

ENFERMEDADES RARAS Y SU IMPACTO EN RELACIÓN CON EL ÁMBITO LABORAL

RARE DISEASES AND THEIR IMPACT IN RELATION TO THE WORK SPHERE

Daria Munteanu
Universidad de Murcia.

Elvira Medina Ruiz
Universidad de Murcia - Facultad de Trabajo Social, Campus de Espinardo.

Resumen: Esta investigación pretende examinar cómo perciben las personas con una enfermedad rara su paso por el mundo laboral, ya que se trata de un colectivo que, por sus características, es susceptible de sufrir situaciones de exclusión laboral y vulnerabilidad económica. Se trata de un estudio cualitativo fenomenológico a través del cual se han realizado ocho entrevistas semiestructuradas a personas en edad laboral afectadas por una enfermedad rara con la intención de recopilar sus experiencias en relación con el ámbito del empleo. Entre los hallazgos podemos destacar las limitaciones funcionales generadas por la enfermedad rara que dificultan o imposibilitan el desarrollo de una actividad laboral, lo cual tiene un impacto negativo sobre la situación económica de la persona y en consecuencia sobre su calidad de vida y su salud.

Palabras Clave: Enfermedades raras, empleo, inserción laboral, estudio fenomenológico, discriminación laboral.

Abstract: This research aims to examine how people with a rare disease perceive their passage through the professional world, since this is a group that, due to its characteristics, is susceptible to situations of labour exclusion and economic vulnerability. This is a phenomenological qualitative study through which 8 semi-structured interviews have been conducted with people of working age affected by a rare disease, with the intention of collecting their experiences in relation to employment. Among our findings we can highlight the functional limitations generated by the rare disease that make it difficult or even impossible to carry out a work activity, which has a negative impact on the economic situation of the person and consequently on their quality of life and health.

Keywords: Rare diseases, employment, job placement, phenomenological study, employment discrimination.

Referencia normalizada: Munteanu, D. y Medina Ruiz, E. (2025). Enfermedades raras y su impacto en relación con el ámbito laboral. *Trabajo Social Hoy*, 103 (1), 1-14. Doi: 10.12960/TSH.2025.0010

Correspondencia: Elvira Medina Ruiz. Email: emedinaruiz@gmail.com

1. INTRODUCCIÓN

El concepto de Enfermedades Raras surge por primera vez en Estados Unidos en la década de los 80 como «Rare Diseases» (Seco y Ruiz, 2016). Se trata de un concepto basado en criterios de prevalencia y gravedad, de manera en que estas patologías se caracterizan por tener una alta tasa de mortalidad y una baja prevalencia (Posada *et al.*, 2008). La Comisión Europea establece que la cifra de prevalencia debe estar por debajo de los 5 casos por cada 10.000 habitantes. Las enfermedades raras son, en muchos casos, crónicas, progresivas, discapacitantes e impactan múltiples áreas de la vida de los afectados, por lo que es necesario ofrecer una atención integral que debe abordar no sólo los aspectos médicos de la enfermedad, sino también los aspectos sociales, económicos, educativos y laborales de la persona, siendo fundamental la labor realizada desde el trabajo social.

Para el propósito del presente estudio nos centraremos en los efectos que tiene la presencia de este tipo de patologías sobre el área laboral. El «Estudio sobre Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España Datos 2016-2017» (en adelante, Estudio ENSERio) publicado por la Federación Española de Enfermedades Raras (en adelante, FEDER), muestra que este colectivo se enfrenta a mayores dificultades en el acceso y al empleo, con datos que indican que el 60,69% de los participantes en edad laboral declaran no tener empleo, teniendo una tasa de actividad del 58,46% y una tasa de paro del 23,84%. Si comparamos estas cifras con los datos de la Encuesta de Población Activa para ese mismo año (EPA, 2017), vemos que la tasa de paro para la población general es del 17,22%, es decir, aproximadamente 6 puntos inferior a la tasa de desempleo de las personas con enfermedades raras. Además, las necesidades de apoyo en el ámbito laboral de este colectivo no son siempre cubiertas por el centro de trabajo en el que se encuentran. Un 20,89% de las personas con enfermedades raras afirman necesitar algún tipo de asistencia personal en su puesto de trabajo, sin embargo, únicamente un 4,79% reciben este tipo de ayuda. También es importante destacar el porcentaje de personas con enfermedades raras que se han sentido discriminadas en el ámbito laboral, con un 28,68% que se han sentido discriminados en el acceso al empleo y un 32,36% que se han sentido discriminados en su puesto de trabajo. Por otro lado, a través del informe «Termómetro de necesidades de las personas con enfermedades poco frecuentes» (FEDER, 2018b), FEDER analiza las consultas recibidas en el Servicio de Información y Orientación a lo largo del año 2017 con la intención de poder identificar las principales necesidades del colectivo de personas con enfermedades raras. Este informe nos permite conocer que la principal área sobre la que se solicita asesoramiento jurídico es el área laboral con un peso del 36% de las consultas. Estos datos evidencian que existe una necesidad de defensa jurídica en materia laboral. Los profesionales encargados de prestar asesoramiento jurídico indican que el ámbito del Derecho laboral y/o de la Seguridad Social es el más consultado como consecuencia de las dificultades que presentan las personas afectadas por enfermedades raras en relación con el empleo.

