

**LAS ENFERMEDADES RARAS EN COLOMBIA DESDE UNA PERSPECTIVA
DE LOS DERECHOS HUMANOS: UNA REVISIÓN SISTEMÁTICA**

FREDY ALEXANDER REVELO BARRAGÁN

**UNIVERSIDAD DE BOGOTÁ JORGE TADEO LOZANO
FACULTAD DE CIENCIAS SOCIALES
MAESTRÍA EN CIUDADANÍA Y DERECHOS HUMANOS
BOGOTÁ
2021**

**LAS ENFERMEDADES RARAS EN COLOMBIA DESDE UNA PERSPECTIVA
DE LOS DERECHOS HUMANOS: UNA REVISIÓN SISTEMÁTICA**

FREDY ALEXANDER REVELO BARRAGÁN

Artículo De Revisión

Tutora:

**Martha Liliana Gutiérrez Salazar, PhD en Procesos Políticos
Contemporáneos**

**UNIVERSIDAD DE BOGOTÁ JORGE TADEO LOZANO
FACULTAD DE CIENCIAS SOCIALES
MAESTRÍA EN CIUDADANÍA Y DERECHOS HUMANOS
BOGOTÁ
2021**

CONTENIDO

DEFINICIÓN DEL PROBLEMA	5
PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN	6
OBJETIVO GENERAL.....	6
Objetivos específicos	6
MARCO METODOLÓGICO.....	7
CAPITULO I. SITUACIÓN SOCIOSANITARIA DE LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS O RARAS EN COLOMBIA	12
1. Trabajos que abordan las enfermedades raras de forma general.....	13
2. Trabajos que abordan aspectos específicos de las enfermedades raras en general.....	19
2.1 Centros de Referencia	19
2.2 Diagnóstico	20
2.3 Educación o formación del personal de salud.....	21
2.4 Financiación para la atención de las enfermedades raras.....	22
2.5 Participación de los pacientes	23
2.6 Registro de enfermedades raras en Colombia	23
3. Trabajos que se ocupan de alguna enfermedad rara de forma puntual	28
CAPITULO II. NORMATIVA, POLÍTICAS, PLANES, PROGRAMAS, PROYECTOS Y DEMÁS MEDIDAS ADOPTADAS E IMPLEMENTADAS POR EL ESTADO COLOMBIANO CON LA FINALIDAD DE ATENDER LAS NECESIDADES DE SALUD DE LA POBLACIÓN CON ENFERMEDADES RARAS	32

- 1. Desarrollo normativo de la salud como un derecho humano..... 32
- 2. Desarrollo normativo frente a las enfermedades huérfanas o raras..... 36
- 3. Documentos de política pública 39
- 4. Otros documentos 44

CAPÍTULO III REVISIÓN DE LA ACTIVIDAD DE LAS ORGANIZACIONES DE PACIENTES CON ENFERMEDADES HUÉRFANAS DE COLOMBIA EN INTERNET Y REDES SOCIALES PARA VISIBILIZAR SUS PROBLEMÁTICAS...47

- 1. Ejercicios de ciudadanía e incidencia política de las organizaciones de pacientes con enfermedades raras en Colombia, a partir de la revisión de su actividad en la web 53

CONCLUSIONES.....72

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....77

Definición del problema

Las enfermedades raras o huérfanas constituyen un espectro problemático para su abordaje y prestación del servicio de salud, afectando las garantías esenciales tanto de los pacientes como de sus familias que por regla general ejercen el rol de cuidadores, lo anterior debido a la propia rareza de las mismas y a las dificultades que se indican en la literatura, tales como: falta de incentivos para las compañías que realizan investigación y desarrollo de tecnologías diagnósticas y de tratamiento; deficiencias en los registros de enfermedades; dificultades para el acceso a un diagnóstico oportuno y tratamiento; falta de formación especializada de los profesionales del sector salud que participan en las distintas etapas o momentos de la prestación del servicio; y, la inclusión de medicamentos que generalmente son de alto costo, entre otros aspectos.

De ahí que, es importante revisar los avances de la literatura sobre las enfermedades huérfanas o raras en Colombia, específicamente en cuanto a la incorporación de políticas y modelos de atención que respondan a las diferentes necesidades de esta población, buscando a la vez hacer un ejercicio de visibilización de la problemática, desde una perspectiva de derechos humanos.

Así mismo, resulta importante conocer cómo ha sido el rol y la actividad de las organizaciones de pacientes como un mecanismo importante para el apoyo de los propios pacientes, familia y cuidadores, desde una perspectiva sanitaria, pero también de la defensa de derechos y la incidencia en política pública.

Pregunta de investigación

¿Qué reporta la literatura en relación con las políticas públicas y modelos de atención de las enfermedades huérfanas en Colombia en la actualidad, y cómo ha sido la actividad del movimiento asociativo de pacientes en Colombia?

Objetivo general

Revisar la situación actual de la investigación sobre las enfermedades huérfanas o raras en Colombia, y específicamente el estado de incorporación de políticas públicas y modelos de atención que respondan a las diferentes necesidades de estos pacientes y sus familias, como un ejercicio que en sí mismo permita visibilizar esta problemática sociosanitaria desde un enfoque de los derechos humanos. Así mismo, conocer la actividad de las organizaciones de pacientes para el abordaje de estas problemáticas.

Objetivos específicos

- Dar cuenta de lo que ha recogido la literatura sobre la situación sociosanitaria de las enfermedades huérfanas o raras en Colombia, en los últimos cinco años.
- Dar cuenta de la normativa colombiana, así como de las políticas, planes, programas y proyectos, y demás medidas adoptadas e implementadas por el Estado colombiano en los últimos 5 años (2015-2020), con la finalidad de dar respuesta a las necesidades de la población con enfermedades raras.
- Revisar la actividad en internet y redes sociales de las organizaciones de pacientes con enfermedades huérfanas en Colombia como una respuesta

dirigida a apoyar a pacientes, familias y cuidadores en el conocimiento de su propia enfermedad, y también para la incidencia en política pública.

