

	UNIVERSIDAD FRANCISCO DE PAULA SANTANDER OCAÑA			
	Documento FORMATO HOJA DE RESUMEN PARA TRABAJO DE GRADO	Código F-AC-DBL-007	Fecha 10-04-2012	Revisión A
	Dependencia DIVISIÓN DE BIBLIOTECA	Aprobado		Pág. 1(63)
	SUBDIRECTOR ACADEMICO			

RESUMEN - TESIS DE GRADO

AUTORES	YAMID RODRIGUEZ MANZANO ELBERTO CABRALES ALVAREZ		
FACULTAD	DE EDUCACION, ARTES Y HUMANIDADES		
PLAN DE ESTUDIOS	DERECHO		
DIRECTOR	MONICA LORENA OSORIO		
TÍTULO DE LA TESIS	APLICACIÓN DE LA LEY 1392 DE 2010 EN PACIENTES QUE PADECEN LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS: PIEL DE CRISTAL Y MOYAMOYA EN LA CIUDAD DE OCAÑA.		
RESUMEN (70 palabras aproximadamente)			
<p>EL TÉRMINO DE ENFERMEDAD RARA O HUÉRFANA PROCEDE DESDE LOS AÑOS 1600 APROXIMADAMENTE CUANDO INICIA EN ALGUNAS PERSONAS A SINTOMATOLOGÍA PARTICULAR QUE NO PERMITÍA UN DIAGNÓSTICO, ES POR ESO QUE PARA EL AÑO 1646. LA UNIÓN EUROPEA EN SU ARTÍCULO PUBLICA VÍA WEB, TITULADO “LAS ENFERMEDADES RARAS: UN DESAFÍO PARA EUROPA”, SEÑALA QUE LAS ENFERMEDADES RARAS SON POTENCIALMENTE MORTALES O DEBILITANTES A LARGO PLAZO</p>			
CARACTERÍSTICAS			
PÁGINAS: 63	PLANOS:	ILUSTRACIONES:	CD-ROM: 1



**APLICACIÓN DE LA LEY 1392 DE 2010 EN PACIENTES QUE PADECEN LAS
ENFERMEDADES HUÉRFANAS: PIEL DE CRISTAL Y MOYAMOYA EN LA
CIUDAD DE OCAÑA.**

**YAMID RODRIGUEZ MANZANO
ELBERTO CABRALES ALVAREZ**

Trabajo de grado presentado para optar el título de Abogado

Director

Dr. MONICA LORENA OSORIO

**UNIVERSIDAD FRANCISCO DE PAULA SANTANDER OCAÑA
FACULTAD DE EDUCACION, ARTES Y HUMANIDADES
DERECHO**

Ocaña, Colombia

Agosto, 2016

Índice

Capítulo 1. Aplicación de la ley 1392 de 2010 en pacientes que padecen las enfermedades huérfanas: piel de Cristal y Moyamoya en la ciudad de OCAÑA.....	1
1.1 Planteamiento del problema.....	1
1.2 Formulación del problema	3
1.3 Objetivos	4
1.3.1 Objetivo general.	4
1.3.2 Objetivos específicos.....	4
1.4 Justificación.....	4
1.5 Delimitaciones.....	6
1.5.1 Conceptual.	6
1.5.2 Geográfica.....	6
1.5.3 Temporal.....	6
1.5.4 Operativa.....	6
Capítulo 2. Marco Referencial.....	8
2.1 Antecedentes de la investigación.....	8
2.2 Marco contextual	12
2.3 Marco conceptual.....	13
2.3.1 Breve Reseña histórica de las enfermedades huérfanas	13
2.3.2 Definición de enfermedades huérfanas	14
2.3.3 Población Afectada por las enfermedades huérfanas en Colombia.	18
2.3.4 Papel del estado en la situación de las enfermedades huérfanas.....	19
2.3.5 Necesidades de los involucrados con las enfermedades huérfanas.....	22
2.4 Marco Legal	24
2.4.1 Declaración Universal de los Derechos Humanos adoptada y proclamada por la Asamblea General.....	24
2.4.2 Convención Americana Sobre Derechos Humanos Suscrita En La Conferencia Especializada Interamericana Sobre Derechos Humanos.	24
2.4.3 Constitución Política De Colombia De 1991.....	25
2.4.4 Ley 100 de 1993.....	26
2.4.5 Ley 1392 De 2010	26
2.4.6. Ley 1438 De 2011.	26
2.4.7 Resolución 123 De 2015.....	27
2.4.8 Ley Estatutaria 1751 De 2015.....	27
2.4.9 Resolución 2048 De 2015.....	27
Capítulo 3. Diseño metodológico	29
3.1 Tipo de investigación.....	29
3.2 Población y muestra.....	30
3.3 Técnicas de recolección de información	31
3.3.1 Fuentes primarias.	31
3.3.2 Fuentes secundarias.....	31
3.4 Procesamiento y análisis de la información	32

Capítulo 4. Presentación de resultados a la Luz de la Aplicación de la Ley 1392 del 2010	33
en los Casos de Moyamoya y Piel del Cristal en la Ciudad de Ocaña	33
Capítulo 5. Conclusiones	45
Capítulo 6. Recomendaciones	46
Referencias	47
Apéndices	48

Lista de figuras

Figura 1. Mapa de Ocaña.....	12
------------------------------	----

Lista de apéndices

Apéndice A. Entrevista para profesionales	49
Apéndice B. Entrevista para pacientes y familiares.....	50
Apéndice C. Permiso para participar voluntariamente en la investigación (Aplica para pacientes, familiares y autoridades relacionadas con el tema)	52

Introducción

Siempre ha existido interés por el hombre de conocer sobre la medicina a través de la aparición de la especie humana; su preocupación por comprender el fenómeno de la salud tiene su primera manifestación conocida actualmente entre los griegos.

Hipócrates en el libro “Sobre aires, aguas y lugares” escrito en el año 400 a.C., señala sobre la asociación que existe entre los factores medioambientales y enfermedades que pueden ser padecidas por las personas. Era de su interés mostrar las diferencias en la distribución de las enfermedades de acuerdo con la calidad de agua existente, la cantidad de consumo, la edad de los afectados, la tribu a la que pertenecen, los climas, las estaciones, o la constitución física de las personas, igualmente deja una clara diferencia entre la comprensión del fenómeno de la salud en términos individuales, de ocurrencia de un evento que hace sentir mal a un individuo, y el fenómeno en términos de población, de comunidad.

El término de enfermedad rara o huérfana procede desde los años 1600 aproximadamente cuando inicia en algunas personas a sintomatología particular que no permitía un diagnóstico, es por eso que para el año 1646. La Unión Europea en su artículo publica vía Web, titulado “Las enfermedades raras: un desafío para Europa”, señala que las enfermedades raras son potencialmente mortales o debilitantes a largo plazo, se destaca por presentarse en un grupo minoritario de personas y su diagnóstico y tratamiento son muy complejos, y la define como aquella que presenta baja prevalencia de menos de 5 de cada 100.000 personas en la Unión Europea.

De igual manera para el Instituto Nacional de Salud de los Estados Unidos considera como enfermedad rara o huérfana aquella que presenta menos de 200,000 casos de prevalencia entre los norteamericanos. Es importante señalar que en el derecho comparado el concepto de enfermedad rara o huérfana es similar, toda vez que estas lo enfocan encuadrándolo en la poca prevalencia o baja población que padece estas patologías, lo que significa que son muy pocas las personas que las presentan, además el diagnóstico es complejo y por lo tanto son consideradas rara; por otro lado al ser estas enfermedades poco frecuentes y prácticamente nuevas para la medicina los medicamentos que se requieren son escasos o por decirlo de otra manera no existen, debiendo tanto los Estados como las entidades encargadas de estas investigaciones iniciar un proceso que permita ofrecer a estos pacientes medicamentos que le permitan continuar con una vida más digna por ser éstas no curables.

En conclusión se contribuiría a brindarles todos los conocimientos necesarios tanto médicos como jurídicos, que les permitan hacer valer y prevalecer sus derechos en el entendido que son personas minoritarias y con baja prevalencia pero que requieren mayor atención por la complejidad de sus enfermedades y especialmente por los tratamientos tan excesivamente elevados que en muchas de las ocasiones no tienen para solventarlos o costearlos por no estar dentro de un POS o POS-S.

Capítulo 1. Aplicación de la ley 1392 de 2010 en pacientes que padecen las enfermedades huérfanas: piel de Cristal y Moyamoya en la ciudad de OCAÑA.

1.1 Planteamiento del problema

En Colombia una enfermedad huérfana es aquella crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y con una prevalencia (la medida de todos los individuos afectados por una enfermedad dentro de un periodo particular de tiempo) menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas. (Ley 1392 de 2010/Ley 1438 de 2011). Este tipo de enfermedades tienen como principal característica, las limitaciones de realizar un diagnóstico en estadios tempranos, ya sea por desconocimiento medico de las patologías o por falta de métodos de valoración. De esa forma, los pacientes presentan alta morbilidad por periodos de tiempo muy largos y mayor deterioro de la calidad de vida; cerca del 50% de los casos, el inicio ocurre durante la infancia y el diagnostico se prolonga a la vida adulta. (MINSALUD., 2016)

Actualmente en el país, las enfermedades raras o huérfanas están incorporadas al sistema de salud desde el año 2010, mediante la ley 1392, por la cual se protegen cerca de 3,8 millones de colombianos y cuyo fin es brindar diagnóstico y atención de las patologías y el cuidado de las necesidades de estos pacientes (SALUDTOTAL, 2015) y su manejo no es aún el adecuado comparado con modelos existentes y conocidos, comparado con los avances que se presentan en los países desarrollados.

A través de dicha ley, el gobierno busca conformar las bases para que el Sistema de Salud contemple este tipo de enfermedades, pues por tratarse de una norma nueva con muchas expectativas no cuenta con estudios epidemiológicos, así como datos fiables, redes de atención e investigación que faculten el seguimiento y tratamiento de los casos que se presenten, estudios de su incidencia, prevalencia e historia natural y mucho menos el acceso a los respectivos tratamientos, atención especializada, terapias avanzadas o medicamentos.

En ese orden de ideas, aparece la necesidad de conocer si las garantías constitucionales consignadas en esta ley son causa suficiente para ratificar el respeto por los derechos a una vida digna, a la salud y a la igualdad a los pacientes brindando todas las garantías necesarias para no vulnerar los derechos de las personas afectadas por este tipo de enfermedades.

