021.

Las variables estudiadas se clasificaron en sociodemográficas, sobre conocimiento de las ER, sobre la formación e interés y sobre la opinión, necesidades y demandas de los alumnos. Las variables sociodemográficas recogían edad, sexo, curso y residencia de origen (urbana o rural); se consideró como medio urbano una población de más de 2.000 habitantes y rural por debajo. Las de conocimiento fueron nombres de ER, personas conocidas que presenten una ER, diagnóstico, prevención, etiología, medicamentos huérfanos, portales de información, asociaciones e instituciones que tengan relación con las ER... Las de formación e interés fueron la formación recibida sobre ER y en qué momento o contexto la han recibido, interés y motivo. Por último, las de opinión, necesidades y demandas recogían el concepto que existe en el conocimiento general sobre las ER personalmente y en la sociedad en general, alternativas para mejorar la divulgación e información en ambos ámbitos.

Para la estadística descriptiva se han empleado la media aritmética y la desviación estándar de la media (DE) para las variables cuantitativas y porcentajes y porcentaje acumulado para las variables cualitativas. Para valorar la relación entre variables cualitativas se han utilizado tablas de contingencias y la prueba de la  $\chi^2$ . El grado de significación estadística considerado ha sido de 0,05. Posteriormente, para procesar los datos estadísticos se ha utilizado el programa de análisis estadístico IBM-SPSS 22.0.

## Resultados

La encuesta fue respondida por 108 estudiantes pertenecientes a los cursos 1º (n= 23), 2º (n= 18), 5º (n= 20) y 6º (n= 47) de Medicina. La media de edad era de 22,66 (DE 4,8) años y eran mujeres el 74,07 %. El 80,6 % provenían de un medio urbano.

El 95,4 % había oído hablar de las ER. Las más mencionadas eran la ELA (14,9 %) y la progeria (7,4 %). El 52,8 % desconocía la cantidad de ER que se estima que pueden existir; calculaban alrededor de 7.000 el 27,8%. El 31,5 % conocía a alguien con un diagnóstico de ER, principalmente ELA (10,3 %). El 6,5 % afirmaba conocer la prevalencia que define las ER según la Unión Europea; marcaron correctamente el 45,4 % de estos. El 63,9 % afirmaba que la prevalencia para definir las ER no es igual en todos los países.

El 85,2 % afirmaba que la etiología principalmente es genética.

Para el 72,2 % el diagnóstico principalmente ocurría en la infancia, mientras que un 11,1 % opinaba que se diagnostican por igual en la infancia y la edad adulta.

El 21,3 % refería conocer el día mundial de las ER; marcaron el 28 de febrero el 82,6 % de estos.

El 44,4 % afirmaba conocer qué es un medicamento huérfano; de ellos, el 58 % como los que son poco desarrollados por las empresas farmacéuticas por motivos económicos (figura 1). El 44,4 % de los estudiantes desconoce a qué tipo de necesidades responden los medicamentos huérfanos y solo el 18,5 % contestaron a necesidades de salud pública. El 54,6 % de los estudiantes desconocía a qué tipo de enfermedades están destinados estos medicamentos; para un 16,7 % están destinados a ER.

El 62 % sabe qué es el consejo genético; lo define correctamente el 72 %.

Para el 63 % las ER se diagnostican principalmente en el hospital y para el 38 % el seguimiento posterior principal es en atención primaria (figura 2).

El 55,6 % conocía alguno de los portales de información al respecto, principalmente ORPHANET (80,3 %) y FEDER (9,1 %). El 44,4 % conocía el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) y el 15,7 % el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER).

El 93,5 % de los estudiantes no conoce el registro de pacientes de ER del Instituto de Salud Carlos III y el 97,2 % nunca

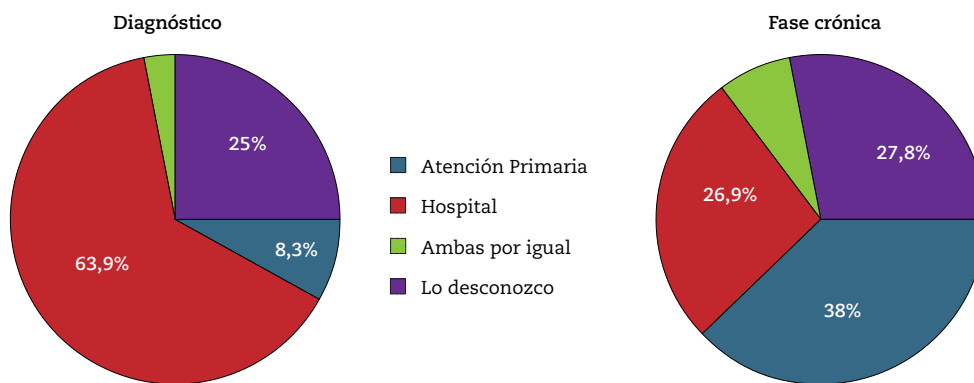


Figura 2 – Análisis de las respuestas de opinión sobre dónde se diagnostican y se siguen de forma crónica las enfermedades raras.