Marco Metodológico

El presente trabajo se enmarca en un estudio documental que, tal y como lo definen Hernández, Fernández y Baptista (2010) es aquel que se caracteriza por descubrir, adquirir y consultar documentos bibliográficos -entre otros materiales- que tienen origen en otros conocimientos e investigaciones recabadas de forma sistemática de diversas situaciones o realidades, de manera que resulten de utilidad para los objetivos planteados en una investigación. Para el caso de esta investigación se desea conocer y describir el avance de la investigación sobre el contexto actual de las denominadas enfermedades raras en Colombia. Se trata de indagar sobre qué se ha estudiado hasta ahora en materia de diagnóstico, tratamiento y políticas de Estado referente a estas enfermedades, a partir de una mirada o enfoque de los derechos humanos aplicados a los pacientes y a sus familiares.

Respecto a la evaluación de contenido, sobre esta temática se realizó una revisión sistemática de literatura, procurando identificar diversas investigaciones disponibles, que a su vez fuesen pertinentes para dar respuesta al interrogante planteado para la investigación específica, en el área, temática o fenómeno de interés (Manterola, Astudillo, Arias y Claros 2011). Dicha revisión se realizó por medio de una búsqueda exhaustiva e indagación de estudios referentes a la

concepción de enfermedades huérfanas o raras en Colombia, su tratamiento sociosanitario, contexto, registros, estudios, educación y políticas inclusivas en el país para las personas que están dentro de esta categorización. Todo esto bajo los postulados que dictan los derechos humanos en cuanto al derecho a la vida y a una salud de calidad. A continuación, se esboza la metodología establecida para el logro de los objetivos:

Los criterios de inclusión en la búsqueda fueron, enfermedades huérfanas o raras, administración de la práctica médica en Colombia, leyes, políticas, legislaciones, reglamentos nacionales, estudios de no más de 5 años de vigencia (2015-2020), Derechos Humanos, daños en el paciente y familia, incorporación del paciente en el sistema de salud pública de América Latina y Colombia, revistas, artículos o trabajos de investigación especializados. Los criterios de exclusión fueron, enfermedades comunes, estudios de más de 5 años de vigencia, leyes y políticas por fuera del escenario colombiano.

El trabajo se desarrolló a través de un procedimiento que involucró: la identificación de la temática a estudiar por su relevancia y originalidad en el campo; la definición de objetivos para la revisión; definición de estrategia y parámetros para la búsqueda; la ejecución de la búsqueda con apoyo en bases de datos y otras fuentes documentales; un control o anotación de los registros o citas identificados en las búsquedas; determinación de criterios para la depuración de los documentos; un ejercicio organización y clasificación de la información; análisis de la información

tomando en consideración la pertinencia para el estudio; y, finalmente, la redacción del trabajo.

El estudio se realizó por fases, así: en la primera fase se buscó información en diversas bases de datos¹; en la fase dos, se precisaron los descriptores o palabras claves con los que se trabajó durante la revisión bibliográfica. Estos son los conceptos principales, la pregunta de investigación y las variables del problema vinculados con los criterios de selección, a saber: enfermedades huérfanas o raras, salud, políticas públicas, educación médica, genética médica, enfermedad ultrahuérfana, registros médicos, diagnóstico, tratamiento, inclusión, manejo de enfermedades huérfanas, familia, sistema de salud colombiano, derechos humanos, derechos del paciente, evento adverso, protocolo, atención integral. A partir de estos, se organizó la información según los objetivos específicos distribuyendo los artículos según los resultados y conclusiones de cada uno ellos y la metodología seleccionada, logrando detectar artículos en español y en inglés pertinentes al estudio de las enfermedades huérfanas en Colombia en los últimos cinco años.

¹ Dentro de ellas aquellas que provienen de estudios originales, como Scielo, Repositorio Ibero, Spriger y Redalyc por medio de los descriptores relacionados con los criterios de selección en las cuales se localizaron los artículos sobre la temática planteada. La otra parte del corpus integrada por artículos o estudios especializados fueron extraídos, en su mayoría, de fuentes secundarias las cuales servirán de igual forma para localizar las referencias necesarias para la siguiente fase tomando siempre en consideración que se evidencia de información reciente. Estas fuentes fueron; Pubmed, BMC, Medigrafic literatura biomédica, google Académico, Science Direct, NCBI, Orphenet, portal regional BVS, Repositorio de la Universidad de Buenos Aires, Repositorio de la Universidad Javeriana, Universidad de Magdalena, Universidad del Rosario, Universidad de Antioquia, Revista Biomédica del Instituto Nacional de Salud, Red Nacional de Prevención de Defectos Congénitos, EUCERD, Oxford Journals, Sage, knowledge, Research Gate, Edu, Sage Publishing, Scopus, Springer Link Revistas teniendo principalmente en cuenta la calidad científica de los artículos.

La fase tres se enfocó en describir, recopilar y conocer el estado actual de las enfermedades raras en Colombia, y de incorporación de políticas públicas y modelos de atención para dar respuesta y atender a los pacientes y sus familias desde una perspectiva de los derechos humanos, en concordancia con los objetivos planteados en esta investigación. Finalmente, en la fase cuatro se discuten los resultados, esta fase se materializó a la luz de la metodología seleccionada y con el apoyo de otros estudios propuestos sobre el tema, a partir de sus resultados y conclusiones.

Así mismo, se efectuó una revisión de las actividades de las asociaciones de pacientes con enfermedades huérfanas de Colombia en Internet, a través de sus sitios web y redes sociales. Para este fin se tomó como punto de partida la información divulgada en el sitio web del Ministerio de Salud, el cual cuenta con un registro o listado de asociaciones de pacientes con estas patologías, frente a las cuales se revisó su actividad en internet, constatando si contaban con sitio web y las redes sociales Facebook, Twitter, Instagram y YouTube, así como si aparecían en búsquedas libres de internet a través de Google y si estaban asociadas a notas o publicaciones de medios tradicionales en su versión web (Tv, radio y prensa).