Por todos estos factores, se considera de vital importancia el desarrollo de investigaciones que permitan alcanzar una mayor comprensión de la realidad a la que debe enfrentarse el colectivo de personas con enfermedades raras en relación con el ámbito laboral. Existen diversas investigaciones que estudian la situación de las personas con enfermedades raras desde una perspectiva cualitativa y hacen referencia al ámbito laboral; sin embargo, este no es el aspecto principal en el que se enfocan, por lo que no aportan un análisis en profundidad de las vivencias de este colectivo en relación al empleo. Ante esto, la presente investigación pretende visibilizar los relatos y vivencias de los participantes, con la intención de facilitar la prestación de una atención

adecuada y personalizada desde el trabajo social que tome en consideración la forma en la que las personas aportan significado a sus vivencias cuando se encuentran ante un evento que desestabiliza su proyecto vital (Trejo, 2012), como puede ser la aparición de una enfermedad rara.

2. METODOLOGÍA

2.1. Enfoque

La presente investigación se sitúa en un enfoque cualitativo con la intención de indagar sobre las experiencias de las personas afectadas por enfermedades raras en su interacción con el mundo laboral desde un paradigma fenomenológico, es decir, desde la perspectiva de los propios participantes. Se trata de un enfoque que parte de la subjetividad y utiliza *«las voces de los protagonistas sobre sus vivencias para mostrar el fenómeno estudiado»* (Palacios y Liria, 2010, p. 71). A su vez, estamos ante un estudio de tipo exploratorio-descriptivo, ya que pretende investigar un fenómeno que ha sido poco estudiado y aspira a establecer una línea general sobre la que poder desarrollar futuras investigaciones.

2.2. Participantes

Para la selección de la muestra se emplea una técnica de muestreo no probabilístico por conveniencia. La captación de participantes se ha llevado a cabo a través de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, que ha facilitado el contacto con aquellos sujetos dispuestos a participar en este estudio tras haber sido informados sobre la temática de la investigación y el carácter voluntario y anónimo de su participación.

Tabla 1. Características generales de la muestra.

Participante	Sexo	Edad	Tipo de enfermedad (CIE-10)	Situación laboral	Ocupación
M01	Mujer	46	Enfermedades del sistema nervioso	Permiso retribuido	Trabajadora en comedor infantil
M02	Mujer	38	Enfermedades del sistema nervioso	Trabajando	Jurista (funcionaria)
M03	Mujer	48	Ciertas enfermedades infecciosas y parasitarias	Desempleo	Administrativa
M04	Mujer	52	Ciertas enfermedades infecciosas y parasitarias	Baja laboral médica	Profesora (funcionaria)
H01	Hombre	55	Enfermedades del sistema osteomuscular y del tejido conjuntivo	Baja laboral médica	Operario de fábrica
H02	Hombre	26	Enfermedades del sistema nervioso	Trabajando	Producción de sustratos
H03	Hombre	63	Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas	Desempleo	Administrativo
H04	Hombre	49	Ciertas enfermedades infecciosas y parasitarias	Desempleo	Mecánico electrónico

Fuente: Elaboración propia.

2.3. Análisis de datos

Para la obtención de los resultados se ha llevado a cabo un análisis de contenido de las transcripciones de las ocho entrevistas desde un enfoque fenomenológico basado en la propuesta de Giorgi Amedeo y Giorgi Barbro (2003) perteneciente a la rama descriptiva. La lectura profunda de las transcripciones ha permitido identificar una serie de unidades de significado que han sido clasificadas en áreas temáticas, las cuales han dado lugar a la creación de categorías y subcategorías que reflejan las experiencias y percepciones subjetivas de los participantes en relación con su paso por el mundo laboral.

3. RESULTADOS

Tabla 2. Categorías y subcategorías identificadas.

Categorías	Subcategorías
Experiencia laboral	Limitaciones funcionales
	Procesos de búsqueda de empleo, contratación y despido
Interacciones dentro del entorno laboral	Trato recibido por parte de compañeros y superiores
	Barreras y adaptaciones
Interacciones con el sistema de la Seguridad Social	Procesos de altas y bajas laborales
	Trato recibido por parte de los profesionales de la Seguridad Social

Fuente: Elaboración propia.

3.1. Experiencia laboral

Los participantes que cuentan con una enfermedad rara congénita han planificado su futuro laboral teniendo en cuenta sus limitaciones funcionales por lo que han sido capaces de orientar su formación y su búsqueda de empleo a aquellas profesiones compatibles con las patologías que padecen, como es el caso de los siguientes participantes:

«Pues yo sabía ya ciertas cosas que seguramente no iba a poder hacer, com,o por ejemplo, un sitio donde tenga que estar levantando peso todo el día no [...] entonces, por ejemplo, descarté el tema del campo» (H02, 26 años).

Estos participantes perciben el reconocimiento de la situación de discapacidad como un factor relevante a la hora de acceder al mercado laboral y a un puesto de trabajo acorde con sus capacidades funcionales, llegando incluso a facilitar su aceptación dentro de la empresa:

«Yo la minusvalía al final la quería porque... pa decir coño puedo encontrar un trabajo y que sepan que, que es por una discapacidad que no es, por na, porque yo si voy sin minusvalía a algún sitio y me estás pidiendo que esté levantando un montón de kilos to los días yo estaría hecho polvo, que yo no podría ni moverme» (H02, 26 años).