Es en este instante donde se debe recurrir a la norma y constatar que lo que quiso plasmar el legislador sobre la protección de los derechos de las personas con este problema, se enmarca dentro de la carta política, la cual busca proteger a los habitantes del territorio en lo que respecta a una vida digna, con todas las garantías en cuanto a la educación, trabajo y especialmente a la salud, que es el tema de discusión en este trabajo.

Simultáneamente, hay pocos avances en la consolidación del registro de las personas con enfermedades raras, pues las entidades encargadas de recolectar dicha información tardan aproximadamente dos años para conocer las interpretaciones finales del caso, necesitando avances en materia jurisprudencial con antelación con el objeto de adelantar procesos que procuren la defensa y estricto cumplimiento de los derechos constitucionales en salud.

De igual forma, el derecho a la igualdad que señala la constitución política no se establece equitativamente para quienes padecen enfermedades huérfanas, toda vez que sólo tiene acceso a los tratamientos necesarios quienes disponen del poder adquisitivo suficiente o quienes lo logran a través de acciones judiciales, quedando sin ningún tipo de atención y/o cobertura quienes no disponen de medios para afrontarlo.

Las enfermedades raras en el país son de especial interés y a través de la ley mencionada se ordena el amparo de normas que garanticen la protección social por parte del Estado a la población relacionada con éstas patologías y es viable realizar un análisis exhaustivo de la efectividad de la ley 1392 de 2010 como garantía del derecho a la salud de las personas afectadas por una enfermedad huérfana para corregir y generar medios que contribuyan a la solución de las circunstancias que se gestan en torno al diagnóstico y tratamiento de dichas enfermedades.

1.2 Formulación del problema

¿Cómo se aplica la ley 1392 de 2010 en pacientes que padecen de las enfermedades huérfanas piel de cristal y Moyamoya en la ciudad de Ocaña como garantía del derecho a la salud de las personas afectadas?

1.3 Objetivos

1.3.1 Objetivo general. Comprender la aplicación de la ley 1392 de 2010 como garantía del derecho a la salud en personas afectadas por las enfermedades huérfanas: Piel de cristal y Moyamoya en la ciudad de Ocaña referente a los costos que ellas genera.

1.3.2 Objetivos específicos.

Caracterizar las necesidades en términos de salud de las personas afectadas por las enfermedades Piel de cristal y Moyamoya en la ciudad de Ocaña.

Analizar el contenido del derecho a la salud bajos los términos del derecho positivo colombiano frente a la situación presentada por los pacientes que padecen las enfermedades Piel de cristal y Moyamoya en la ciudad de Ocaña.

Valorar la conformidad de la ley 1392 de 2010 a la luz del contenido del derecho a la salud y de las necesidades identificadas en los pacientes que padecen las enfermedades Piel de cristal y Moyamoya.

1.4 Justificación

En este trabajo de investigación se analizará la ley 1392 de 2010 y sus efectos frente a los derechos fundamentales de los pacientes que padecen de las enfermedades huérfanas: Piel de cristal y Moyamoya en la ciudad de Ocaña, con el propósito de establecer e identificar si la

norma le brinda todas las garantías legales y de salud, con el fin de impedir la vulnerabilidad de sus derechos constitucionales, como mecanismo de protección para que se les brinde una buena atención médica, un adecuado tratamiento y a la vez les permita llevar una vida digna y una mejor calidad de vida.

Los beneficios jurídicos que traería los resultados de la investigación versan en determinar si el legislador dio una verdadera protección y garantía al derecho a la salud en esta ley de enfermedades huérfanas, y si esta solo busca la tipificación del tema o incentivar al desarrollo de apropiadas políticas de salud pública en áreas de investigación científica y biomédicas, política de industria, investigación y desarrollo de medicamentos, información y entrenamiento de todas las partes implicadas, cuidados sociales y beneficios, hospitalización y tratamiento de pacientes externos, etc. Así como también, observar la realidad social sobre estas enfermedades, porque es muy distinto el objetivo que puede la ley, a como en realidad se va a llevar a cabo, sobre todo en el tema de financiación, diagnóstico y tratamiento, y dar a conocer la influencia de la norma sobre el derecho a la salud y la realidad social. Se beneficiaría toda la población que padece y que no padece estas enfermedades huérfanas, pues esta última no está exenta de estar afectada, ya que así el cuerpo humano tenga un sistema inmunológico de defensa contra agentes causantes de enfermedades, puede llegar a tener una enfermedad rara, donde se buscará la protección a la vida y hacer efectivo el derecho a la salud, por lo tanto con protectora de este derecho y saber cómo hacerlo efectivo.

Por esta razón, es importante comprender la aplicación y efectividad de la ley 1392 de 2010 como garantía del derecho a la salud de las personas afectadas por las enfermedades mencionadas. La falta de estudios, permite explorar y analizar el contexto de la salud en

Colombia haciendo de la presente investigación un estudio novedoso pues aportará a la generación de conocimiento socio-jurídico en el país.

1.5 Delimitaciones

1.5.1 Conceptual. Se tomarán conceptos y tratados sobre derechos humanos como los promulgados por la Organización de las Naciones Unidas ONU, Organización Mundial de la Salud OMS, EUDORIS Enfermedades Raras en Europa, HACER Asociación Colombiana de enfermedades Raras, Ley Estatutaria de Salud, Ministerio de la Protección Social, Constitución Política de Colombia y varios autores y tratadistas sobre el tema de la salud.

1.5.2 Geográfica. El proyecto se adelantará en la ciudad de Ocaña en Norte de Santander.

1.5.3 Temporal. El tiempo estimado para la realización de dicho proyecto será de seis (6) meses, contados a partir de la aprobación del anteproyecto y las actividades se mostrarán en el cronograma que se elabora para cada actividad preparada.

1.5.4 Operativa. Para observar los casos de las enfermedades huérfanas: piel de cristal y Moyamoya en la ciudad de Ocaña enfocando cada caso con su diagnóstico médico y tratamiento a seguir para su enfermedad, cumplir efectivamente las metas propuestas y dar la atención a los riesgos presentados, se prevén las siguientes situaciones:

Complemento de bibliografía, debido a insuficiencia de fuentes citadas en este documento.

Insuficiencia de las técnicas de recolección de información propuestas en este anteproyecto, por lo que en caso de requerirse se adicionarán, reformarán o suprimirán interrogantes, así como adición de nuevas técnicas, ya sean encuestas, entrevistas o pautas de observación.

Durante la realización del presente trabajo de investigación, se aplicarán entrevistas a las personas afectadas por las enfermedades mencionadas; así como encuestas a personal del estado y de salud relacionados con esta temática; para lo cual se hará necesario solventar las dificultades presentadas durante el transcurso de la investigación como la carencia de tiempo para desarrollar todas las actividades pertinentes dentro del calendario fijado, entre otras.

Cabe recalcar que el trabajo se desarrollará de acuerdo a lo estipulado en el anteproyecto. De surgir en el desarrollo del mismo los cambios significativos serán consultados y realizados en acción conjunta con el director del proyecto y comunicados mediante oficios al Comité Curricular.

Capítulo 2. Marco Referencial

2.1 Antecedentes De La Investigación

Para contextualizar, clasificar y categorizar los referentes de la presente investigación con el fin de permitir la circulación de la información y generar una demanda de conocimiento y establecer las comparaciones con otros conocimientos paralelos; a continuación se describen detalladamente cada una de los proyectos realizados a nivel internacional, nacional y local acerca de las enfermedades huérfanas en las diferentes áreas del conocimiento que sirven como base para el presente proyecto.

Para comenzar en el ámbito internacional, en el año 2004 Izquierdo y Avellaneda realizaron una investigación valiosa llamada *"Enfermedades Raras: Un enfoque práctico"*, donde Los autores por medio del escrito expresan:

"La guía: Enfermedades Raras: un enfoque práctico, debiera ser considerada un manual operativo de consulta, dirigido tanto a los profesionales de la salud/clínicos como al colectivo de afectados por este tipo de enfermedades. Se ha concebido como un vehículo para facilitar información básica de carácter socio sanitario, descrita en lenguaje accesible a la población general y disponer de un inventario de las asociaciones de afectados que dan soporte a estas enfermedades";

Considerándolo un manual operativo de consulta, dirigido tanto a los profesionales de la salud/clínicos como al colectivo de afectados por este tipo de enfermedades. Se ha concebido como un vehículo para facilitar información básica de carácter socio sanitario, descrita en lenguaje accesible a la población general y disponer de un inventario de las asociaciones de afectados que dan soporte a estas enfermedades proporcionando información no sólo de aspectos relacionados con la clínica de estas enfermedades, posibles opciones terapéuticas, solicitud de medicamentos huérfanos y pautas para el uso compasivo sino también acerca de los fundamentales recursos sociales disponibles y aspectos relacionados con la discapacidad e incorporamos también el inventario disponible de asociaciones de ayuda mutua, facilitando sus datos de localización. Así mismo, esta publicación ofrece información sobre aspectos socio sanitarios poco conocidos en general, y por ello desde esta Institución de Salud Pública confiamos en que se convierta en una herramienta de consulta de utilidad práctica en la actividad cotidiana especialmente de los profesionales de la Atención primaria y de los trabajadores sociales de las asociaciones de afectados por *ER*, fin último con el que esta obra ha sido concebida.

En el año 2013 Martínez plantea una investigación para la universidad de Manizales llamada “*Las enfermedades raras y los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación colombiana para su tratamiento* (CARMONA, 2013); la cual tuvo como eje central la búsqueda de los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación colombiana para el tratamiento de las enfermedades raras y/o huérfanas, en procura de generar conocimiento que permita aportar al cumplimiento de los derechos constitucionales en materia de salud. En cuanto a La metodología utilizada, el proyecto se enmarcó en un paradigma cualitativo, privilegiando la lectura inductiva de la realidad, partiendo desde la experiencia vivida por cuidadores y/o pacientes con

enfermedades raras; así mismo se tuvo en cuenta la visión de profesionales que conocen de la temática. Los hallazgos se concretan en tres categorías denominadas: las enfermedades raras: una inefable espera; a propósito de los vacíos jurídicos para el tratamiento de las enfermedades raras; la visibilización de las enfermedades raras: un asunto de política de salud pública; a través de las cuales se expone la voz de los actores sociales partícipes del estudio, el análisis de la investigadora y el soporte desde los teóricos. La conclusión principal de la investigación es resaltar el reto de la jurisprudencia colombiana en la actual etapa de transición que están teniendo las enfermedades raras, toda vez que están pasando de la invisibilización a la visibilización.