En tal sentido, se efectuó una búsqueda libre de las asociaciones a través del buscador de Google que se eligió discrecionalmente, se revisó el contenido de sus páginas web y redes sociales, información que se recolectó en una matriz diseñada para la actividad. En este instrumento se registró si las asociaciones tenían página web y redes sociales, herramientas a partir de las cuales se verificó

la disposición de información básica sobre las enfermedades raras de su interés, contenidos multimedia e infografías, así como también si desarrollaban procesos de fortalecimiento educativo dirigidos principalmente a pacientes, familias y cuidadores, y si además de estas expresiones colaborativas y formadoras, registraban evidencias relacionadas con su participación en actividades puntuales de incidencia o influencia en procesos de política pública.

Capítulo I. Situación sociosanitaria de las enfermedades huérfanas o raras en Colombia

En este apartado se procede a dar cuenta de la literatura desarrollada por especialistas en distintas áreas en Colombia, sobre el contexto sociosanitario de las enfermedades raras en años recientes en el país. Para este fin, se describen los aspectos más relevantes de los estudios que se identificaron en el proceso de averiguación, tales como, con qué propósitos fueron realizadas sus investigaciones, metodologías, conclusiones, resultados y aportes.

En primer lugar, es importante tener clara la concepción manejada para los efectos de esta investigación sobre el término sociosanitario, y es que, para poder establecer de una manera más precisa lo que se quiere describir, es fundamental tener presente bajo qué contexto se ubicaron y seleccionaron los estudios con respecto a esta noción. En relación con esto, a pesar de la complejidad del término, la premisa general indica que se trata un factor que mezcla dos elementos fundamentales del individuo: la salud y las necesidades sociales.

A continuación, se refieren entonces los estudios revisados agrupados en subtemas. Para este ejercicio, es factible emplear diversos criterios de organización, sin embargo, analizado el contenido de los trabajos, varios de estos coinciden en el hecho de que existen diversas problemáticas o dificultades asociadas al manejo de las enfermedades raras, como el déficit en la recolección de información o registros de pacientes, en el desarrollo de investigaciones y nuevas tecnologías, el

diagnóstico oportuno de las enfermedades, falta de educación de los profesionales del sector salud, inclusión de medicamentos, y la intervención y cooperación de pacientes en los procesos de política pública, entre muchos otros. En ese orden de ideas, se presentan los trabajos organizados en tres segmentos: (i) trabajos que abordan las enfermedades raras de forma general o con criterios de transversalidad; (ii) trabajos que se ocupan específicamente de una de tales problemáticas; y (iii) trabajos que abordan alguna enfermedad huérfana en específico.

1. Trabajos que abordan las enfermedades raras de forma general.

En este apartado se presentan los trabajos que se identificaron en torno a las enfermedades huérfanas en Colombia, que abordan los diferentes aspectos de las mismas en forma general o con cierto criterio de transversalidad, pasando por los aspectos como su noción, el diagnóstico, las dificultades de investigación, los medicamentos y los modelos de atención, entre otros aspectos.

Suárez (2019) tuvo como fin profundizar en la reflexión de lo que son estas enfermedades poco frecuentes en Colombia. Las mismas, según la propuesta del autor, son aquellas crónicamente debilitantes y de tal gravedad que ponen en riesgo la vida, y tienen una prevalencia inferior de una por cada 5.000 personas. De igual manera este estudio muestra la concepción de las enfermedades según las leyes colombianas, específicamente en las leyes 1392 de 2010 y 1438 de 2011.

El autor señala que, la denominación de enfermedades raras o también huérfanas surge de las dificultades asociadas a la investigación y abordaje de las

mismas, aspecto que a su vez las hace de interés y relevancia para la política de salud pública. De ahí que, por las mismas razones, también se les denomina medicamentos huérfanos a los específicamente prescritos para su manejo y tratamiento. El artículo da una clara visión de la prevalencia de las enfermedades raras en el país, además de establecer un acercamiento a la definición de las enfermedades huérfanas o raras según varias propuestas de autores e importantes asociaciones de salud en el mundo (Suárez, 2019).

Quirland, Castañeda, Chirveches, Aroca, Otálora y Rosselli (2018) hacen una revisión sistemática de la literatura sobre la atención sanitaria de enfermedades raras, en la cual se señala enfáticamente que estas tienen una baja prevalencia y deberían manejarse o abordarse a partir de modelos de gestión diferentes a otras enfermedades o condiciones médicas. Los autores recabaron sobre las experiencias internacionales del tema a partir de un proceso de indagación en bases de datos de literatura indexada, para lo cual contaron con un grupo de expertos de diversas áreas que revisaron los contenidos y la factibilidad de aplicación para Colombia.

La exploración de estos expertos inicialmente arrojó un total de 5604 referencias digitales y 31 referencias manuales, resultados de los cuales fueron de utilidad 78 artículos. Los resultados permitieron aseverar que existen varios componentes o pilares que deberían incluirse en un modelo de gestión entre los que cabe señalar: “políticas, legislación y aspectos administrativos; definición y codificación; investigación y educación; centros especializados, centros de

excelencia y redes de atención; diagnóstico, tamizaje, prevención y promoción; inclusión de medicamentos huérfanos; rehabilitación y manejo paliativo; organizaciones de pacientes, grupos o redes de apoyo; y, finalmente, apoyo sociosanitario, con aspectos como inclusión laboral y educativa” (Quirland et al., 2018, pp. 5).

Barrera (2019) profundizó en el estudio de la Ley 1392 de 2010 que reconoció a las enfermedades raras como un asunto de preponderante interés y tratamiento, para presentar algunas reflexiones acerca de lo que se ha logrado a través de esta norma en Colombia. En este sentido, se esbozan de forma general aspectos que se deben cumplir en el país para el tratamiento de las enfermedades huérfanas o raras, algunos conceptos fundamentales para entenderlas, tratarlas y el proceso que se debería seguir para dar el mejor trato a todos los pacientes, desde las bases educativas hasta los centros asistenciales que deberían estar prestando el mejor servicio. No obstante, a pesar de lo establecido en la ley 1392 de 2010, el autor hace salvedades importantes, entre ellas que aún hay escasa información en torno a estas enfermedades, y que particularmente en Colombia hace falta incentivar la investigación, así como permitir el acceso a tratamientos y medicamentos que aún se encuentran en etapas de investigación, también la habilitación de laboratorios y centros de referencia. Adicionalmente, presenta reflexiones acerca de si es idóneo el Sistema de Vigilancia en Salud Pública –SIVIGILA-, para la recolección de información de estas enfermedades, y la necesidad de fortalecer la enseñanza sobre estas enfermedades en las universidades.