«Yo hice las oposiciones en Madrid, tú tienes que decir si tienes discapacidad, porque como hay turno de discapacidad ¿no? Mandas tu certificado y ya está» (M02, 38 años).

«Al poco de contratarme la empresa dijo el patrón: uy uy uy uy este... tal y cual, y entonces existía una... existía... si una empresa contrataba a una persona con problemas como los míos, en la Seguridad Social lo pagaba parte el Estado y la otra parte lo pagaba la empresa y a su vez le daban un dinero de subvención a la empresa. Por ahí fue como ya me fueron aceptando» (H03, 63 años).

En el caso de aquellos participantes que padecen una enfermedad rara que se ha manifestado en la etapa adulta, su entrada al mercado de trabajo no se vio afectada por la patología, puesto que comenzaron su trayectoria laboral cuando esta no se encontraba presente. Sin embargo, la aparición de los síntomas supone una modificación considerable de su trayectoria laboral y expresan que les resulta imposible seguir desempeñando su trabajo pese a múltiples intentos de reincorporación. Ante esta situación, encontramos participantes en situación de desempleo tras haber negociado un despido con la empresa, en situación de baja laboral o que han obtenido un permiso retribuido:

«Entonces como llevo tanto tiempo ahí, pues como que tengo un permiso retribuido, tengo un permiso entre las vacaciones que me debían y tal, a ver lo que pasa ahora con el Tribunal». «Lo he intentado, porque como al año te dan de alta... pero yo nunca pude volver a incorporarme al trabajo porque... me tengo que volver a coger otra vez la baja y me tienen que dar días de empeoro, tengo que ir a urgencias, me tienen que pinchar para mejorar...» (M01, 46 años).

«Me levanté y fui a hablar con mi jefe, que mi jefe es un tío pfff... misógino, fatal, que a las mujeres nunca se dirigía a nosotras. Le dije que... que no me podía sentar en esa silla y... y quería que me firmaran un despido. Y entonces mi jefe me dijo que vale, que... que vale, que no me preocupara y entonces me despidieron como que había vuelto de una baja y me habían pillado chateando con una amiga. Eso es lo que pone en mi despido y... nada. Pero que ni me indemnizaron ni nada» (M03, 48 años).

«Volví a cogerme el alta... a intentarlo, pero no podía entonces pues... tuvimos que llegar a un acu... a un despido acordado. Del finiquito, que era bastante grande, que yo pues reconocía que ellos no tenían culpa, pero claro... con dos críos pequeños... pues un 30% del finiquito y al paro» (H04, 49 años).

Cabe señalar que también encontramos despidos acordados entre los participantes afectados por patologías congénitas. En este caso, el participante ha podido compaginar su patología con el desarrollo de una actividad laboral, sin embargo, el deterioro generado por la enfermedad rara que padece unido al deterioro que acompaña el proceso de envejecimiento, ha provocado que finalmente decida poner fin a su trayectoria laboral.

«A lo largo de los cuarenta años, ha habido períodos, episodios de más... pues pues fractura, tal y puff... Hasta que hay una situación de la edad que tengo, que ya claro...». «Entonces hablo con la empresa y digo... vamos a ver, ¿negociamos? Me dais una indemnización pequeña, me voy al paro, me queda este año y ahora, cuando llegue en diciembre que cumpla 64, me prejubiló, ganando 2.000 euros y pico ¿sabes?» (H03, 63 años).

3.2. Interacciones dentro del entorno laboral

La mayoría de los participantes comparten experiencias positivas, e incluso expresan que se han sentido apoyados en su entorno laboral.

«Muy bueno, un diez, para mí... tanto mi jefe, siempre se quedaron las puertas abiertas. [...] Para mí mis jefes un diez y... mis compañeros pues bien también» (H04, 49 años).

«En el trabajo yo... es que yo tengo la suerte que tengo en mi trabajo que he sido mimado, querido, arropado, buen salario» (H03, 63 años).

«Ha estado llamando la de recursos humanos a preguntar como estoy... llama, pero ya interesándose como personalmente, no... no por otra cosa» (H01, 55 años).

Sin embargo, también encontramos experiencias negativas. Dos participantes afirman haberse sentido juzgadas, e incluso presionadas por su entorno laboral para reincorporarse al puesto de trabajo. En ambos casos relatan que al tratarse de una patología que no se manifiesta de manera externa, su entorno pone en duda su incapacidad para trabajar.

«Yo nunca perdí ni un minuto para ir a médicos, todo lo recuperaba, pero aun así te miraban mal porque siempre estás yendo al médico. Tuve algunas bajas, de no soportar ya el dolor, entonces me hacían como un poco de "bullying", digamos. Mandaba el jefe a compañeros... venían a verme y empezaban es que... el jefe dice que te ven caminando por ahí. [...] Y yo entré en una angustia... que dije a mi marido... pa colmo de lo enferma que estoy, que yo me quiero morir de verdad, y que me estén a mí en el trabajo cuestionando si yo estoy bien o no estoy bien» (M03, 48 años).

«Aparento que estoy bien, pues los compañeros muchas veces que no entienden que tú... vamos, que te tratan como si fueras una sinvergüenza, una aprovechada» (M04, 52 años).