Por su parte, Parra (2015) presentó una investigación a la cual denominó: *“El derecho a la salud de las personas que padecen enfermedades huérfanas en Colombia: un estudio desde el enfoque de derechos humano (Parra Aldana, 2015)”* cuyo objetivo general fue identificar si la legislación que regula la atención de las EH por parte del sistema de seguridad social en salud incorpora el enfoque en derechos humanos y donde se elaboró un análisis desde el enfoque de derechos de la atención de las enfermedades huérfanas (EH) por parte del Estado colombiano a través del estudio del marco normativo que lo regula, evidenciando sus avances en la materia, que no significan el goce efectivo del derecho a la salud por parte de la población que se encuentra afectada. En este sentido, en el presente trabajo de investigación se observará si la normatividad que reglamenta la atención de las enfermedades huérfanas por parte del sistema de seguridad social en salud incorpora el enfoque en derechos humanos, para lo cual: i) se identificarán estándares, a partir de las obligaciones, principios y elementos esenciales, que en materia de derechos humanos el Estado colombiano debe observar para la atención de quienes padecen enfermedades huérfanas, ii) se establecerán los avances y las deficiencias, en clave de

derechos humanos, de la normatividad que regula la atención de las EH y iii) se propondrá un listado de recomendaciones para la atención de las EH, a partir de los estándares que en materia del derecho a la salud hayan sido identificados, para la incorporación de un enfoque en derechos humanos.

Así mismo, en el mismo año Ordóñez elaboró un análisis de la ineficacia y renuencia de los operadores de salud al momento de la atención y el diagnóstico de pacientes con Enfermedades Huérfanas con el fin de establecer y clarificar si el derecho a la salud no se garantiza realmente para estos pacientes, por las EPS o IPS a pesar de existir una Ley, y, por tanto, determinar la ineficacia de dicha Ley a través de un exhaustivo estudio de si la ley 1392 de 2010 para conocer si se implementan las acciones necesarias en la atención en salud de los enfermos que padecen este tipo de patologías, en las fases de prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación e inclusión social o si la ley a pesar de cumplir con la premisa constitucional de ser justa, válida y eficaz es efectiva.

Es de suma importancia recalcar que cada una de las investigaciones que sirven de sustento para el presente proyecto cuentan con problemas de investigación similares; que tienen como finalidad fortalecer las labores del futuro abogado y conllevan a potenciar cada una de las actividades, procesos y la metodología que buscan sistematizar y fortalecer la criticidad en estos temas, para obtener una visión y comprensión global de la problemática presente en las enfermedades huérfanas piel de cristal y moyamoya.

2.2 Marco contextual

La presente investigación se llevará a cabo en el municipio de Ocaña Norte de Santander; la cual se constituye como la segunda ciudad del departamento después de Cúcuta con más de 100.000 habitantes incluida el área rural. Su extensión territorial es de 460 km², que representa el 2,2% del departamento. Sus actividades económicas fundamentales son la agricultura, la ganadería, el comercio, la pequeña industria, el turismo y el desarrollo de empresas pertenecientes al sector de servicios. En la actualidad se caracteriza por ser polo de desarrollo y turismo de la región, gracias a la conexión que tiene con las carreteras nacionales como la vía Bucaramanga, Cúcuta y Santa Marta.

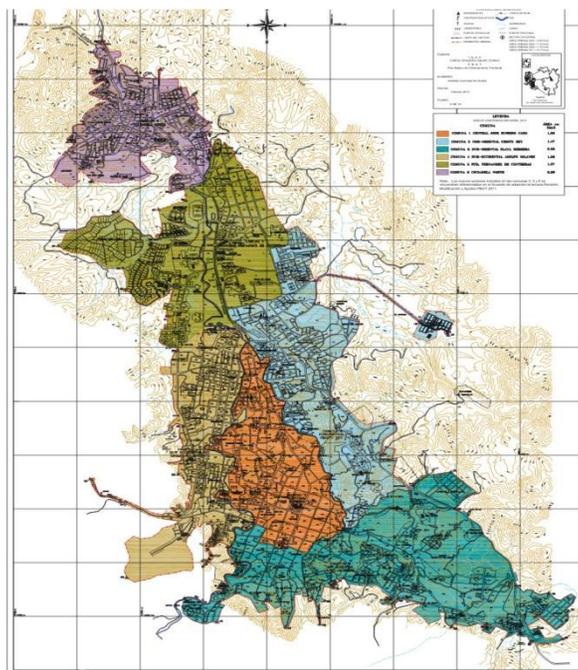


Figura 1. Mapa de Ocaña.

Nota Fuente. http://ocana-nortedesantander.gov.co/mapas_municipio.shtml?apc=bcxx-1-&x=2836340

El ritmo de crecimiento que ha tenido la ciudad de Ocaña ha ocasionado que importantes empresas de servicios se creen y/o se instalen a través de sucursales en esta zona para satisfacer necesidades de usuarios que requieren de los servicios que ofrecen dichas entidades, generando así que este sector que hoy en día mueve la economía del país apoye el desarrollo sostenible de la sociedad local canalizando los recursos hacia actividades productivas, fomentando la inversión de largo plazo y el empleo.

2.3 Marco Conceptual

2.3.1 Breve reseña histórica de las enfermedades huérfanas. El estudio sobre las enfermedades raras, tiene su origen principalmente a mediados del siglo XX en sujetos cuyas características físicas eran considerados como “fenómenos” dada su particularidad morfológica (en algunos casos) ostentada por la alteración consecuyente de la patología propagada a lo largo de su vida y cuyas consecuencias se enfocaban en el pleno aislamiento social o en su defecto, la venta para la exposición en sitios de diversión tales como los circos; esta situación ha mejorado pero teniendo en cuenta que en este siglo con los avances en la ciencia respecto de ello, ha formado un “poco” de conciencia sobre el tema en la sociedad quien ha sido gravemente influida en relación a las distrofias del ser como una abominación tanto moral como religiosa, sin aún encontrarse respuesta clara y certera sobre su origen. Se ha podido determinar que el origen de más de 10.000 patologías con estas características incluidas como enfermedades raras son de posible origen genético ya que se consideran como un peligro inminente para quien la padece y como único límite la muerte o en el peor de los casos la invalidez crónica de sus funciones y es allí donde entraría a jugar otra de las controversias más sonadas en el mundo, la aplicación de la eutanasia. Aunque el tema de las enfermedades raras ha tenido un mayor desarrollo en Europa y

un considerable avance en materia de regulación, en Colombia que no es ajena a la situación reglamentó por medio de la ley 1392 de 2010 y en la actualidad la inclusión de los pacientes con Enfermedades Raras dentro de los grupos "Sujetos de Especial Protección" en el artículo 11 y Parágrafo 3 del Artículo 15 de la Reforma a Ley Estatutaria de Salud que se insta en el Congreso de la República, el reconocimiento de éstas enfermedades especiales tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado, en todo lo relacionado con las enfermedades raras e incluso con sus cuidadores.

2.3.2 Definición de enfermedades huérfanas. A nivel mundial las enfermedades huérfanas (EH) han sido concebidas de manera general como patologías progresivamente debilitantes y potencialmente mortales (FECOER, 2012), que comprenden las enfermedades raras, las ultra huérfanas o ultra raras y las olvidadas o descuidadas. Las enfermedades raras son aquellas que tienen una prevalencia baja, que aparecen con poca frecuencia en la población, también son conocidas como enfermedades poco frecuentes, minoritarias o poco comunes (Colombia celebrará el Día Mundial, 2014); las enfermedades ultra huérfanas ó ultra-raras son aquellas de más baja presencia en la población y las enfermedades olvidadas o descuidadas, son aquellas que se presentan muy frecuentemente en países en vía de desarrollo, afectando ordinariamente a la población más pobre (OMS, 2002), y no cuentan con atención, ni tratamientos eficaces, adecuados, y accesibles, en razón a que no son objeto de interés por parte de los gobiernos locales y de la comunidad internacional (Colombia celebrará el Día Mundial, 2014).

Dada la complejidad de las EH, datos mundiales señalan que el 50% de quienes son afectados por éstas tienen un pronóstico vital de riesgo de muerte, y el 65% son graves y

altamente incapacitantes (FEDER, 2009:14).Según la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) , las enfermedades raras corresponden al 3% o 4% de todos los nacimientos y se estima que semanalmente se identifican cinco nuevas enfermedades en el mundo (EURORDIS, 2005).

Esta especial problemática ha hecho que diversos países establezcan definiciones legales para avanzar en el tratamiento jurídico del tema, basadas en la prevalencia de las enfermedades respecto del número total de habitantes por país. Por ejemplo, en la Unión Europea se considera ‘rara’ a una enfermedad que afecta a 5 de cada 10.000 personas, en Estados Unidos se define así a un trastorno o enfermedad que sufren menos de 200.000 personas, en Japón a la que afecta a menos de 50.000, en Taiwán el criterio es que la prevalencia sea de 1 por cada 10.000 personas y en Australia la cantidad de afectados debe ser menor de 2.000 individuos (ICORD4 , 2014).Respecto a las enfermedades ultra huérfanas ó ultra-raras las cifras están más consolidadas a nivel mundial, concibiéndose como tal, aquella enfermedad que afecta a 16 personas por cada millón de habitantes (En Colombia existe, 2013).