Zarante (2019) reflexiona frente a los diversos aspectos que se demandan para el diagnóstico, la prevención, cuidado integral y vigilancia de las enfermedades huérfanas, y presenta una propuesta para la atención integral de las mismas, que en su sentir debería contener: i) aspectos de vigilancia a través de mecanismos como SIVIGILA, y que integre a colegios, empresas y guías de detección; ii) un equipo profesional especializado para el diagnóstico, inicialmente a través de la atención primaria con pediatras e internistas, y posteriormente remisión a genetistas; iii) la implementación de centros de manejo integral, en los que se cuente con diversas especialidades con enfoque en el paciente pero también en la familia; programas de inclusión a partir de los cuales se evalúe el entorno de los pacientes, su red de apoyo y las diferentes alternativas para su inserción en escenarios educativos y de desempeño laboral; y finalmente el incentivo a la investigación a través de las universidades, la industria y los prestadores de servicios, entre otros.

Por su parte, Pareja (2017), se propuso exponer la situación de las enfermedades huérfanas en nuestro país, apoyada de una revisión bibliográfica, resaltando la perspectiva de los pacientes. La investigación representa un aporte en la medida en que describe cómo han sido manejadas estas enfermedades en los últimos 10 años. Entre las debilidades reportadas por Pareja (2017) se menciona que los procesos de atención son llevados a cabo con retardos importantes, lo cual, a su juicio, es un indicador del poco compromiso del Estado colombiano y de las administradoras de planes de beneficios para establecer un modelo generoso con características de integralidad en la prestación del servicio para estos pacientes.

La metodología del referido estudio se basó en una exploración de bibliografía y de la normativa colombiana, con la revisión estadística de más de 1000 casos de pacientes con enfermedades huérfanas, sus síntomas, tratamientos, clasificación por géneros y edades, para establecer un panorama más completo de lo referido al cuadro clínico que presentaban los individuos estudiados. Adicionalmente, con el propósito de exponer una información lo más completa posible del panorama de atenciones para estas enfermedades, el estudio de Pareja (2017) mostró qué ofrecen las asociaciones que se dedican a prestar ayuda a los pacientes con enfermedades huérfanas.

Pareja (2017) plantea varias conclusiones relevantes: la primera, que la situación puede considerarse como difícil para pacientes y familia pues existe una percepción de olvido por el sistema de salud colombiano. El segundo aspecto es que se requiere el impulso e implementación de modelos y rutas integrales para la prestación del servicio de salud, en las que se incorporen centros de excelencia, con guías de práctica clínica y regulación de los mercados farmacéuticos para la sostenibilidad financiera del sistema. Una tercera conclusión relevante es que, desde el gobierno se debe propender por fortalecer y mantener actualizados los sistemas de información para disponer de información vigente que permita y facilite los procesos de adopción de políticas de salud pública para esta población.

Salinas y Córdoba (2016) plantean un estudio donde, en primer lugar, se definen las enfermedades huérfanas partiendo desde las concepciones de la Organización Mundial de la Salud indicando que se trata de patologías que afectan

entre 650 y 1.000 personas por cada millón, y la definición legal colombiana que varía en dicha prevalencia, precisando que afecta a una de cada cinco mil personas. En segundo lugar, el estudio además resalta que, las personas que viven con estas patologías representan desafíos para los sistemas sanitarios, enfatizando que, a pesar de que aquejan a un reducido porcentaje de personas, su atención, manejo, seguimiento y tratamientos implican gastos económicos considerables. En tercer lugar, tras desarrollar este panorama, en cuanto hace referencia al manejo de estas enfermedades, los autores indican que se requiere una estrategia interdisciplinar e intersectorial, con la participación de todos los involucrados del sistema de salud y con la finalidad de garantizar un modelo amplio que abarque las diferentes dinámicas posibles, que además sea viable para el Estado.

Por su parte Sussman (2019) aborda la temática de las enfermedades huérfanas desde el enfoque de la bioética. El autor expone que en Colombia estas enfermedades no tienen mucha claridad dentro del sistema de salud, debido a las diversas dificultades que se suscitan en torno a su manejo desde la etapa de diagnóstico, lo que hace que muchas veces sean desatendidas y, por lo tanto, terminen convirtiéndose en patologías catastróficas, aspectos que no escapan a ciertas consideraciones desde la bioética. Más allá de eso, Sussman (2019) propone que, a pesar de los dilemas que puedan presentarse en la esfera bioética, y que conlleven enfrentar determinadas decisiones asociadas a la atención de estas enfermedades, recalca que la salud y el bienestar del paciente, desde lo humanista, deben estar por encima de todo cuestionamiento.

2. Trabajos que abordan aspectos específicos de las enfermedades raras en general

En este segmento se presentan los trabajos que presentan una propuesta específica respecto a un tema en particular de los diferentes asuntos que incumben a las enfermedades raras.

2.1 Centros de Referencia

Echeverri, Guevara, Espejo, Ardila, Pulido, Reyes, Rodríguez, Alméciga y Barrera (2018) resaltan como el uso de centros especializados ha sido la principal alternativa para un diagnóstico, manejo y seguimiento apropiado de las enfermedades huérfanas y facilitan la formación de diferentes profesionales, así como la investigación a nivel básico, traslacional y clínico. Sin embargo, pocos informes han descrito la experiencia de estos centros y su impacto local y global, es por esta razón, que en su estudio se describe la experiencia de un centro de referencia colombiano para la investigación, diagnóstico, capacitación y educación sobre Enfermedades huérfanas. Se trata del Instituto de Errores Innatos del Metabolismo de la Universidad Javeriana, que durante los últimos 20 años ha logrado importantes avances en el conocimiento clínico de estas enfermedades, así como en la disponibilidad local de varias pruebas de diagnóstico. Además, según el estudio, este centro ha participado en la educación y la formación de un gran número de profesionales en diferentes niveles, lo que ha contribuido a aumentar el conocimiento y la divulgación de estas enfermedades en todo el país.