Otro aspecto relevante en relación con el propio entorno laboral es la adaptación del puesto de trabajo y la presencia de barreras que puedan reducir el nivel de autonomía de la persona. Múltiples participantes afirman que la empresa se ha mostrado dispuesta a implantar cambios para posibilitar su permanencia en el puesto de trabajo, sin embargo, estas adaptaciones eran insuficientes debido a la severidad y al carácter debilitante de la enfermedad rara que padecen.

«Yo en febrero empecé a trabajar, pero con una adaptación absurda que me hizo mi consejería por ayudarme, porque ellos me apoyan, no tienen nada contra mí, piensan que siempre soy una buena trabajadora y esto es una cuestión de salud, así que me hicieron una buena adaptación, pero yo empeoraba y empeoraba sin aportar nada» (M04, 52 años).

«Lo intentamos, pero la fatiga que me genera el problema que tengo... me era imposible hasta permanecer sentado». «Intentamos pues na, pasar de... por ejemplo, de... de fuera de la empresa o taller a dentro de la oficina, como un despacho técnico y seguir dirigiendo la empresa desde ahí. [...] Lo intenté un mes, pero que no podía... era imposible ya...» (H04, 49 años).

«Dice ¿te pueden colocar en otro sitio? la de medicina interna y le digo: no, porque están los químicos que están con sus estudios arriba en... en el laboratorio y los que estamos en planta. Yo, yo soy... yo no estoy cualificado, yo no tengo, no tengo estudios» (H01, 55 años).

En lo referente a las barreras arquitectónicas, una participante explica que cuenta con barreras en su entorno de trabajo que impiden que se desplace con autonomía y destaca la ausencia de cambios tras haber comunicado esta situación:

«Hay muchas salas para hacer juicios y no siempre hacen el juicio en la misma sala, entonces esa rampa la van moviendo y hemos pedido como que pongan una rampa en cada sala y no. Hemos pedido que pongan una en cada pasillo al menos, que hay cuatro pasillos y tampoco. Entonces pues nada, van con la rampa de un lado a otro» (M02, 38 años).

Esta participante también comparte las dificultades experimentadas a la hora de solicitar apoyos que se adapten a sus necesidades:

«A lo mejor hago pis aquí y después ahí si me da a media mañana [...] tengo yo que llamar yo a alguien. Yo creo que eso sería un ajuste razonable, eso no... eso no está previsto [...] ¿Qué pones? ¿a una persona que esté ahí conmigo a mi lado? Pues tampoco quiero eso, que yo trabajo sola y yo no necesito tanto. [...] ¿Un por si acaso? ¿Y qué hace mientras esa persona? Porque es que yo la mayoría de días no necesito nada». «Es super difícil, por eso ni... ni me he molestado, directamente me busco la vida. Me sale mejor pagarle a alguien yo» (M02, 38 años).

3.3. Interacciones con el sistema de la Seguridad Social

Es frecuente entre los participantes que padecen una enfermedad rara que les impide desarrollar su labor profesional describir sus experiencias con el sistema de la Seguridad Social como negativas. Los participantes destacan un trato poco humano y expresan sentirse atacados, silenciados e ignorados pese a proporcionar informes médicos que reflejan los problemas de salud que padecen.

«Me pusieron que estaba estupenda para... para trabajar y yo digo: ¿cómo puedo estar estupenda para trabajar, si hasta a mí me han tenido que estar poniendo en mi casa cuñas para hacer pipí, levantarme la mano para darme de comer, ¿sabes?». «Directamente piensan que es psicósomático, que es nerviosismo y que te lo estás inventando tú» (M03, 48 años).

«Yo cuando fui a la mutua de la empresa, a mí me hicieron un reconocimiento médico físico. Me ve físicamente y dice: esta mujer no está apta para trabajar, eh. [...] Pero si voy al Tribunal, detrás de un mostrador, o sea, detrás de cómo ven los informes que ya, ya te mandaremos la carta» (M01, 46 años).

«Te tratan como si fueras una mierda, te tratan como si tu fueras una... sobre todo siendo mujer eh... pues una gándula, una histérica. Pero yo ahí me hundo y soy una... no sé muy pequeñita. [...] Nos anulan nada más entrar por la puerta» (M04, 52 años).

«Me trataron excesivamente mal, mal, pero muy mal, en todos los... en todos los sitios donde entra esto de la Seguridad Social o los inspectores. Como achacando que no tienes na... o que te lo inventas, o que... no sé. Siempre me he visto extremadamente atacado» (H04, 49 años).

Algunos participantes interpretan el trato negativo que han recibido desde la Seguridad Social como un intento de «quitarlos del medio»:

«No quieren solucionar absolutamente nada, como tengas algo raro, se lavan las manos y te quitan del medio» (H04, 49 años).

«Cuando ellos no entienden te callan la boca, intentan que te calles y que te aguantes y que te jodas, se pasa muy mal eh». (M03, 48 años).

«El otro día tuve la inspección del INSS [...] y ellos siguen pensando que lo que tenemos es psicológico, de esa manera nos quitan del medio» (M04, 52 años).

Otro participante atribuye el trato que ha recibido por parte de los inspectores laborales a la escasa información que existe sobre la patología que padece.

«No existe reconocimiento en la Seguridad Social como enfermedad rara, no existe». «Yo no puedo estar ahí con esta situación 8 horas sentado, no lo comprenden porque no saben lo que es [nombre de la enfermedad rara que padece]» (H03, 63 años).