Otros países han incorporado el tema de manera tangencial en normas generales de salud y relacionadas, como es el caso de México y Chile. México incluyendo regulación sobre los denominados medicamentos huérfanos en su Ley General de Salud (Art. 244 Bis) y Chile en el proyecto de ley que establece un Sistema de Protección Financiera para Tratamientos de Alto Costo (Ayuda financiera, 2015), Aunque dichas enfermedades son de baja prevalencia, la especificidad de las mismas, su diversidad y dispersión geográfica, hacen que éstas no hayan sido abordadas mundialmente de manera integral y efectiva a nivel médico, científico, jurídico, político y social, dejando a las personas afectadas y a sus familias en una situación desprovista

de información y orientación que impide una completa y eficaz determinación del origen, diagnóstico y tratamiento de las mismas (Chaves, 2011). Frente al posible origen de las EH, a pesar de la escasa información con que se cuenta, hallazgos a nivel mundial permiten establecer que éstas pueden estar asociadas a trastornos genéticos, enfermedades autoinmunes, malformaciones congénitas –en ocasiones producidas por factores ambientales-, enfermedades tóxicas e infecciosas, o ser formas infrecuentes o complicaciones inhabituales de enfermedades comunes, entre otras (Comisión Europea, 2014: 1). Por tanto, su aparición puede darse en cualquier momento de la vida, sin distinción de edad, sexo, estrato social o ubicación geográfica, pues según lo señalado por la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER), “todos los seres humanos somos portadores de defectos genéticos y estamos expuestos a mutaciones o a determinados estímulos ambientales, infecciosos o inmunológicos que podrían favorecer la presencia y evolución de este tipo de enfermedades” (FECOER, 2014). De esta manera, las EH pueden ser visibles desde el nacimiento o en la niñez, según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), dos de cada tres enfermedades aparecen antes de los dos años de vida, lo que supone alrededor del 20% de la mortalidad infantil y el 10% de las hospitalizaciones pediátricas (FEDER, 2009:14) y, según el Plan Nacional de Salud de Enfermedades Raras de Portugal, estas patologías son las responsables del 35% de las muertes en niños y niñas menores de un año, y de una de cada diez muertes entre el primer año y los 15 años de edad (Consejo de Bogotá, 2013). Entre las enfermedades más conocidas se encuentran la Amiotrofia Espinal Infantil, las Leucodistrofias, la Neurofibromatosis, la Epidermólisis Bullosa, la Osteogénesis Imperfecta, las Enfermedades Lisosomales, la Acondroplasia y el Síndrome de Rett. Las EH también pueden aparecer en la madurez, como la Enfermedad de Huntington, la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, la Enfermedad de Crohn, la Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la Esclerosis Lateral Amiotrófica, el Sarcoma de Kaposi y el Cáncer de Tiroides (FECOER, 2014).

Frente a su diagnóstico, organismos internacionales como EURORDIS, señalan que los síntomas que presentan pueden confundirse con enfermedades comunes y ser objeto de tratamientos ordinarios que, por supuesto, con el tiempo no presentan resultados favorables. La realización de minuciosos exámenes clínicos y la elección adecuada de las tecnologías diagnósticas requiere de conocimientos especializados respecto de las EH, habilidad, pericia y atención por parte del profesional médico; lamentablemente, la falta de conocimientos en la materia contribuye a que los diagnósticos se identifiquen de manera tardía o, incluso, nunca se produzcan (FECOER, 2012). En relación al tratamiento o cura, la mayoría de estas enfermedades aún no tienen soluciones terapéuticas definitivas por los siguientes dos motivos:

- a. La baja accesibilidad de la población afectada a los descubrimientos en la materia. Algunas terapias farmacológicas producidas por la biotecnología no siempre están disponibles para toda la población por razones de índole económica, política o por falta de conocimiento.
- b. La lentitud en las investigaciones y avances científicos y médicos en la materia han ocasionado que algunas terapias basadas en la ingeniería genética para tratar ciertas EH aún no estén disponibles. Aunado a este punto, y de acuerdo con la FECOER, es alta la probabilidad de que cuando las terapias sean aprobadas su aplicación sea sólo beneficiosa para las personas que se encuentran en la fase previa a la aparición de los síntomas y no para personas con la enfermedad desarrollada y que presentan en ocasiones, discapacidad física o intelectual (FECOER, 2012).

Según la FECOER, menos del 1% de las enfermedades raras cuentan actualmente con terapias, y la mayoría de las enfermedades restantes, del grupo de huérfanas, cuentan sólo con tratamientos para atenuar los síntomas y mantener la calidad de vida del paciente (FECOER, 2012). Las EH de origen genético, cuyo tratamiento y cura aún es limitado para la gran mayoría de ellas (Solari, 2010), pueden ser atendidas a través de acciones encaminadas al mejoramiento y control del deterioro físico de quienes las padecen a través de tratamientos paliativos que, desde un enfoque asistencial, buscan mejorar la calidad de vida de las y los pacientes y sus familias desarrollando acciones de prevención y alivio del dolor y los problemas físicos y psicológicos que se derivan de él (Senado, 2008). Se debe resaltar que los servicios y programas de cuidados paliativos están disponibles para personas que ya no pueden beneficiarse de los tratamientos curativos, y se proporcionan en varios escenarios: en el hogar, en centros de cuidados paliativos, en hospitales o en establecimientos capacitados para asistir enfermos (Senado, 2008). No obstante, el acceso a este tipo de servicios de las personas que padecen enfermedades huérfanas en Colombia, ha estado restringido por el desconocimiento del personal médico y la falta de protocolos de atención en el caso de las EH.

2.3.3 Población Afectada Por Las Enfermedades Huérfanas En Colombia. En Colombia no se cuenta con datos oficiales que permita establecer el número de pacientes que han sido diagnosticados por padecer enfermedades huérfanas, a pesar de haberse hecho un censo de pacientes que se encuentra en fase de verificación y del que se espera tener resultados para el primer trimestre del año 2015. No obstante, la FECOER estima que existen entre 7 mil enfermedades raras descritas, que en su conjunto, afectan a un 5% de la población colombiana (FECOER, 2014): “la cifra total de afectados por dichas enfermedades en Colombia, según este porcentaje, podría ser de tres millones ochocientos mil colombianos” (Chaves, 2011). Por su

parte, el Ministerio de Salud, señaló que para el mes de febrero de 2014, se contaba con un registro preliminar de 13.168 pacientes diagnosticados con alguna EH, según la información reportada hasta el momento por Instituciones Prestadoras de Salud (IPS) y las Entidades Administradoras de Planes y Beneficios –EAPB (Min. Salud, 2014). Es importante resaltar que el número real de pacientes afectados por una EH se logrará obtener por medio del registro de los tratamientos que hoy se pagan a través del Fondo de Solidaridad y Garantía (FOSYGA) bajo la figura de recobro que instauran las Entidades Promotoras de Salud (EPS) por la prestación de servicios excluidos del Plan Obligatorio de Salud (Min. Salud, 2013) y que provienen de la autorización del Comité Técnico Científico⁶ o del acatamiento de la orden de cumplimiento contenida en los fallos de tutela de las acciones instauradas por las y los pacientes (Senado, 2008). Sin duda, esta cifra tendrá que compararse con los datos obtenidos del censo de personas diagnosticadas con EH, (Resolución 3681/ 2013) y las obtenidas del censo de personas con discapacidad, realizado en el año 2005, en el que deberá verificarse si el origen de la misma proviene de una EH o de otra causa.

1.3. Definición del problema público de las enfermedades huérfanas en Colombia.

La identificación de las causas que convierten a las EH en un problema público pueden abordarse a partir de dos procesos relevantes: el diagnóstico y el tratamiento de las EH.

2.3.4 Papel Del Estado En La Situación De Las Enfermedades Huérfanas.

A partir de la identificación del problema público y el posicionamiento que sobre él se tiene desde las estructuras estatales y la sociedad civil organizada, se abordaran las dimensiones de la intervención estatal en el tema. Para iniciar el análisis acerca de las EH y su atención por parte del Estado colombiano es pertinente hacer precisiones acerca de la forma en la que opera la política pública en Colombia, para posteriormente hacer una descripción general del sistema de

salud nacional y sus operadores o sujetos responsables. Debe advertirse que el marco que regula el sistema de salud en Colombia es eminentemente normativo y no corresponde a una política pública pues para que ésta se configure, las instituciones estatales deben asumir “total o parcialmente la tarea de alcanzar objetivos estimados como deseables o necesarios, por medio de un proceso destinado a cambiar un estado de cosas percibido como problemático” (Roth, 2007).

Es decir, una política pública debe estar conformada por un conjunto de acciones o decisiones, coherentes, tomadas por actores públicos y ocasionalmente privados, con el fin de resolver un problema definido como colectivo o público, dando lugar a actos formales que cuentan con un grado de obligatoriedad y que persiguen un cambio social, a través de la modificación de comportamientos de grupos sociales e individuos que dan origen al problema que se quiere remediar, en beneficio de los grupos sociales que son afectados negativamente por tales comportamientos (Kanoepfel, Larroe y Varone 2003). No obstante, estas características no se advierten no solamente en materia de atención de las EH, sino por lo general en el marco de la política pública colombiana, debido fundamentalmente a tres razones, que Arroyave describe como retos por superar y que se observan claramente en la formulación e implementación de políticas públicas en el país:

1. Las políticas son resultado de actos administrativos y procesos tecnocráticos, consecuencia de interacciones entre grupos políticos y grupos de interés que no tienen una claridad conceptual sobre lo que es una política pública, confundiéndolas con proyectos, programas, planes o normas jurídicas de nivel nacional o local, lo que trae como consecuencia que las autoridades se limiten a cumplir con las obligaciones jurídicas

y con los compromisos políticos adquiridos en sus campañas para ser elegidos, a través de tales proyectos y programas (Arroyave, 2010:99).

2. Delegación de funciones gubernamentales en materia de formulación, implementación y evaluación de políticas, a sujetos privados, sumado a la escasa vinculación de las comunidades. Estas dinámicas hacen de la construcción e implementación de las políticas públicas ejercicios simbólicos de legitimación donde no existen acciones de construcción horizontal y conjunta entre las comunidades, el Gobierno y los grupos de interés, para responder a problemas públicos. Ejemplo de esto, son las políticas que tienen su origen en órganos legislativos que por lo general no vinculan a la población o que lo hacen de manera excluyente y mínima y que delegan sus tareas en centros de consultoría y grupos de contratistas (universidades, ONG, consultores privados y empresas, entre otras), para responder a las falencias sociales (Arroyave, 2010:101).

3. Relaciones entre funcionarios, políticos y empresarios, donde los funcionarios necesitan de los políticos para alcanzar sus cargos y mantenerlos, mientras que los políticos necesitan de los empresarios para poder financiar sus campañas y los empresarios de los políticos para crear leyes que beneficien a sus empresas. Dinámica que crea un triángulo de hierro que concentra el poder y lo utiliza para el beneficio propio de sus actores, excluyendo a la sociedad civil organizada y no organizada, e impidiendo la construcción de una gobernanza (Arroyave, 2010:102).