2.2 Diagnóstico

Bernal (2019) tuvo como propósito analizar el contenido de la ley de tamizaje neonatal en Colombia, Ley 1980 de 2019, frente a la cual señaló la necesidad de fortalecer la cobertura de patologías del programa, teniendo en cuenta la importante utilidad de la práctica de tamizaje consistente en la búsqueda de enfermedades a partir de muestras de sangre. En el estudio se presenta una fuerte crítica a los vacíos de la ley, donde el autor manifiesta que gran parte de los artículos están dirigidos a la regulación de los prestadores del servicio, específicamente respecto a los requisitos para la habilitación de laboratorios. Como resultado el estudio plantea que el tamizaje no se limita a los aspectos de los laboratorios, sino que detrás de este funcionamiento hay una gestión profesional, que finalmente son quienes establecen contacto con los familiares, realizan la tramitología desde los permisos y autorizaciones hasta los aspectos técnicos del procedimiento, por lo que, destaca su importancia como paso previo al diagnóstico, para conocer, caracterizar la enfermedad y para referir al paciente a un médico especialista que trate su caso lo cual no estaría claro en la ley. Así mismo, reflexiona sobre algunos aspectos que refiere no fueron abordados por la norma asociados a aspectos técnicos sobre la toma de muestras y la labor educativa a los padres para divulgar la importancia del procedimiento.

2.3 Educación o formación del personal de salud

Suárez (2018) se planteó como propósito fundamental describir los retos que presenta la educación en el área médica en lo referido a las enfermedades huérfanas, para lo cual hace énfasis en que los avances en materia diagnóstica y a nivel terapéutico provenientes de la investigación y análisis de este segmento de patologías son útiles para influenciar otras áreas de la medicina. El autor efectúa algunas reflexiones a partir de las particularidades de la atención clínica de estas enfermedades, su marco normativo, la importancia de las bases genéticas de las enfermedades raras, la bioinformática o análisis de datos de biología molecular, los aspectos epidemiológicos y de salud pública, y la existencia de registros y biobancos, para concluir que, las enfermedades raras son una base fundamental para la edificación de nuevos conceptos en medicina, en donde las universidades deben adaptarse para la formación del personal médico en la adecuada atención de las mismas, reconociendo que estas patologías implican un reto en diversos sentidos, y uno de ellos está asociado a la enseñanza, que, debería avanzar al tiempo que los avances científicos.

Tamayo (2019) analiza lo que debe hacerse desde la academia en lo referido a las enfermedades huérfanas y presenta un modelo piloto de enseñanza sobre estas, el cual se adelanta desde la Facultad de Medicina de la Universidad Javeriana. En este estudio se reflexiona sobre la necesidad de incluir un lenguaje inclusivo y un mayor entendimiento acerca del enfoque diferencial y la discapacidad, incorporando aspectos que permitan desarrollar empatía por el paciente y sentir con

él, así mismo, algunas preocupaciones acerca de la necesidad de expandir o divulgar el modelo al resto del país, a través de entidades de gobierno, instituciones de salud y múltiples escenarios académicos. En suma, señala el autor que se trata de preparar al personal médico desde una mirada integral e inclusiva, en donde se reconozca a los pacientes como sujetos de derechos, con el entendimiento de lo que implica padecer este tipo de enfermedades que muchas veces aparejan situaciones de discapacidad.

2.4 Financiación para la atención de las enfermedades raras

Trujillo (2018) se ocupó de revisar el financiamiento de las compañías farmacéuticas a las asociaciones de pacientes con diagnósticos de enfermedades raras en Colombia. En el estudio se explica cómo es el proceso de compra de medicamentos que son de alto costo y su donación por parte del laboratorio que los fabrica a las organizaciones que se encargan de cubrir los tratamientos de enfermedades específicas. En este sentido, la autora reseña que, pese a que no todas las asociaciones de pacientes acuden a estas estrategias y vínculos con las compañías del sector farmacéutico, algunas lo hacen para facilitar la sostenibilidad de su operación. Así mismo, a partir de investigaciones de campo, particularmente de entrevistas a los diferentes actores involucrados se indica cómo la acción de tutela, en oportunidades, es empleada como un vehículo para la obtención de este tipo de medicamentos. de su operación.

2.5 Participación de los pacientes

Seco y Ruíz (2018) revisaron la importancia de los grupos virtuales que conforman los pacientes con estas patologías, y la influencia que a través de estas redes se ejerce para la gestión de sus padecimientos. Los autores resaltan que las tecnologías de la información trajeron consigo una nueva forma de relacionarse, y que, en este caso son empleadas para fortalecer el movimiento asociativo de pacientes, así como también transforman la cotidianidad de las enfermedades y la gestión de las mismas por parte de quienes las padecen. El estudio se basa en una metodología de revisión documental en distintas bases de datos digitales de artículos tanto en español como en inglés, y dentro de los resultados se destaca que a través de las comunidades virtuales se realizan procesos para visibilizar la problemática, así como estrategias comunicativas en torno a la salud para los propios pacientes, también sirven como red de apoyo, solidaridad y motivación, constituyéndose en colectivos cuyo propósito es incidir positivamente en su calidad de vida. Así mismo, se destaca que las comunidades virtuales permiten el empoderamiento de los pacientes, convirtiéndolos en actores centrales del proceso de atención sanitaria, quienes además cambian su forma de relacionarse con el sistema de salud.