Aquellos participantes que se encuentran a la espera de obtener una resolución, ya sea tras haber solicitado por primera vez la incapacidad laboral o haber recurrido una resolución previa, expresan que viven este proceso con incertidumbre e incluso malestar.

«Es la incertidumbre, porque si no paso el Tribunal Médico es que ya no sé qué es lo que voy a hacer [...] porque allí mi trabajo no lo puedo desempeñar y si no hay otra cosa con 55 años a dónde... ¿qué hago? Y sin estudios porque soy graduado escolar, tengo lo básico. Entonces no sé, no sé lo que puede pasar» (H01, 55 años).

«Psicológicamente todas estas cosas... hasta que no se aclare todo, me está afectando» (M01, 46 años).

«Yo sé que ahora me toca ir a juicio, pero tengo que ir con peritajes que valen unos... unos cuántos miles, no sé, me va a tocar pedir un préstamo, no lo sé, no sé, es un tema que me tiene... porque nunca había ido a juicio» (M04, 52 años).

Estas experiencias han generado en múltiples participantes un sentimiento de abandono por parte del sistema y perciben la situación en la que se encuentran como injusta. Como consecuencia, viven este proceso como una constante lucha para que se les reconozca la situación en la que se encuentran.

«Después de estar trabajando toda la vida eh, y cotizando a la Seguridad Social». «Me siento un poco abandonada por parte de la Seguridad Social. Sí... de que no me reconozcan... A mí me gustaría que me vieran por un agujerito mi día a día» (M01, 46 años).

«Tendrían que darme unos... o sea, una incapacidad permanente absoluta, en mi caso por el... por la gravedad, después de tener 21 años y 4 meses cotizados, y no tenía que por qué haber tenido ningún tipo de problema». «He luchado con los informes que tengo. [...] No me han reconocido absolutamente nada. Nada, nada, nada, cero reconocimiento» (H04, 49 años).

«Estamos aquí abandonados totalmente. Y hemos luchado mucho, hemos llorado mucho, nos han echado para atrás de todos lados» (M03, 48 años).

3.4. Situación económica

Los participantes destacan los elevados gastos derivados de la enfermedad rara que padecen, entre los que se encuentran el coste de medicamentos, tratamientos, rehabilitación, ayudas técnicas, consultas médicas, pruebas, etc. Ante esto, múltiples participantes se han visto en la situación de tener que pedir dinero prestado para poder hacer frente a estos gastos.

«Nos han prestado dinero y todo para una de las cirugías que me tuve que hacer que nos cobraron 8.000 euros. Una ruina estar enferma eso es lo que es y una desesperación para la familia y un abandono» (M03, 48 años).

«Tuve que pagar muchísimo dinero en consulta y un tratamiento diario que yo no me puedo ir a Madrid a hacer un tratamiento neurológico porque no me lo puedo costear». «Como mi marido dice, pues tendremos que sacar un préstamo para ti, pero que mi calidad de vida sea... más o menos, sí, llevadera» (M01, 46 años).

«No hay dinero para contratar a alguien que me ayude, porque yo, aunque soy profesora, lo he gastado todo en medicamentos, médicos, pruebas y ahora, deuda, porque te metes, porque te estás muriendo, no te queda dinero y tiras de la tarjeta y cosas de esas» (M04, 52 años).

«Yo vivo porque mis padres aún tienen 74, 75 años y me pude venir a vivir con ellos, y por eso puedo seguir respirando, si no pues ya me hubiese tirado por un puente, no me hubiese quedado otro remedio» (H04, 49 años).

Podemos destacar los relatos de aquellos participantes que cuentan con personas que dependen económicamente de ellos, como, por ejemplo, es el caso de aquellos participantes que tienen hijos a cargo. Estos participantes expresan la importancia que tiene para ellos ser capaz de proporcionarles lo que necesitan, optando en ocasiones por dejar de recibir tratamientos debido al impacto negativo que esto tienen sobre la economía familiar.

«Pero cuando te dejabas el tratamiento, pues... pues te vuelves a enfermar y yo no puedo pagar 800 euros al mes porque tenemos dos hijos y mi marido un solo trabajo» (M03, 48 años).

«Mis hijos también le han pasado una edad ahí... adolescencia tal que... me han necesitado mucho y a lo mejor yo no estaba ahí. Y con muchos gastos claro, de no poder trabajar y hacer frente, que si la ortodoncia, que si el carnet, que si el coche» (M01, 46 años).

«Mis hijos estaban totalmente cubiertos por mi trabajo y por to ¿sabes? Sin problema. Muy duro, muy duro, pasar de una cosa a otra es muy duro». «Tratamiento siempre... por el tema de mediante pago, pues siempre he hecho. [...] Pero a día de hoy absolutamente nada». «Guardo el dinero para el tema de los hijos» (H04, 49 años).

Incluso en los casos en los que los participantes declaran tener un salario generoso, reconocen que los gastos derivados de la enfermedad rara consumen una parte considerable de sus ingresos.

«Mi salario es bueno, si tú no tienes nada que hacer, es bueno. [...] O sea, que... que son una serie de cosas que... que no te da... o sea muy bueno, pero... y porque los fines de semana yo tengo a mi pareja y tal que me ayuda, pero sino yo necesitaría a alguien los fines de semana, noches...» (M02, 38 años).