2.3.5 Necesidades De Los Involucrados Con Las Enfermedades Huérfanas. A continuación se plantean las necesidades que presentan tanto pacientes, personal médico y autoridades competentes en cada uno de los casos de dichas enfermedades.

✓ **Necesidades de las personas afectadas por las enfermedades huérfanas.** Las personas afectadas por una ER, con diagnóstico o a la espera de él, empiezan a concretar demandas que se repiten en todas las familias. Estas demandas son:

1. Información sobre la enfermedad y su impacto vital.
2. Atención integral, no sólo a los aspectos clínicos, sino psicológicos y sociales.
3. Apoyo económico y acceso a recursos.
4. Apoyo escolar y laboral.
5. Investigación.

✓ **Necesidades de los/as profesionales Los/as profesionales.** Ellos requieren, fundamentalmente, información, ya que la escasa prevalencia de estas patologías genera un gran desconocimiento sobre el manejo de la enfermedad en sí y las incidencias en la vida cotidiana. Por ello resulta fundamental la elaboración de protocolos, manuales de intervención, guías de práctica clínica.

✓ **Necesidades de la comunidad.** La comunidad, como grupo de relaciones, sólo es consciente de las necesidades más “comunes”, más “evidentes”, por lo que las ER no representan un objetivo. No obstante, éstas pueden afectar a cualquier persona y en cualquier momento de su vida. Este hecho, junto con la importancia del apoyo comunitario para la

integración social de las personas afectadas, hace imprescindible lo que el colectivo denomina la “visibilidad” de las ER. Además, hay que tener en cuenta el papel primordial que las asociaciones de personas afectadas tienen en la mejora de su calidad de vida y las potencialidades que ponen de manifiesto. El tejido asociativo solicita, fundamentalmente, participación, poder ejercer su compromiso activo. El abordaje de todas las necesidades aquí planteadas no puede realizarse exclusivamente desde el Sistema Sanitario, pero éste debe ser el nexo coordinador con el resto de Sistemas Sociales, porque será un aliado permanente para todas las familias a lo largo de todo el proceso de adaptación a la nueva situación y a su evolución.

En ese sentido el Sistema Sanitario Público de Andalucía (SSPA) diseñó y puso en marcha el Plan de atención a personas con Enfermedades Raras 2008-2012 (PAPER), en el que se da carta de naturaleza a todas estas expectativas. También se identifica al trabajador/a social como profesional clave en este contexto. Desde ese punto de partida, resulta muy adecuado abordar la atención a las ER desde el enfoque de salud en positivo. La salud positiva es una forma de ver las acciones en salud, focalizando la mirada hacia lo que hace que las personas, las familias y las comunidades aumenten el control sobre su salud y la mejoren. En éste modelo, que revitaliza la promoción de la salud va a ganar valor la idea de activos para la salud. El planteamiento implica poner el énfasis en la salud y definir aquellos factores que llevan al éxito en salud. Estos factores, según Antonovsky A. (1997) son: 1) comprensión de lo que les acontece 2) manejabilidad de lo que ocurre 3) significatividad o la capacidad de convertir lo que se hace en satisfactorio, valioso, o con sentido y significado para la vida. Para comprender esta visión, por un lado, conviene recordar que algunas personas muestran una buena adaptación a la vida a pesar de haber estado expuestos a adversidades. La autoestima, autoeficacia, optimismo, apoyo

familiar, redes sociales protegen a las personas de los efectos negativos de las situaciones adversas (Luthar S. 2006). Esta visión positiva de la salud en los momentos y contextos más idóneos del desarrollo vital (Lindstro, B. y Eriksson M. 2009), será más proclive a dar mejores resultados en salud si concentra esfuerzos en las etapas o situaciones clave del crecimiento en los que se puede aprender a vivir más saludablemente. En el caso de las ER, la mayoría de ellas se ponen de manifiesto en la infancia, período muy proclive a desarrollar la capacidad adaptativa de las personas.

2.4 Marco legal

2.4.1 Declaración Universal de los Derechos Humanos adoptada y proclamada por la Asamblea General. En su Resolución 217 A del 10 de diciembre de 1948. De ésta se subraya lo explícito en el artículo 25, cuando afirma: “Toda persona tiene derecho a un nivel de vida adecuado que le asegure, así como a su familia, la salud y el bienestar, y en especial la alimentación, el vestido, la vivienda, la asistencia médica y los servicios sociales necesarios; tiene asimismo derecho a los seguros en caso de desempleo, enfermedad, invalidez, viudez, vejez y otros casos de pérdida de sus medios de subsistencia por circunstancias independientes de su voluntad”.

2.4.2 Convención Americana Sobre Derechos Humanos Suscrita En La Conferencia Especializada Interamericana Sobre Derechos Humanos. El contenido reglamentario de dicha convención se basa en el cumplimiento de deberes y derechos de todo ser humano. En el artículo 1 se expresa: “Los Estados Partes en esta Convención se comprometen a respetar los derechos y libertades reconocidos en ella y a garantizar su libre y pleno ejercicio a toda persona que esté

sujeta a su jurisdicción, sin discriminación alguna por motivos de raza, color, sexo, idioma, religión, opiniones políticas o de cualquier otra índole, origen nacional o social, posición económica, nacimiento o cualquier otra condición social”. Para los efectos de esta Convención, persona es todo ser humano”... Sin duda el derecho a la salud e integridad física, mental y espiritual hacen parte constitutiva de las pretensiones de la Convención.

2.4.3 Constitución Política De Colombia De 1991.La constitución colombiana ofrece un amplio espectro en todo lo relacionado con la salud ofreciendo varias configuraciones, principalmente las de servicio público y derecho a la salud. El artículo 49 señala que:

“La atención de la salud y el saneamiento ambiental son servicios públicos a cargo del Estado. Se garantiza a todas las personas el acceso a los servicios de promoción, protección y recuperación de la salud. Corresponde al Estado organizar, dirigir y reglamentar la prestación de servicios de salud a los habitantes y de saneamiento ambiental conforme a los principios de eficiencia, universalidad y solidaridad (...) (p. 21).

Como la obligación estatal de articular políticas públicas "de previsión, rehabilitación e integración social para los disminuidos físicos, sensoriales y síquicos, a quienes se prestará la atención especializada que requieran", conforme al artículo 47 de la (Constitución Política, 1991, p.18). Como componente y elemento del derecho y servicio público de seguridad social, según lo dispone el artículo 48 de la Constitución. Como especial protección a todo niño menor de un año, no amparado, quien "tendrá derecho a recibir atención gratuita en todas las instituciones de salud que reciban aporte del Estado" (Art. 50 de la Constitución Política de 1991, p.22)

2.4.4 Ley 100 de 1993. *“Por la cual se crea el sistema de seguridad social integral y se dictan otras disposiciones”* (p. 1). Muchos han sido los decretos reglamentarios y las reformas legales y constitucionales introducidas a dicha normativa, en busca de la solución a los diferentes problemas para la población, para la profesión de la medicina, para el sector financiero y para el Estado mismo como regulador del sistema. Ahora se pretende mediante ley estatutaria aprobada por el Congreso de la República dar nuevas soluciones a esa problemática. Y podemos ver que las reformas den pie a saber que esta norma no resolvió integralmente los problemas del sistema de salud en Colombia y mucho menos esta creada para aportar algún beneficio a los pacientes y familiares que padecen de Enfermedades Huérfanas.

2.4.5 Ley 1392 De 2010. *“Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores”* (p. 1). Esta Ley implementa las acciones necesarias para la atención en salud de los enfermos que padecen este tipo de patologías, en las fases de prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación e inclusión social. Pero a pesar de cumplir con la premisa constitucional de ser justa, válida y eficaz, no lo es. Ya que aún existen vacíos jurídicos, lo cual se puede evidenciar hoy en día, con los pacientes que solo pueden recibir sus tratamientos través autorización de Comité Técnico Científico (CTC) y/o Tutela que se ven obligados a instaurar a la EPS o al asegurador correspondiente, pero en todos los casos la fuente de los recursos es el FOSYGA.

2.4.6. Ley 1438 De 2011. *“Por medio de la cual se reforma el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones”* (p. 1). A través de esta ley se buscaba

mejorar la prestación y el acceso a la salud en Colombia e impedir el colapso económico del sistema. Sin duda, se trataba de una norma ambiciosa y, tal vez, la más profunda desde la expedición de la Ley 100 de 1993, pero no fue suficiente y no dio la cobertura en atención que se esperaba. 2.5 DECRETO 1954 DE 2012 Con lo cual se esperaba que realmente se empezará a brindar una atención con calidad a los pacientes que padecen patologías poco comunes, en aras al cumplimiento de los derechos constitucionales en salud. 2.6 RESOLUCIÓN 3681 DE 2013 Por la cual se definen los contenidos y requerimientos técnicos de la información a reportar, por una única vez, a la Cuenta de Alto Costo, para la elaboración del censo de pacientes con enfermedades huérfanas.

2.4.7 Resolución 123 De 2015. “Por la cual se establece el reporte de información de pacientes diagnosticados con hemofilia y otras coagulopatías asociadas a déficit de factores de la coagulación a la Cuenta de Alto Costo” (p. 1).

2.4.8 Ley Estatutaria 1751 De 2015. “Por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones” (p. 1). Esta Ley elevó la salud al nivel de derecho fundamental autónomo y da pautas para regularla. Como se trata de un derecho fundamental, significa que la salud, entendida como la promoción de la salud, la prevención de la enfermedad, el diagnóstico, el tratamiento, la recuperación, la rehabilitación y los cuidados paliativos, debe ser garantizada, bajo responsabilidad del Estado, a todas las personas, sin distingo de ninguna naturaleza.