2.6 Registro de enfermedades raras en Colombia

Ramírez, Moreno, Mosquera, Duque, Holguín y Camacho (2020), analizaron los dos primeros años del registro municipal de enfermedades huérfanas en Cali, a

partir del Sistema de Vigilancia y Control de Salud Pública (SIVIGILA). Los autores precisan que se notificaron un total de 635 casos: 78 en el 2016 para una prevalencia de 3,25/100.000, y 557 casos en 2017 para una prevalencia de 23,01/100.000. Se puntualizó que mayoritariamente los registros son del régimen contributivo, y que en consecuencia es posible mejorar en el reporte de las enfermedades por parte de las instituciones, lo cual es obligatorio por disposición legal, situación frente a la cual se coligió que sería importante fortalecer los procesos educativos a los profesionales encargados de la atención sanitaria, sobre la particularidad de estas enfermedades y las obligaciones asociadas al reporte. Señalaron que existe un importante sub-registro y sería relevante realizar análisis más profundos para identificar las causas del mismo, incluyendo el examen de historias clínicas de los pacientes, entre otros.

El estudio de Mateus, Pérez, Mesa, Escobar, Gálvez, Montaña, Ospina y Laissue (2017), se ocupó de revisar varios aspectos asociados al registro nacional de enfermedades raras que se implementó a partir de la aprobación de la Ley de enfermedades raras en Colombia. Resaltaron que todavía no se han creado registros oficiales de enfermedades huérfanas en América del Sur, un continente con una población de 415 millones de habitantes, y que, solo en Colombia se estima la existencia de aproximadamente tres millones de pacientes afectados por enfermedades raras teniendo como punto de partida las cifras de prevalencia, así mismo, que estos registros son importantes para el procesamiento de datos clínicos que conducen a una mejor comprensión de las patologías. Indicaron que, para 2015,

en Colombia se registraron apenas 13.215 pacientes con enfermedades raras, de las cuales el 32% pertenecían a Bogotá y el 14% a Antioquia, mientras que, las zonas en donde se efectuaron menos reportes fueron Vaupés y Amazonas con cifras inferiores al 1%. Señalaron los autores que, de acuerdo con las cifras estimadas de prevalencia, se calcula que entre el 6% y el 8% de la población padece algún tipo de enfermedades raras, mientras que el registro colombiano apenas ronda el 0,028%, aspecto frente al cual se comentó que el sub-registro podría estar determinado por la limitación de recursos, diagnósticos errados, falta de tratamiento y por supuesto un inadecuado manejo de los registros.

En un sentido más o menos similar, Pérez (2016), llevó a cabo una caracterización “sociodemográfica de las enfermedades huérfanas en Colombia”, a través de un trabajo de observación de los pacientes con estas patologías en el país, apoyándose para ello en los datos aportados por el registro oficial de estas enfermedades consolidado por el Ministerio de Salud para el año 2013. En cuanto a los resultados, la autora destacó que para ese año se identificaron 13.173 personas con este tipo de diagnósticos: el 53% mujeres y 46,03% hombres, y de estos, el 9% presentó alguna situación de discapacidad. Este registro abarcó un universo de 653 enfermedades raras, es decir, apenas el 34% de las contempladas en el listado del Ministerio, y apenas un 7% de las que para esa época fueron registradas por el portal web de Orphanet, consorcio global coordinado por el Instituto Nacional Francés de la Salud y de la Investigación Médica con sede en

Paris, y que tiene por finalidad visibilizar, suministrar información y generar conocimiento acerca de las enfermedades raras (Orphanet, s.f).

En su discusión, Pérez (2016) reflexionó que para el año 2013 se estimó que Colombia tendría aproximadamente tres millones de personas con enfermedades raras, mientras que la frecuencia informada para ese año fue de apenas el 0,028%, resaltando como causas del sub-registro que el mismo se elabora a partir del manejo de la codificación CIE10, la cual según el Comité Europeo de enfermedades raras apenas abarcaban alrededor de 250 enfermedades de este tipo, así mismo que hay desconocimiento acerca de estas enfermedades por parte del personal médico, que pueden existir casos en que los pacientes fallecen antes de llegar al registro, así como que pueden existir diagnósticos errados guiados por las comorbilidades. En sus conclusiones, la autora destacó la escasa información de las enfermedades raras en el país, en contraste con la alta demanda de estos pacientes, por lo que es necesario fortalecer las políticas existentes y promover otras nuevas orientadas a la prevención, diagnóstico y tratamiento, así mismo que es relevante fortalecer los procesos de enseñanza y sensibilización al personal del sector salud en general, para mejorar el servicio a los pacientes y el registro de las enfermedades, igualmente la implementación de centros especializados con enfoque multidisciplinario y desarrollo de investigación.

Martínez y Misnaza (2018), por su parte, se propusieron como objetivo principal detallar la mortalidad de estas enfermedades en Colombia para el periodo comprendido entre los años 2008 y 2013. Para esto se apoyaron en una

metodología descriptiva a través de la cual se analizaron los datos obtenidos a partir de certificados de defunción y un procesamiento que incluyó diversas variables para la clasificación de las tendencias, edad, sexo, demografía. En la discusión del trabajo se reseñó que en el mencionado periodo se presentaron 7135 muertes en Colombia asociadas a enfermedades raras, con la indicación de un alto sub-registro por las dificultades del diagnóstico y la rareza de estas patologías. Se indicó que mayoritariamente las personas fallecidas no registraban grado de escolaridad, lo que podía obedecer al carácter crónico de estas enfermedades, a factores de discapacidad y a la estigmatización de esta población. Así mismo, que la mayoría de los registros obedecían a personas del régimen contributivo del sistema de salud, y que residían principalmente en cabeceras municipales. Así mismo, el estudio presenta un análisis relacionado con las enfermedades de mayor presencia y el comportamiento regional.

Por su parte, Malambo, López, Mora, Ramos, Mazonett, Herrera y Gómez (2016) presentaron un estudio que tuvo como propósito revisar y conocer la incidencia de las enfermedades huérfanas en la ciudad de Cartagena. El mismo presentó una metodología descriptiva a través de los datos manejados por el Distrito de Cartagena en el Registro Individual de Prestación de Servicios –RIPS-, correspondientes al periodo de los años 2003 a 2010. Los autores destacaron que la frecuencia de estas patologías en la ciudad fue de apenas el 0,075%, indicando que para el año 2017 habría 769 personas con enfermedades raras de orden genético en la ciudad, lo que implicaría un marcado sub-registro, para lo cual se

comparó que en Hungría se confirmó un diagnóstico de esta índole en el 37,8% de los pacientes. Así mismo, que el sistema más afectado con este tipo de enfermedades es el osteomuscular y presenta algunas reflexiones asociadas al uso del registro de información de prestación de servicios, destacando su utilidad.