«Si consigo dejar de pagar médicos, complementos, pruebas y demás, pues sí que me queda una nómina tranquila, pero ahora mismo, no, ahora mismo conforme entra sale todo» (M04, 52 años).

Con respecto al tiempo de ocio, múltiples participantes afirmaron no disfrutar de tiempo de ocio, sin embargo, no atribuyen esto a factores económicos, sino a la imposibilidad de desarrollar una vida social normalizada a causa de la sintomatología de la enfermedad rara que padecen u otros factores como vergüenza o falta de ganas.

«Antes salíamos de vez en cuando, ahora cero, ya no, ni salimos a cenar ni nada, porque ya es que... no te... no nos apetece, es que ya... no sé» (H01, 55 años).

«Es que salimos a lo mejor con amigos, pues ya voy con la muleta, ya no puedo estar mucho tiempo de pie, a lo mejor no puedo estar mucho tiempo sentada... en las conversaciones al hablar que me atranque, muchas veces a lo mejor no entro en las conversaciones, porque me da como vergüenza o me siento un poco... no sé» (M01, 46 años).

Aunque también tenemos participantes que afirman disfrutar de actividades de ocio:

«Sí sí, me da para viajar y esas cosas.... a mí, por ejemplo, me gusta mucho ir a conciertos de música. [...]»

«O salir a comer algo con mi pareja, si, para esas cosas sí» (M02, 38 años).

4. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Los relatos recopilados muestran las diversas formas en las que las trayectorias laborales de las personas con enfermedades raras se ven afectadas por la presencia de este tipo de patologías. Múltiples participantes manifiestan que tras una baja laboral motivada por la enfermedad rara que padecen les resulta imposible reincorporarse a su puesto de trabajo habitual, ante lo cual se ven obligados a abandonar la empresa. En concordancia con estas experiencias, Luengo, Aranda y De la Fuente (2001) señalan que aquellas personas afectadas por una enfermedad rara que *«tenían un trabajo con anterioridad a la enfermedad difícilmente lo pueden conservar»* (p. 115). En esta línea, Garrino, Picco, Finiguerra, Rossi, Simone y Roccatello (2015) destacan el impacto de las enfermedades raras sobre el ámbito laboral a través de un estudio cualitativo en el que algunos entrevistados expresaron que, conforme progresa la enfermedad rara que padecen, esta se vuelve incompatible con el trabajo. También podemos ver esta realidad reflejada en el estudio ENSERio (2018a) con un 31,91% de los participantes que afirman que no pueden trabajar de forma permanente como consecuencia de la enfermedad rara que padecen.

Hijssen *et al.* (2020) señalan que la participación laboral afecta la vida social y familiar del sujeto, su autoestima, su independencia y su situación económica. Asimismo, Johansen, Velvin, Fugl y Lidal (2021) señalan la relación entre la participación laboral y la satisfacción con la vida percibida por los afectados. Si bien a través del presente estudio no se analiza la satisfacción con la vida de los afectados, podemos destacar que las experiencias de aquellos participan-

tes que cuentan con una situación laboral normalizada tienden a ser más positivas, mientras que las experiencias de aquellos participantes que se encuentran en el paro, en baja laboral o cuentan con un permiso retribuido se caracterizan por la incertidumbre ante su futuro laboral, frustración ante la situación en la que se encuentran, dificultades para asumir los gastos generados por la enfermedad rara, sentimientos de injusticia ante el trato recibido por el sistema de la Seguridad Social, etc. En este último grupo encontramos múltiples participantes que cuentan con enfermedades raras no congénitas que se han manifestado en la etapa adulta, lo cual supone una variación drástica en su trayectoria laboral y vital. Diversos autores exploran las transformaciones de las identidades de aquellas personas que han tenido que dejar de trabajar por enfermedades crónicas, discapacidad o lesiones. Entre ellos encontramos a la autora Hay (2010) que nos habla del concepto de agencia, haciendo referencia a la capacidad intencional y motivada para actuar y desarrollar actividades productivas con valor social o personal como puede ser el empleo. Los niveles de agencia percibidos por la propia persona pueden verse alterados por la aparición de enfermedades crónicas que modifiquen sus capacidades funcionales. Recordemos que muchas enfermedades raras tienen un carácter crónico y progresivo (Mestre, 2022). Esto puede llevar a los afectados a cuestionarse su vida cotidiana, su propia agencia, sus trayectorias y sus expectativas, especialmente en una sociedad utilitarista que concede una gran importancia a la capacidad del individuo de ser productivo. Adicionalmente, Hay (2010) plantea que la invisibilidad de la enfermedad puede provocar que los afectados se sientan juzgados y catalogados como flojos, vagos o mentirosos al no poder llevar una vida productiva que se ajuste a las expectativas sociales. Este aspecto también es mencionado por otros estudios sobre enfermedades raras como el realizado por Uhlenbusch, Löwe y Depping (2019) en el que los participantes de un grupo de discusión señalan que se han sentido juzgados y etiquetados como vagos por personas de su entorno.

Por otro lado, Walker (2010) explora los cambios producidos en las identidades sociales de las personas que se han visto obligadas a dejar de trabajar debido a enfermedades crónicas. De acuerdo con esta autora, la incapacidad de trabajar es percibida como una modificación involuntaria e imprevista de la identidad social de la persona y de sus planes de vida. En concordancia con lo planteado por esta autora, los participantes de esta investigación expresan que ha sido un proceso muy duro el cambio experimentado tras la aparición de la enfermedad rara, no solo en el ámbito laboral, sino en la manera en la que se relacionan con su entorno y cómo son percibidos por los demás, pasando, por ejemplo, de una vida muy activa con un puesto de trabajo bien valorado socialmente, a una situación en la que se sienten apartados, juzgados e incomprensidos.