2.4.9 Resolución 2048 De 2015. “Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de

información de pacientes con enfermedades huérfanas, se ha llevado a cabo la actualización del Listado de Enfermedades Huérfanas en Colombia, trabajo que ha sido desarrollado por la Mesa de trabajo de Enfermedades Huérfanas” (p. 1) del MINSALUD, de la que participa Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER) El listado de Enfermedades Huérfanas es de vital importancia para lograr la identificación, no solo de las Enfermedades que cumplen con los criterios establecidos en la Ley 1392 de (2010) sino la posterior identificación y censo de los pacientes que sufren estas enfermedades. El Listado se amplió en más de doscientas enfermedades con respecto a la Resolución 430 de (2013) y sigue usando la metodología diseñada originalmente por la Mesa de Enfermedades Huérfanas MINSALUD para su actualización. FECOER aportó con información de sus organizaciones federadas, información vital para la actualización de este Listado. La participación de las organizaciones de Enfermedades Huérfanas, de las Sociedades Científicas y de los Grupos especializados, es absolutamente necesaria para mejorar la calidad y cantidad de información disponible, así como la calidad de los productos técnicos de la Mesa de Trabajo del MINSALUD

Capítulo 3. Diseño Metodológico

3.1 Tipo de investigación

La metodología donde se enmarca la presente investigación se sustenta en el paradigma cualitativo pues se debe abordar el tema con una mirada comprensiva interpretativa, analizando las estructuras del espacio social, cultural y económico en el que viven los pacientes con las enfermedades raras planteadas en la problemática del proyecto tal como ellos lo experimentan; pues las opiniones emitidas, su entendimiento, sus actos y discursos sobre su participación en el mundo donde se encuentran inmersos debido a su patología, una realidad que no es fija ni estática sino cambiante, mudable y dinámica. Basados en este paradigma se busca develar los significados que los pacientes le atribuyen a su ambiente.

En este paradigma los individuos son concebidos como agentes activos en la construcción y determinación de las realidades que encuentran, en vez de responder a la manera de un robot según las expectativas de sus papeles que hayan establecido las estructuras sociales. Este paradigma cualitativo incluye también un supuesto acerca de la importancia de comprender situaciones desde la perspectiva de los participantes en cada situación. “Los investigadores cualitativos estudian la realidad en su contexto natural, tal y como suceden, intentando sacar sentido de, o interpretar, los fenómenos de acuerdo a los significados que le dan las personas implicadas.” (Rodríguez 1999:32)

Con el objetivo de acceder a la comprensión de un fenómeno en particular se utilizará como tipo de investigación el estudio de casos para comprender el fenómeno tal como lo ven los actores, es decir, comprender e interpretar los significados que aportan los pacientes implicados llegando a una comprensión profunda de significados en su contexto.

Según Stake (1999), “El cometido real del estudio de casos es la particularización, no la generalización. Se toma un caso particular y se llega a conocerlo bien, y no principalmente para ver en qué se diferencia de los otros, sino para ver que es, qué hace”, relacionándose con lo propuesto en la presente investigación, puesto que se desea localizar los rasgos profundos y las características de los casos expuestos en su forma particular y no en lo general, es decir, conocer la profundidad más que la amplitud. De igual manera, la investigación presenta un corte fenomenológico, pues representa el fenómeno tal como los actores, en este caso los pacientes con las enfermedades huérfanas: piel de cristal y Moyamoya, lo experimentan. En síntesis, más que una descripción de los personajes y del entorno, el objetivo es conocer a fondo los significados más profundos agotando de esta manera el espacio simbólico.

3.2 Población y muestra

La población para este caso en estudio, está conformada por dos pacientes, uno de ellos presenta la enfermedad huérfana: piel de cristal y el segundo Moyamoya, teniendo en cuenta que son las personas que tienen relación directa con la información financiera. Cabe señalar, que debido al reducido tamaño de la población se trabajará con el ciento por ciento (100%) de la población.

3.3 Técnicas de recolección de información

Para el desarrollo de la investigación y la obtención de la información necesaria para alcanzar los objetivos de la misma, se recurrirá al uso de las fuentes primarias y secundarias; Las cuales se explican detalladamente en los apartes siguientes:

3.3.1 Fuentes primarias. Para la recolección de información del proyecto se hará a través de entrevistas para obtener información de los pacientes que presentan los síntomas de las enfermedades huérfanas: piel de cristal y Moyamoya, familiares, personal médico y autoridades relacionadas con la temática planteada, mediante una serie de preguntas bien estructuradas y organizadas (ver anexo A y B). De igual forma, se diseñó un formato de consentimiento que da el Permiso respectivo para participar voluntariamente en la investigación y aplica para pacientes, familiares y autoridades relacionadas con el tema.

3.3.2 Fuentes secundarias. Este tipo de fuentes se basa en la recolección de información y se cuenta con la revisión documental que gira en torno del problema de investigación y se empleará para obtener toda la información necesaria para definir el marco conceptual del proyecto, por medio de material bibliográfico **y en Internet.**

3.4 Procesamiento y análisis de la información

La información se analizará de manera cualitativa, determinando categorías dentro de las cuales se ubicarán los datos suministrados por los entrevistados para luego hacer su respectiva interpretación, la cual fue convalidada con la observación de procesos y documentos.

Simultáneamente, se utilizará el análisis documental que consiste en obtener datos provenientes de materiales impresos u otros tipos de documentos relacionados con la problemática planteada y expresados en los antecedentes de la investigación para la realización del presente trabajo.

Capítulo 4. Presentación de resultados a la Luz de la Aplicación de la Ley 1392 del 2010 en los Casos de Moyamoya y Piel del Cristal en la Ciudad de Ocaña

A continuación se presentan inicialmente una descripción de las dos enfermedades huérfanas analizadas de la luz de la aplicación de la ley 1392 del 2010 y las situaciones jurídicas de los pacientes que la padecen, ellas son:

Piel de Cristal o Piel de Mariposa. La epidermólisis ampollar, ampollosa o ampollar es un conjunto de enfermedades o trastornos de la piel transmitidas genéticamente que se clasifica dentro del grupo de trastornos conocidos como genodermatosis. Se manifiestan por la aparición de ampollas, úlceras y heridas en la piel, en especial en las áreas mucosas al más mínimo roce o golpe. También suelen aparecer heridas internas, provocando un cierre en el esófago lo que provoca pérdida de peso al no poder digerir alimentos, pero el problema de esófago, estómago y heridas internas solamente suele ser en la epidermólisis ampollar distrófica recesiva. Suele manifestarse al nacer o en los primeros meses de vida y existen, se hereda según un patrón autosómico dominante o autosómico recesivo.

La piel de los afectados con epidermólisis ampollar se caracteriza por ser frágil, débil, extremadamente sensible y extremadamente vulnerable, tan delicada como el cristal, ya que al menor contacto físico se les desprende la piel, causándoles heridas y/o ampollas que tienen el aspecto de una gran quemadura; por este motivo, la enfermedad también se conoce con los nombres de piel de cristal o piel de mariposa.

En la paciente María Jimena Caicedo quien padece la enfermedad de piel de cristal ha soportado su padecimiento durante 11 años, con desconocimiento de la ley 1392 del 2010 en el tema de la salud sus servicios ante una EPS no han sido correspondidos, por ser una enfermedad de alto costo; su ayuda es dada por una fundación llamada DEBRA quien ha sido la única que le ha brindado su colaboración para su caso. En los gastos económicos para conllevar sus necesidades les ha tocado a sus padres Juan Caicedo y Omaira.

La parte social de la familia de la menor María Jimena ha entrado en deterioro por las situaciones que han sido expuestas, en el momento en que les ha tocado acudir a la mendicidad y la caridad en los municipios de Abrego (su domicilio) y Ocaña en el sector céntrico donde periódicamente acuden para lograr algunos dineros necesarios para su sustento. La situación deteriora y perturba la órbita de la intimidad ligados a la dignidad humana por cuanto su caso expone su condición de indefensión de un menor de edad por escarnio debido a su situación de enferma con padecimiento de patología incurable.

En cuanto al derecho a la educación comprobamos que su vulneración ha sido total, por cuanto la niña María Jimena requiere de espacios libres de riesgos que puedan afectar su salud, ya que la enfermedad no solo necesita adecuadas condiciones sino que su acceso a establecimientos educativos no son permitidos por considerar su exposición inadecuada ante la proliferación de virus y bacterias, esto de primera mano denota la imposibilidad para ingresar al sistema de educación colombiano.

Las secretarías de educación Departamental y municipal no han asumido la responsabilidad de estos dos casos que se tienen en los municipios de Ocaña y Abrego, ya que

los mismos afectados lo declararon durante la investigación realizada. Es de obligatorio cumplimiento el establecer que la Salud es un derecho fundamental en la medida en que se ve afectada la vida y la integridad física.

Organismos como la Defensoría regional del Pueblo dieron su parte de tranquilidad porque ante su organismo no han presentado denuncia sobre los Casos Piel de Cristal y MoyaMoya, lo que hace suponer que la ley 1392 le ha faltado publicidad en los municipios de Abrego y Ocaña

Enfermedad Huérfana Moyamoya. El síndrome de moyamoya es una rara enfermedad cerebrovascular que predispone a los pacientes afectados a sufrir ictus en relación con una progresiva estenosis de la arteria carótida interna y sus ramas principales (en la llamada porción T de la carótida interna). La reducción del flujo sanguíneo en los vasos principales de la circulación anterior del cerebro conduce al desarrollo compensatorio de circulación colateral a través de las pequeñas ramas penetrantes de la arteria carótida interna, la cerebral media y la cerebral anterior (es raro que se afecte la circulación posterior) Se forman así prominentes canales anastomóticos, telangiectasias basales que aparecen en las angiografías como volutas de humo (parece ser que este es el significado en japonés de la palabra moyamoya).

En su estudio etiológico es necesario excluir toda una serie de procesos que incluyen la arteriosclerosis, enfermedades autoinmunes, meningitis, neoplasias cerebrales, síndrome de Down, neurofibromatosis, trauma craneal o irradiación cefálica, entre otras. Si se encuentra una enfermedad causal se habla de síndrome de moyamoya. Por el contrario, los casos sin causa aparente, que suelen presentar afectación bilateral, se tipifican como enfermedad de moyamoya

Considerada inicialmente una enfermedad casi privativa de personas de herencia asiática (en Japón su prevalencia es de 3.16/100.00), se han identificado en los últimos años pacientes de todas las etnias. Afecta con más frecuencia (aproximadamente 2:1) a mujeres que a varones y tiene dos picos de incidencia, afectando sobre todo a niños de menos de quince años de edad y a adultos en la tercera a quinta décadas de la vida.

La presentación clínica es diferente en los niños y en los adultos. La mayoría de los niños se presentan con ataques isquémicos transitorios o infartos cerebrales, mientras que en más de la mitad de los adultos la enfermedad debuta en forma de hemorragias intracraneales, típicamente en el tálamo, ganglios basales o sustancia blanca profunda. En ocasiones pueden observarse hemorragias subaracnoideas e interventriculares. Los síntomas isquémicos parecen seguir un patrón hemodinámico, y con frecuencia se describen factores precipitantes, tales como la hiperventilación o el llanto, el ejercicio, la inducción anestésica o la deshidratación.