Figura 3 – Análisis de la variable relacionada con la opinión sobre la utilidad de las asociaciones de pacientes.

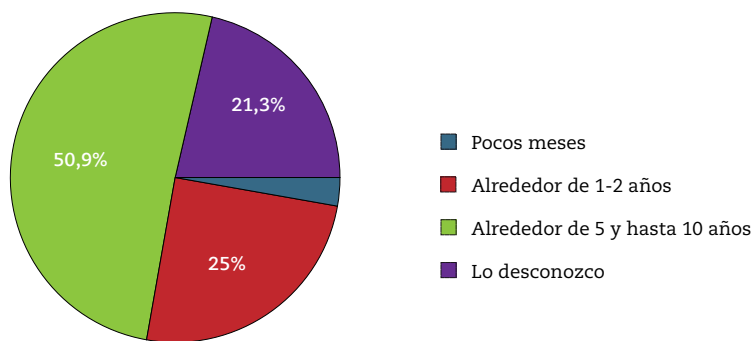


Figura 4 – Análisis del tiempo estimado de retardo en el diagnóstico de las enfermedades raras.

ha oído hablar del Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER). El 40,7 % conocían la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

El 18,5 % afirmaba haber recibido formación específica en ER, principalmente en alguna asignatura de la carrera de Medicina (78,9 %). El 88 % manifestaban estar interesados en las ER, principalmente por ser poco conocidas y por la necesidad de formarse como futuros médicos (61,1 %).

El 97,2 % valoraba las asociaciones de pacientes como algo útil, principalmente porque ayudan a que estos conozcan mejor su enfermedad y compartan información con personas

que están pasando por su mismo proceso, lo que proporciona apoyo tanto al paciente como a sus familiares (69 %) (figura 3).

El 99,1 % pensaba que el diagnóstico de las ER es lento; el 55,9 % estima el tiempo necesario en 5-10 años (figura 4).

El 80,6 % opinaba que la expresividad clínica compleja de las ER es un problema relevante y para el 66,7 % las prestaciones socioeconómicas que se destinan a las ER no son adecuadas.

El 55,6 % entendía que existen fuentes fiables sobre ER. Para el 92,6 % hay importante carencia de información para la población general y habría que mejorarla; proponen principalmente campañas de visibilidad sobre todo en redes sociales

**Tabla 1 – Variables sociodemográficas y de conocimiento sobre las ER de los alumnos de 6º curso y resto de cursos.**

		Estudiantes 6º curso (n= 47)	Estudiantes resto cursos (n= 61)	Significación (p< 0,05)
Edad (años)		24,7±4,5	21,03±4,5	–
Sexo femenino (%)		80,9	68,9	NS
Residencia urbana (%)		85,1	77	NS
Conoce las ER (%)		97,9	93,4	NS
Conoce a alguien con un diagnóstico (%)		27,7	34,4	NS
Piensa que conoce la prevalencia que define ER según UE (%)		10,6	3,3	NS
Acierta con la prevalencia de la definición (%)		44,7	45,9	NS
Piensa que la etiología principal es genética (%)		87,2	83,6	NS
Edad de diagnóstico principal en infancia (%)		83	63,9	NS
Piensa que conoce qué es un medicamento huérfano (%)		51,1	39,3	NS
Define correctamente el medicamento huérfano (%)		58	47,8	NS
Conoce a quién va destinado un medicamento huérfano (%)		16,7	8,2	NS
Conoce el consejo genético (%)		95,7	36,1	Sig
De los que afirman conocer define correctamente el consejo genético (%)		35,7	70,6	Sig
Las ER se diagnostican principalmente en el hospital (%)		70,2	57,4	NS
El seguimiento de las ER principalmente es en atención primaria (%)		46,8	31,1	NS
Conoce algún portal de información sobre ER (%)		87,2	31,1	Sig
De los que conocen fuentes de información (%)	ORPHANET	97,6	68,4	–
	FEDER	2,4	26,3	–
Conoce el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) (%)		48,9	41	NS
Conoce el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) (%)		12,8	18	NS
Conoce el registro de pacientes de enfermedades raras del Instituto de Salud Carlos III (%)		2,1	9,8	NS
Conoce el Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) (%)		2,1	3,3	NS
Conoce la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (%)		42,6	39,3	NS
Ha recibido formación específica en ER (%)		25,5	13,1	NS
Dónde ha recibido la información en la carrera (%)	En alguna asignatura de la carrera de Medicina	90,9	65,5	–
	Cursos impartidos por la Universidad	9,4	25	–
	Charlas en la Universidad	0	12,5	–

ER: enfermedades raras; Sig: significativo; NS: No significativo

y medios de comunicación (68,6 %) y charlas en colegios e institutos (26,7 %).

El 91,7 % opinaba que es necesario incrementar la información durante los estudios de Medicina; proponen principalmente formación práctica (38,5 %) e incluir temario en las asignaturas de la carrera (29,5 %).