3. Trabajos que se ocupan de alguna enfermedad rara de forma puntual

Cárdenas (2018) presentó un estudio de caso de una señora con 34 años de edad que padece enfermedad huérfana. El autor plantea como a pesar de la normativa existente, la enfermedad denominada como Púrpura Trombocitopénica Trombótica -PTT- no ha sido incluida en el listado de enfermedades huérfanas, aspecto que complejiza el acceso a los tratamientos o constituye una barrera para su acceso al conocimiento de esta enfermedad y el diagnóstico de la misma en otros pacientes.

Ibáñez, Sarmiento, Suárez, Tamayo, Gelvez, López, Ayala, Ángel, Prieto, Puentes, Rodríguez, Tamayo y Zarante. (2019) se propusieron identificar y presentar las barreras de salud para los pacientes con enfermedades congénitas visuales y auditivas, incluidas dentro de las denominadas enfermedades raras. Para este fin se realizaron entrevistas a 50 pacientes con este tipo de diagnóstico, quienes apuntaron al hecho de que entre las más importantes se encuentra el no agendamiento de citas, como la barrera más frecuente con 80%, la no autorización de servicios con un del 15%, y la ausencia de convenios para la realización de los procedimientos con un 5%. Como conclusión, el estudio aporta que es fundamental el papel de las instituciones regulatorias de las entidades prestadoras de servicios

para garantizar un servicio en condiciones idóneas en términos de calidad y oportunidad para disminuir la mortalidad y discapacidad, y de esta manera asegurar el derecho a la salud de estos pacientes.

En una línea más o menos similar Imbachi, Ibáñez y Hurtado (2020) presentaron un estudio que tuvo como propósito evidenciar las barreras asociadas a la atención de niños con diagnóstico de enfermedades congénitas en la ciudad de Cali, entre los años 2011 y 2017, para lo cual se empleó una metodología que incluyó entrevistas a los cuidadores. Se indicó en el estudio que, de aproximadamente 54 mil niños, el 2,56 % presentaron este tipo de defectos. Se explicó que de este universo se eligieron 881 casos de los cuales no fue posible contactar a 427, por lo que solo se pudo realizar un seguimiento concreto a 454 casos. Frente a estos, los cuidadores manifestaron haberse visto afectados por algún tipo de barrera relacionada con la prestación de los servicios de salud, dentro de las que se encuentran la demora y el acceso a las citas, la autorización de procedimientos, dificultades de afiliación, dificultades administrativas de diversa índole, mala atención e información, y dificultades para el acceso a medicamentos y el desplazamiento. El estudio destaca la importancia de que desde las instituciones se efectúe seguimiento a los casos de los niños con estos defectos o patologías, para conocer su estado de salud y aspectos asociados a la atención y prestación del servicio, como una forma de disponer de información para garantizar los derechos de esta población y fortalecer el sistema.

Así mismo, se encuentra el estudio de Rodríguez y Cabrales (2016), quienes centraron su objetivo en verificar cómo ha sido la aplicación de la Ley de enfermedades huérfanas en los pacientes con diagnóstico de piel de cristal y mayoma, en Ocaña – Norte de Santander. Al respecto, los autores afirman que no se tienen datos estadísticos confiables sobre estas enfermedades, pese a que la ley lo ordena. Así mismo, que el tratamiento que reciben los pacientes no se orienta al mejoramiento de su calidad de vida, limitándose a aspectos paliativos, conculcando con ello los derechos de esta población. Señalaron que en esa ciudad hay un alto desconocimiento de las garantías contempladas en la Ley, y que tampoco hay centros especializados para su diagnóstico y tratamiento, al mismo tiempo que se evidencia poco apoyo de las empresas privadas para financiar proyectos que permitan incidir favorablemente en la salud de esta población.

En síntesis, se pudo apreciar en estos trabajos encontrados que existe un interés por mostrar los aspectos socialsanitarios en Colombia desde la atención, cuidados, registros preventivos, diagnósticos, el modo deshumanizante de llevar la medicina y verla más como una industria y caracterizar la tasa de mortalidad en los pacientes con enfermedades huérfanas para posteriormente conocer el cómo atenderlas de mejor manera. Lo anterior parece evidenciar que el abordaje de las enfermedades huérfanas se encuentra en pleno proceso de emergencia, y por lo mismo, existe un interés investigativo dirigido a realizar diagnósticos de la situación y cimentar un camino a través del cual se construyan las condiciones necesarias para tratarlas de la mejor manera posible, a través de la prevención, condiciones

sanitarias, trato humanizado, y en general, preservando todos los derechos de los pacientes y sus cuidadores.

De igual modo, investigaciones como las referidas muestran que las enfermedades huérfanas fueron causa de una cantidad importante de personas fallecidas en los períodos estudiados en muchas de las investigaciones encontradas y esto sirve como base de estudios para mejorar la calidad de atención en todo sentido, en cada una de ellas, al mismo tiempo que se tiene una base de datos importante para futuras investigaciones. En este sentido, este compendio de trabajos que muestran las fallas y/o barreras en el sistema de salud colombiano puede servir para aplicar correctivos y trabajar en las falencias presentadas con la finalidad de afianzar las garantías y la calidad de vida de las personas con estos diagnósticos, enfermedades que valga la pena acotar, cuentan con un soporte normativo importante como se verá más adelante, y que están en un camino de construcción y consolidación de una política sanitaria específica. Es por ello que se destaca que iniciativas como el modelo piloto de enseñanza sobre enfermedades huérfanas de Tamayo (2019) son útiles en la medida que ayudan a mejorar la situación actual sociosanitaria de estas enfermedades, con modelos que aseguran calidad, atención especializada y tratamientos al alcance de los pacientes por nombrar solo un ejemplo de casos exitosos.