Los eventos hemorrágicos, por su parte, se atribuyen a la ruptura de vasos colaterales frágiles, que en ocasiones son asiento de aneurismas, La cefalea también es un síntoma frecuente en el síndrome de moyamoya. Tiene características migrañosas y es refractaria a los tratamientos habituales, habiéndose atribuido a la dilatación de los vasos colaterales leptomeníngicos que estimularían los nociceptores duros. Los vasos moyamoya de los ganglios basales también se han implicado en la génesis de movimientos coreiformes, que constituyen otra forma de presentación de esta patología.

La historia natural de la enfermedad es muy variable: en algunos pacientes la progresión puede ser lenta y en otro fulminante, sin que se haya identificado la causa de esta amplia

variabilidad. Sea como sea, la enfermedad tiende a progresar: hasta 2/3 de los pacientes sufren nuevos síntomas en un plazo de 5 años. En cambio, tras el tratamiento quirúrgico la tasa de progresión sintomática se reduce a sólo un 2.6%

En casos infantiles, estudios longitudinales han demostrado cómo el cociente intelectual comienza a declinar aproximadamente cinco años tras el diagnóstico de la enfermedad.

Es dudoso que los tratamientos médicos tengan alguna eficacia a corto o largo plazo, no existiendo evidencia alguna al respecto. Se han utilizado agentes anti plaquetarios para prevenir la embolización de microtrombos formados en los puntos de estenosis arterial. También se han recomendado los antagonistas del calcio como profilácticos de las cefaleas que a veces aquejan a estos pacientes, pero es necesario utilizarlos con precaución, ya que al provocar hipotensión podrían favorecer los ictus por mecanismos hemodinámicos.

El hecho de que la arteria carótida externa no se afecte en esta enfermedad permite su utilización como fuente de flujo sanguíneo para el hemisferio isquémico. Se han propuesto dos métodos de revascularización: directo e indirecto. En la revascularización directa, una rama de la arteria carótida externa (en general la arteria temporal superficial) se anastomosa directamente a una arteria cortical. Las técnicas indirectas pasan por la colocación de tejido vascularizado por la arteria carótida externa (duramadre, músculo temporal o la propia arteria temporal superficial) en contacto directo con el cerebro, lo que conduce a la proliferación de nuevos vasos hacia el córtex subyacente. Hay un considerable debate acerca de la conveniencia de utilizar cada uno de los dos métodos, y hay autores que se decantan por utilizar métodos combinados.

La paciente Yarileny Contreras una mujer natural del municipio de Hacari (Norte de Santander) de edad 35 años, estudios primarios realizados en ese municipio y su secundaria en el municipio de Ocaña. Estudió fisioestetica en la pontificia bolivariana de la ciudad de Bogotá. Se dedicaba en sus labores como modelo de las empresas de telefonía celular (Tigo).

A la edad de 27 años, estando en unas vacaciones en la ciudad de Ocaña empieza a sufrir quebrantos de salud manifestados con un dolor excesivo en su cara y cerebro. En cuestiones de horas presento una parálisis en la parte izquierda de su cuerpo y sus ojos se salieron de sus orbitas.

Frente a su estado de salud los médicos de la ciudad de Ocaña, decidieron remitirla a la ciudad de Cúcuta para unos exámenes especializados. Arrojando resultados no muy favorables respecto a la salud de Yarileni Contreras; su situación inicial fue una irregularidad de la glándula tiroidea que llevo a que se le generará unos choques cerebro vascular que produjeron en la paciente la enfermedad de moyamoya.

Su situación de salud a contado con el apoyo personal de médicos especializados para brindarle ayuda a Yarileni contreras en la ciudad de Cúcuta y Bucaramanga.

Se encuentra afiliada a confaorient y su situación económica es muy precaria, al llevar 8 años con la enfermedad ha quedado desamparada por su familia. Actualmente vive en el barrio cuesta blanca del municipio de Ocaña con su esposo, que es un desplazado de la zona del Catatumbo. Yarileni se rebusca su sustento diario con servicios de masajes personalizados a sus amigos. A pesar de su condición de padecer una enfermedad rara ella ha tratado de no dejarse

deteriorar por su enfermedad. No cuenta con ningún apoyo económico o subsidio por parte del estado y los exámenes médicos especializados que le son realizados le ha tocado exigir por mediante tutela, o particular por cuando la salud no da espera a fallos y descatos de tutela.

La enfermedad moyamoya le ha producido a yarileni la enfermedad depresiva que la hace entrar en estado de ánimo muy variado y a razón de ello las relaciones sociales con la gente; se le ha encontrado con mucha frecuencia la glicemia alterada por la aplicación de yodo radioactivo para controlar la tiroides toxica que le fue aplicada en sus etapas iniciales.

Las enfermedades huérfanas, por tener origen genético, no son curables, pero si se puede mejorar y controlar el deterioro físico de los pacientes que la padecen, es decir que su tratamiento es paliativo, los cuidados paliativos se define por los enfoques asistenciales que mejoran la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Cuando este se ve enfrentado a los problemas asociados con enfermedades que son amenazantes para la vida.

Este enfoque se realizó a través de la privación y alivio del sufrimiento por medio de la identificación temprana e impecable evaluación y tratamiento del dolor y otros problemas físicos, psicológicos y espirituales.

Los cuidados paliativos incluyen a los profesionales de la salud y a los voluntarios que proporcionan apoyo a enfermos terminales y a los seres queridos.

Los cuidados paliativos ponen el énfasis en la calidad de vida, en la paz, la comodidad y la dignidad, existen los cuidados paliativos y los tratamientos curativos.

Los cuidados paliativos proporcionan servicios en varias situaciones: en el hogar, en centros de cuidados paliativos en hospitales, o en establecimientos capacitados para asistir enfermos.

Al revisar la situación general de los pacientes que padecen enfermedades huérfanas en Ocaña a la luz del derecho a la salud bajo los términos del derecho positivo colombiano y con base a la información suministrada no solo por estas dos personas sino también por las empresas que las atienden y aplican organismos defensores de los derechos humanos, se puede deducir que no se tiene un registro actualizado de personas con enfermedades raras actualizado de personas con enfermedades huérfanas en la ciudad de Ocaña y en la provincia en general, que a la luz de la legislación colombiana y específicamente en lo que hace referencia a la ley estatutaria 1751 del 2015 donde eleva la salud a nivel de derecho fundamental autónomo, a estos seres humanos se le está violando todos los derechos fundamentales, pues desde la identificación de la enfermedad, han pasado por alto como la promoción de la salud y la prevención de la enfermedad, pues se sabe que el estado y menos las EPS invierten muy poco en este aspecto; el diagnóstico de esa enfermedad se hace de manera rudimentaria y sin ayuda de las altas tecnologías necesarias para garantizar una efectiva identificación de que se trata y cuando fue detectada, en lo que se respecta al tratamiento, la recuperación y rehabilitación no solo del enfermo sino del núcleo familiar que se ve afectado su economía por los gastos que ellas causan, y solo se ha dedicado las entidades de salud a calmar el dolor, a pesar de ser conscientes los médicos tratantes de que la enfermedad sigue haciendo estragos a el organismo de estos seres humanos que la padecen.

Cuando se visitó y observo a estas personas se deduce que no está garantizado el mejoramiento de la salud de estos pacientes y que la responsabilidad del estado se queda solo en la legislación, pues así los jueces fallen favorablemente las tutelas, las EPS las cumplen muy parcialmente y cuando lo hacen pues de una u otra manera dilatan los requerimientos del juez sin importar la salud del paciente.

Si bien es cierto que existe una norma que pretende la protección de las personas que padecen las llamadas huérfanas o raras también es cierto que su eficacia es relativa por cuanto se queda en el papel su acción. Dicha norma contempla principios como el de universalidad, corresponsabilidad, solidaridad e igualdad que en la práctica no aparecen, ya que su aplicación se desvirtúa como en los dos casos que exponemos.

En el caso de Piel de Cristal, la menor de edad no recibe el apoyo por parte del (accesibilidad, calidad, oportunidad) no se cumplen y sus tratamientos se quedan en la ‘caridad’ que reciben por parte de la Fundación (debra) que en forma oportuna sirve de aliciente ante las terribles circunstancias, comprobando que el principio de Universalidad no la cobija. Igual sucede con el principio de Solidaridad por cuanto no existe un mecanismo que articule las instituciones públicas o privadas para promover o manejar las complejas situaciones de la enfermedad.

Sobre el Principio de Corresponsabilidad la situación no es menos trágica, pues el núcleo familiar no cuenta con el apoyo Psicológico para sobrellevar la tarea de atención, e inclusive se ha desmoronado, ya que la atención exige de sus padres un esfuerzo económico que sus familiares y parientes no están dispuestos a llevar. Con estos antecedentes es imposible una

interacción y reincorporación a la sociedad, mucho menos cuando es un menor de edad sujeto de derechos la que requiere protección del Estado y quien desde su corta edad se ve limitada y abandonada a un futuro incierto.

El principio de Igualdad queda en estos casos condicionado a los demás por cuanto se incumple con el acceso a la Salud y a la llamada Cooperación Internacional que supuestamente permite un acceso a la investigación que realicen otros estados en materia de tratamientos ya que de plano son negados en casos como los de Leucemia que tienen la alternativa de trasplante de médula ósea pero que encuentran barreras de aplicación dentro de la Ley 100.

De tal manera que ante las deficiencias de la Ley 1392 de 2010, en nuestros casos Piel de Cristal y MoyaMoya urge la revisión a la modificación de la misma para que incluya una supervisión especial que se adecuen las circunstancias que finalmente son las mismas, desconocimiento de manejo, debilidad manifiesta en el aspecto económico, y la falta de instituciones especializadas que permitan desde su detección, la oportunidad de acceder a un sistema que garantice la protección y materialización de sus derechos con el ánimo de proteger su vida y brindar un mínimo vital que permita el refuerzo de su entorno y le devuelva la solidez familiar.

Si se analizan estas dos enfermedades a la luz de la ley 1392 del 2012 se tiene que deducir que no se ha tenido en cuenta el objeto de esta ley, pues en ella se reconocen las enfermedades huérfanas como un problema de especial interés en salud dado que por su prevalencia en la población , pero su elevado costo de atención requieren dentro de SGSSS un mecanismo de aseguramiento diferente al utilizado para las enfermedades generales y la personas

investigadas no han sentido que ello se aplique. Las entidades y médicos tratantes de estos pacientes no se han visto beneficiados con los planes, programas y estrategias emitidas por el ministerio de protección social.