La **tabla 1** recoge los datos obtenidos de comparar las variables sociodemográficas y de conocimiento sobre las ER entre los alumnos de 6º (n= 47) con los de otros cursos (n= 61). La **tabla 2** muestra las variables de formación e interés. Se encontraron diferencias significativas en el conocimiento del consejo genético y en la existencia de portales de información fiables sobre ER.

## Comentario

Los estudiantes del grado en Medicina conocen las ER y saben detectar que son de origen genético, pero no tienen mucha

información sobre el concepto que las identifica como raras ni sobre los procesos de detección, diagnóstico, prevención y tratamiento. Tampoco conocen mayoritariamente medios para acceder a información sobre ellas, portales de información o instituciones relacionadas con las ER.

Durante los estudios no se imparten asignaturas concretas sobre ER; también escasea la formación en charlas, prácticas o seminarios. Se estudian determinadas ER en temas concretos de algunas asignaturas, como pediatría, cardiología o neurología, pero no de forma global.

Los alumnos de 6º curso tienen la percepción de que la información que se les proporciona durante la carrera es escasa, principalmente en cuanto a conceptos globales y en cuanto a aprender a buscar la información, lo que supone un hándicap importante.

Al comparar los cursos, era de esperar que los alumnos más formados (6º curso) tuvieran mayor información y conocimiento, pero no existen diferencias importantes entre ellos; tampoco en cuanto a la opinión y necesidades percibidas.

**Tabla 2 – Variables de formación e interés sobre las ER de los alumnos de 6º curso y resto de cursos.**

		Estudiantes 6º curso (n= 47)	Estudiantes resto cursos (n= 61)	Significación (p< 0,05)
Manifiesta interés en las ER (%)		87,2	88,5	NS
Principalmente por poco conocidas y en la necesidad de formarse como futuros médicos (%)		60,5	61,5	NS
Considera útiles las asociaciones de pacientes (%)		100	95,1	NS
Considera lento el diagnóstico de las ER (%)		100	98,4	NS
Estima el tiempo de diagnóstico entre 5-10 años (%)		55,3	47,5	
La expresividad clínica compleja de las ER es un problema relevante (%)		80,9	80,3	NS
Las prestaciones socioeconómicas que se destinan a las ER no son adecuadas (%)		74,5	60,7	NS
Piensa que existen fuentes fiables sobre ER (%)		57,4	54,1	NS
Considera que hay carencia de información en la sociedad y que habría que mejorar (%)		93,6	91,8	NS
Cómo mejoraría la información a la sociedad (%)	Campañas de visibilidad sobre todo en redes sociales y medios	69,2	68,1	–
	Charlas en colegios e institutos	17,9	29,8	–
	Fomentar educación para la salud desde Atención Primaria	5,1	2,1	–
Piensa que debe incrementarse la información sobre ER durante la carrera de Medicina (%)		89,4	93,4	NS
Cómo mejoraría la información durante la carrera (%)	Formación práctica	30,8	46,2	–
	Incluir temario en las asignaturas de la carrera	30,8	28,2	–

ER: enfermedades raras; Sig: significativo; NS: No significativo.

En conclusión, existe mucho desconocimiento sobre las ER entre los estudiantes de Medicina y consideramos que la formación que se imparte sobre ellas es escasa. Pese a que los alumnos de 6º curso han recibido más formación sobre ER que los de cursos inferiores, sigue siendo insuficiente.

Aunque existe interés sobre las ER, consideran que son poco conocidas y que deben tener más información sobre ellas, principalmente sobre cómo acceder a fuentes de información fiables. Los estudiantes demandan también, mayoritariamente, incluir más formación práctica durante la carrera y más información y formación para la sociedad, ya que la consideran deficiente. Remarcan la utilidad de las asociaciones de pacientes y la falta de ayudas económicas hacia ellas. Es necesario mejorar la formación de pregrado sobre las ER.

### Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

### BIBLIOGRAFÍA

1. Ministerio de Sanidad y Política Social. Sanidad, 2009. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud [citado el 03 de febrero de 2022]. Disponible en: <http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>
2. Orphanet: una base de datos en línea de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Copyright, INSERM 1999. [Último acceso 3 marzo 2023]. Disponible en: <http://www.orpha.net>
3. López Paz JF. Aproximación a las dimensiones y factores asociados al contexto de enfermedades raras o poco frecuentes: Necesidades y expectativas de afectados, familiares y profesionales bajo una perspectiva biopsicosocial. Rev Iberoam Bioet. 2021; (15): 1-13.
4. Izquierdo M, Avellaneda A. Enfermedades Raras un enfoque práctico. 1ª ed. Madrid: Instituto de Salud Carlos III; 2004.
5. Enfermedades raras en cifras [Internet]. Enfermedades-raras.org. [citado el 3 de marzo de 2022]. Disponible en: <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er/enfermedades-raras-en-cifras>
6. Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A, Pérez Martín A, Ramón JR. Fuentes de información en enfermedades raras. JANO. 2008; 1679: 40-4.