Otro aspecto que destacar son los sentimientos de malestar que surgen entre los participantes al no reconocerse la situación de incapacidad laboral en la que declaran encontrarse. Es importante destacar la gran cantidad de relatos que construyen una imagen colectiva del sistema de la Seguridad Social y de los inspectores laborales como enemigos, destacando la falta de humanidad y de comprensión por parte de los profesionales con los que han interactuado. Estos hallazgos coinciden con los datos publicados en el informe «Termómetro de necesidades de las personas con enfermedades poco frecuentes» (FEDER, 2018b) que indica que las consultas jurídicas más frecuentes son aquellas relacionadas con el ámbito del derecho laboral y/o de la Seguridad Social. De igual manera, entre las necesidades percibidas por FEDER (2018b) encontramos dificultades a la hora de obtener el reconocimiento de la incapacidad laboral. Ante esta situación, considero de vital importancia el desarrollo de futuras investigaciones que analicen en mayor profundidad las posibles barreras existentes a la hora de que los afectados por enfermedades raras puedan

obtener el reconocimiento de la situación de incapacidad laboral y faciliten, siempre que sea necesario, la implementación de mejoras en el sistema para evitar la desprotección de este colectivo. En esta línea, Paramá Díaz (2021) señala que ciertas características propias de las enfermedades raras como los largos procesos de diagnóstico, la escasa información disponible o la presencia de síntomas clínicos inespecíficos dan lugar a «*problemas de carácter legal y administrativo, puesto que, si no existe determinación de una patología concreta, las personas afectadas carecen de mecanismos mediante los cuales puedan reclamar sus derechos*» (p. 424). Ante este tipo de situaciones cabe destacar la falta de orientación y asesoramiento que facilite a las personas redirigir sus trayectorias laborales y vitales, por lo que la persona se siente abandonada, desamparada y atrapada en una situación que es percibida como una lucha constante, injusta y frustrante.

En relación al impacto de las enfermedades raras sobre la situación económica de los afectados, podemos ver que la gran mayoría de los participantes destacan que los gastos generados por la patología que padecen suponen una carga económica considerable, incluso en los casos en los que los participantes afirman tener un salario elevado. Estos resultados concuerdan con los datos publicados por el Estudio ENSERio (FEDER, 2018a), los cuales muestran que un 70,89% de los participantes percibe estos gastos como altos o muy altos y un 60,06% afirma que son bastante o muy difíciles de asumir. La presente investigación nos permite destacar dos factores principales que guardan una estrecha relación con el ámbito económico. Por un lado, la aparición de una enfermedad rara puede ir acompañada de una reducción de la jornada laboral o de la pérdida de empleo, lo cual implica una reducción de los ingresos económicos, situación que además se ve agravada ante la ausencia de una pensión de incapacidad. Por otro lado, se produce un redireccionamiento de los recursos disponibles hacia los gastos derivados de la enfermedad rara. Estos dos factores no se encuentran presentes en todos los relatos y tampoco impactan con la misma intensidad a todos los participantes, sin embargo, es importante destacar el elevado número de participantes que expresan haber tenido que dejar de recibir ciertos tratamientos debido a su elevado coste, lo cual tiene un impacto negativo sobre su calidad de vida y su estado de salud. En esta línea, Venturiello (2014), en un estudio sobre adultos con discapacidad motriz señala que «*las diferencias en el nivel socioeconómico constituyen un aspecto determinante en la atención a la salud recibida, la posibilidad de recuperarse y, finalmente, la reinserción social*» (p. 109).

Para finalizar, es necesario destacar la labor del trabajador social en relación con el colectivo de personas con enfermedades raras, cuyo paso por el mundo laboral queda, en muchos casos, marcado por sentimientos de incomprensión, frustración y abandono por parte de los sistemas públicos que deben garantizar el bienestar de sus ciudadanos. Ante esto, podemos destacar las aportaciones de Schneider y Lester (2001) que hablan del rol de «defensa» del trabajo social ante sistemas injustos o no respondientes a las necesidades de los colectivos más vulnerables. Así pues, la labor del trabajador social se desarrolla en una doble dirección. Por un lado, tenemos la atención dirigida a la persona afectada y su entorno, enfocada como un proceso de movilización de recursos, orientación y acompañamiento que permita potenciar las capacidades, destrezas y habilidades de la persona (Limón y Duarte, 2020). Y, por otro lado, tenemos una labor de reforma de la estructura formal o societal que genera obstáculos para este colectivo, abogando por la toma de conciencia sobre la situación de las personas con enfermedades raras y la creación de políticas que den respuesta a sus necesidades (Puente, Barahona y Fernández, 2011).