No se entiende por qué si en el artículo 5 del capítulo II de la ley en mención se le garantiza a los pacientes con enfermedades huérfanas que los tratamientos, medicamentos, procedimientos y cualquier otra prestación en salud no incluida en el POS, por que no tengan capacidad de pago serán financiadas en el régimen subsidiado, con cargo a los recursos señalados en la ley 715 de 2001 y las demás normas que financien la atención de la población pobre no asegurada y de los afiliados al régimen subsidiado en lo no cubierto con subsidio a la demanda, esto muestra que existen recursos, por esa razón cabe preguntarse. ¿Quién y porque se viola la ley negándole la oportunidad a estos dos pacientes de que sean tratados por médicos especialistas y con tratamientos que de verdad mejoren su calidad de vida?

El capítulo III de la ley que hace referencia de los deberes y obligaciones, no existe claridad si de verdad el Ministerio de la protección Social ha elaborado la guía con la metodología aprobada y basada en evidencia, las directrices, criterios y procedimientos de diagnóstico y tratamiento de los pacientes que padezcan enfermedades huérfanas y si la guía existe no se sabe si la médica tratante la conocen o la obligan a no ponerla en práctica.

En la investigación que se presenta, las diversas entidades prestadoras de salud y los entes gubernamentales que tienen que ver con la defensa de los derechos humanos, se comprobó que no existe un registro de pacientes que padecen enfermedades huérfanas a pesar de que el artículo 7 de la ley fue reglamentado por el decreto 1954 del 2012 lo que muestra que no existe ningún

interés por determinar cuántas y cuales enfermedades huérfanas existen y que personas la padecen.

En la región ni en los departamentos vecinos a Ocaña y Abrego donde están ubicados los pacientes con enfermedades huérfanas no existen ninguna red que crea la ley para el manejo de estas enfermedades para el tratamiento, diagnóstico y para suministro y seguimiento a tratamiento farmacológico; el proceso de inserción social se aprecia en estos pacientes pues no han tenido ningún acceso a bienes y servicios y menos a la educación y al mercado laboral pues son grandes las barreras actualmente existentes que no les permite que disfruten de esos beneficios.

El capítulo V de la ley denominada de inspección, vigilancia y control si es verdad que no se siente en estos paciente, pues el acceso a la atención, la prestación de servicios de atención en salud, información, no se cumple o se hace muy parcialmente por que la disponibilidad, accesibilidad, aceptabilidad y estándares de calidad, en la fase de promoción, prevención, diagnóstico y tratamiento y rehabilitación , así como la producción de datos, cobertura, pertinencia, oportunidad y transparencia se ha quedado en la letra muerta.

De este análisis de la ley y atendiendo a lo encontrado en los pacientes con moyamoya y piel de cristal en la ciudad de Ocaña, se establece la necesidad que tienen las personas, familiares y demás entidades que atienden a estos pacientes de conocer y aplicar o hacerla aplicar para conseguir una mejor calidad de vida.

Capítulo 5. Conclusiones

Del producto de esta investigación se puede concluir que:

No se tiene una verdadera y real estadística en Ocaña de personas que padecen enfermedades huérfanas a pesar de que existe un decreto reglamentario de la ley que obliga a tener esta clase de información.

El tratamiento que han recibido los pacientes que padecen la enfermedad de moyamoya y piel de cristal en Ocaña en ningún momento ha estado encaminado a mejorar su calidad de vida, solo se dedican los médicos y entidades tratantes a calmar su dolor, desconociendo todos los derechos de estos pacientes.

Las entidades prestadoras de salud y defensoras de los derechos humanos, los primeros están desconociendo todo lo estipulado en la ley y los segundos por no tener denuncias formales no han acompañado a estas personas para que las EPS les cumplan con sus derechos. No se conoció, ni se determinó la existencia de red o centros para el manejo, tratamiento, diagnóstico de enfermedades huérfanas, en el área de influencia de estas personas a las cuales ellas podrían acudir; además, no se siente la influencia y participación de entidades internacionales que beneficien a estos pacientes.

Capítulo 6. Recomendaciones

Por lo anterior se recomienda:

Orientar a estos pacientes en lo referente a la existencia de la ley 1392 de 2010 y el decreto reglamentario 1954 de 2012, para que conocida ésta, pueda apoyarse a ella y reclamar sus derechos.

Organizar equipos de trabajo con proyección social de los diferentes carreras existentes en la universidad Francisco De Paula Santander en Ocaña para que se elabore una estadística de posibles enfermedades huérfanas existentes en nuestro medio.

Crear un mecanismo para dar a conocer esta ley y su derecho reglamentario, una forma seria con las juntas de acción comunal para que estos irradien estos conocimientos con la comunidad donde tienen su a ciento

Referencias

EURORDIS es una alianza no-gubernamental que representa a más de 600 organizaciones de pacientes y personas individuales activas en el campo de las enfermedades raras de Europa: <http://www.eurordis.org/es>

FECOER, es la Federación Colombiana de Enfermedades raras, que agremia y representa a organizaciones de pacientes y familias afectados por enfermedades raras en Colombia: <http://www.fecoer.org/>

MINSALUD. (16 de marzo de 2016). *Enfermedades huérfanas*. Recuperado el marzo de 04 de 2016, de <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huorfanas.aspx>

SALUDTOTAL. (18 de febrero de 2015). *Enfermedades raras o huérfanas*. Recuperado el 2016 de marzo de 2016, de <http://saludtotal.com.co/Documents/114-boletin-punto-informativo-enfermedades-huorfanas-iifeb-ra-2015-c>

Apéndices

Apéndice A. Entrevista para profesionales



UNIVERSIDAD FRANCISCO DE PAULA SANTANDER OCAÑA FACULTAD DE EDUCACIÓN, ARTES Y HUMANIDADES DERECHO

INVESTIGACIÓN: Aplicación de la ley 1392 de 2010 en pacientes que padecen las enfermedades huérfanas: Piel de Cristal y Moyamoya en la ciudad de Ocaña.

Entrevista para profesionales directamente relacionados con las enfermedades raras en la ciudad de Ocaña.

1. ¿Con qué dificultades cuenta el sistema de salud al momento de hacer los diagnósticos y tratamientos de enfermedades raras?
2. ¿Cuáles son las principales falencias que presenta la legislación Colombiana en materia de salud, que obstaculizan la atención y tratamiento de las enfermedades raras?
3. ¿Qué componentes debe tener una jurisprudencia para el abordaje de los tratamientos de las enfermedades raras?

Apéndice B. Entrevista para pacientes y familiares



UNIVERSIDAD FRANCISCO DE PAULA SANTANDER OCAÑA
FACULTAD DE EDUCACIÓN, ARTES Y HUMANIDADES
DERECHO

INVESTIGACIÓN: Aplicación de la ley 1392 de 2010 en pacientes que padecen las enfermedades huérfanas: Piel de Cristal y Moyamoya en la ciudad de Ocaña.

Entrevista para los pacientes que padecen las enfermedades huerfanas en la ciudad de Ocaña.

1. ¿Cuál enfermedad rara padece usted o su familiar?
2. ¿Desde qué fecha conoció por primera vez acerca de la enfermedad huérfana que padece?
3. ¿Cuál es su conocimiento acerca de la enfermedad huérfana que padece?
4. ¿Qué empresa de salud es la encargada del diagnóstico y tratamiento de la enfermedad?
5. ¿Describa el proceso realizado por la entidad encargada para diagnosticar dicha enfermedad?
6. ¿Cuánto tiempo duró dicho procedimiento?
7. ¿Desde que se diagnosticó con la enfermedad, cuales son los tratamientos brindados por el Sistema de Salud encargado?
8. ¿Describa las dificultades que se han presentado en el tratamiento de la enfermedad?

9. ¿Han sido oportunos los tratamientos, exámenes y procedimientos necesarios para sobrellevar la enfermedad diagnosticada?

10. ¿Cuáles son las alternativas de solución que le han planteado?

11. ¿Cómo cuestiona la labor realizada por la empresa prestadora de salud y el estado colombiano en cuanto al manejo de la enfermedad?

Apéndice C. Permiso para participar voluntariamente en la investigación (Aplica para pacientes, familiares y autoridades relacionadas con el tema)



**UNIVERSIDAD FRANCISCO DE PAULA SANTANDER OCAÑA
FACULTAD DE EDUCACIÓN, ARTES Y HUMANIDADES
DERECHO**

INVESTIGACIÓN: Aplicación de la ley 1392 de 2010 en pacientes que padecen las enfermedades huérfanas: Piel de Cristal y Moyamoya en la ciudad de Ocaña.

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Yo _____ identificado (a) con cédula de ciudadanía No. _____ De _____; apruebo la participación voluntaria en la presente investigación con previa información acerca de su finalidad, donde se busca dar respuesta a la pregunta problema: ¿Cómo se aplica la ley 1392 de 2010 en pacientes que padecen de las enfermedades huérfanas piel de cristal y Moyamoya en la ciudad de Ocaña como garantía del derecho a la salud de las personas afectadas?; enmarcando en un contexto jurídico cada uno de los resultados arrojados, tomando como referencia la legislación colombiana existente para dar respuesta a los requerimientos que en materia de salud solicitan pacientes con enfermedades huérfanas, resaltando que en ningún momento se pretende incursionar en el campo de conocimiento de la medicina o alguna de sus especialidades, ni mucho menos vulnerar la intimidad de los pacientes o sus cuidadores. El desarrollo de la investigación se enmarca bajo la un método cualitativo en búsqueda de realizar una aproximación a la problemática en mención para explorarlo y explicarlo, de manera inductiva, a través de entrevistas a profundidad.

Los investigadores se comprometen a seguir los cánones éticos que orientan las entrevistas a profundidad: utilizar códigos para identificar a los participantes, privacidad, confidencialidad, permitir la lectura de la transcripción y la corrección de la misma; de igual manera interrumpir la entrevista cuando el participante lo desee, el no responder ciertas preguntas y/o retirarse del proceso cuando lo considere conveniente.

Se firma conforme, el día ____ del mes de _____ del 2016.

Firma investigador 1

Firma investigador 2

Firma del participante