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Carrión Tudela, J., Pino-Ramírez, G., y Males Henao, A. (2019). Perfil Organizacional del Movimiento Asociativo de las Enfermedades Raras en Iberoamérica. *Interacción y perspectiva: Revista de Trabajo Social*, 9(1), 72-94. Recuperado de: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=6841447>
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (2018a). *Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España: Estudio ENSERio. Datos 2016-2017*. Recuperado de: https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/2021-12/final-enserio_estudio-sobre-situacion-de-necesidades-sociosanitarias-personas-con-enfermedades-raras-en-espana_0.pdf
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (2018b). *Informe: Termómetro de necesidades de las personas con enfermedades poco frecuentes. 2018*. Recuperado de: https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/2021-12/informe_termometro-de-necesidades-del-sio.pdf
- Garrino, L., Picco, E., Finiguerra, I., Rossi, D., Simone, P., y Roccatello, D. (2015). Living with and treating rare diseases: experiences of patients and professional health care providers. *Qualitative health research*, 25(5), 636-651. Doi: <https://dx.doi.org/10.1177/1049732315570116>
- Giorgi, A., y Giorgi, B., (2003). The descriptive phenomenological psychological method. En P. M. Camici, J. E. Rhodes, y L. Yardley (eds.), *Qualitative research in psychology: Expanding perspectives in methodology and design* (pp. 243-273). American Psychological Association. Doi: <https://doi.org/10.1037/10595-013>
- Hay, M. C. (2010). Suffering in a productive world: Chronic illness, visibility, and the space beyond agency. *American Ethnologist*, 37(2), 259-274. Doi: <https://doi.org/10.1111/j.1548-1425.2010.01254.x>
- Instituto Nacional de Estadística (INE) (2017). Encuesta de Población Activa (EPA). Resultados. Media de los cuatro trimestres del año. Año 2017.
- Johansen, H., Velvin, G., Fugl-Meyer, K., y Lidal, I. B. (2021). Adults with Loeys-Dietz syndrome and vascular Ehlers-Danlos syndrome: A cross-sectional study of life satisfaction. *Journal of rehabilitation medicine*, 53(11). Doi: <https://doi.org/10.2340/jrm.v53.572>
- Limón Aguirre, C.G., y Duarte Cruz, J.M. (2020). Intervención del profesional del trabajo social con personas jóvenes y adultas con alguna discapacidad. *AZARBE, Revista Internacional de Trabajo Social y Bienestar* (9), 17-28. Doi: <https://doi.org/10.6018/azarbe.410051>
- Luengo S., Aranda M. T., y De la Fuente M. (2001). *Enfermedades Raras: Situación y Demandas Sociosanitarias*. Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO), Madrid.
- Mestre, A. R. (2022). Las enfermedades minoritarias en España: Una mirada hacia adelante. *Medicina clínica*, 158(6), 274-276. Doi: <https://doi.org/10.1016/j.medcli.2021.10.006>

- Palacios-Ceña, D., y Liria, I. C. (2010). Fundamentos y desarrollo de un protocolo de investigación fenomenológica en enfermería. *Enfermería intensiva*, 21(2), 68-73. Doi: 10.1016/j.enfi.2009.11.003 Recuperado de: <https://www.elsevier.es/es-revista-enfermeria-intensiva-142-pdf-S1130239909000091>
- Paramá Díaz, A. (2021). Comprendiendo las enfermedades raras. Educación y humanismo en la sociedad actual. *Araucaria*, 23(46). Doi: <https://doi.org/10.12795/araucaria.2021.i46.20>
- Posada De la Paz, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., y Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales del sistema sanitario de Navarra*. 31(2), 9-20. Recuperado de: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002
- Puente-Ferreras, A., Barahona-Gomariz, M. J., y Fernández-Lozano, M. P. (2011). Las enfermedades raras: Naturaleza, características e intervención biopsicosocial. *Portularia*, 11(1), 11-23. Doi: 10.5218/prts.2011.0002 Recuperado de: <http://riberdis.cedid.es/handle/11181/3653>
- Schneider, R., y Lester, L. (2001). *Social Work advocacy: a new framework for action*. Stanford: Brooks/Cole.
- Seco Saucedo, M. O., y Ruiz Callado, R. (2016). Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. *Revista Prisma Social*, (17), 373-395. Recuperado de: <https://revistaprismasocial.es/article/view/1289/1355>
- Thijssen, C. G. E., Doze, D. E., Gökalp, A. L., Timmermans, J., Peters, J. B., Elbers-van de Ven, L. H. C., Van Royen, N., Takkenberg, J. J. M., Roos-Hesselink, J. W., y Van Kimmenade, R. R. J. (2020). Male-female differences in quality of life and coping style in patients with Marfan syndrome and hereditary thoracic aortic diseases. *Journal of genetic counseling*, 29(6), 1259-1269. Doi: <https://doi.org/10.1002/jgc4.1288>
- Trejo Martínez, F. (2012). Fenomenología como método de investigación: Una opción para el profesional de enfermería. *Revista de Enfermería Neurológica*, 11(2), 98-101. Recuperado de: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1034699>
- Uhlenbusch, N., Löwe, B., y Depping M. K. (2019). Perceived burden in dealing with different rare diseases: a qualitative focus group study. *BMJ Open*, 9(12). Doi: <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2019-033353>
- Venturiello, M. P. (2014). Los adultos con discapacidad motriz y sus familiares: la organización del hogar, los afectos y el trabajo. *Revista Española de Discapacidad*, 2(2), 103-120. Recuperado de: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=4904091>
- Walker, C. (2010). Ruptured identities: Leaving work because of chronic illness. *International Journal of Health Services*, 40(4), 629-643. Doi: <https://doi.org/10.2190/HS.40.4.d>