Capítulo II. Normativa, políticas, planes, programas, proyectos y demás medidas adoptadas e implementadas por el Estado Colombiano con la finalidad de atender las necesidades de salud de la población con enfermedades raras

El contexto normativo colombiano, de forma tanto general como específica, ha establecido en la última década una cobertura legal en relación con la prestación de los servicios sanitarios, inclusive en algunos aspectos de carácter social, para la población que padece enfermedades huérfanas. Al respecto, en este apartado se hace un compendio de las normas, políticas, planes programas, y otras medidas adoptadas por parte del estado colombiano para garantizar que se cumplan las condiciones mínimas e ineludibles para facilitar la inclusión de estas personas en las diferentes dimensiones que incumben para la garantía de una vida en condiciones dignas a nivel social, familiar y personal. Para este fin, a partir de la revisión efectuada se desarrollarán los contenidos identificados bajo la siguiente estructura: (i) desarrollo normativo de la salud como un derecho humano; (ii) Desarrollo normativo frente a las enfermedades huérfanas o raras; (iii) documentos de política pública; y (iv) otros documentos oficiales.

1. Desarrollo normativo de la salud como un derecho humano

En materia de salud, la Declaración Universal de los Derechos Humanos (1948), indica en su artículo 25, que se trata de un derecho de todos los seres humanos sin distinción de ninguna índole o naturaleza, ello por cuanto a las personas se les deben proporcionar las condiciones para un nivel de vida apropiado,

mediante el cual se garantice tanto a ellas, como a su familia, todo lo relativo a sistemas de salud, bienestar, opción a una calidad de vida digna y a planes de seguro.

Así mismo, en el orden internacional, a través del Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales los Estados parte reconocieron “el derecho de toda persona al disfrute del más alto nivel posible de salud física y mental” (Organización de las Naciones Unidas, 1966). Este pacto fue aprobado por Colombia con la expedición de la Ley 74 de 1968, siendo ratificado el 29 de octubre de 1969, y como lo ilustra Dejusticia (2007) busca que los estados se comprometan a la realización de los denominados derechos sociales como el trabajo, la seguridad social, la salud y la educación –entre otros-, los cuales se consideran necesarios por el goce de un nivel de vida por lo menos desprovisto de miseria, no obstante, la garantía de estos se encuentra determinada por los recursos limitados de los estados, de manera que el compromiso consiste en dirigir los esfuerzos a su materialización hasta el máximo posible, guiados por los principios de progresividad y no regresividad, y sobre ello, los estados deben presentar informes al Comité de Derechos Económicos, Sociales y Culturales de la Organización de las Naciones Unidas, órgano encargado de supervisar la aplicación del pacto.

En Colombia, la Constitución Política incorpora la salud como un servicio cuya prestación se encuentra en cabeza del Estado, y en el cual se garantiza que todos, por lo menos desde una perspectiva ideal, gozan de la garantía de acceso a estos servicios en sus modalidades de promoción, protección y recuperación, según

se indica expresamente en la carta en su artículo 49. Dicho servicio desde el año 2008 tiene una connotación de derecho fundamental autónomo e independiente, según lo resuelto por la Corte Constitucional, puesto que se trata de un ámbito básico y necesario para la vida digna, alcance que igualmente fue retomado y reafirmado en el Congreso de la Republica en 2015, mediante la expedición de la Ley estatutaria 1751 que reconoce tal connotación de derecho fundamental (Const., 1991, art. 49; Corte Constitucional, T-760/2008; Ley Estatutaria 1751, 2015).

Sin embargo, es preciso señalar que, como lo recoge Romero (2019), la salud no siempre fue considerada como un derecho de carácter fundamental en Colombia. El autor destaca que, la carta superior incluyó un amplio inventario de derechos fundamentales dentro de los cuales no se encuentra la salud, la cual se estableció simplemente como un servicio público. Este alcance fue en principio validado por la propia Corte Constitucional en su sentencia C-408 de 1994, al señalar que estos asuntos eran puramente asistenciales y prestacionales. Posteriormente, resalta el autor que la prestación del servicio se complejizó, principalmente por el hecho de que giraba en torno a un modelo de cobertura de servicios restringido y a unos recursos o financiación preestablecida, lo cual derivó en una fase de judicialización impulsada por los usuarios, alimentándose el debate jurisprudencial, en donde finalmente se reconoció como un derecho fundamental autónomo por parte de la Corte en la sentencia T-016 de 2007, consolidándose luego en sus decisiones C-463 y T-760, ambas de 2008.

Fue posteriormente que, con la expedición de la Ley Estatutaria 1751 (2015) se estableció que la salud es un derecho fundamental razón por la cual es imperativo garantizar el acceso a dichos servicios basados en condiciones de oportunidad, eficacia y calidad. En dicha normativa se indicó como esencial que el Estado colombiano adopte las políticas necesarias para el desarrollo de estas prerrogativas, procurando la minimización de desigualdades en el acceso y su goce efectivo. De la misma manera, la norma insertó una serie de principios y características elementales que cobijan las garantías en materia de salud, como la disponibilidad del servicio, accesibilidad, calidad, universalidad, la aplicación de las normas más favorables al usuario, equidad, continuidad, progresividad y solidaridad, entre otros.

En relación con los pacientes que tienen diagnóstico de enfermedades raras, así como en el caso de las en condición de discapacidad, la Ley 1751 de 2015 considera y establece que dicho grupo poblacional es sujeto de especial protección, razón por la cual prescribe que su atención no puede limitarse administrativa ni económicamente, y que, las instituciones prestadoras de servicios deben adoptar procesos interdisciplinarios que garanticen una prestación adecuada (artículo 11). Así mismo establece la Ley que, si bien según los criterios para el manejo de los recursos o dineros, estos no pueden destinarse a tratamientos sin evidencia sobre su seguridad y eficacia, o que estén en etapas de experimentación, o prestados en el exterior, entre otros, tales condiciones no pueden afectar el acceso a tratamientos

que puedan ser de utilidad por parte pacientes que este tipo de diagnósticos (artículo 15).

2. Desarrollo normativo frente a las enfermedades huérfanas o raras

A nivel legislativo, antes de la expedición de la Ley estatutaria 1751 de 2015, a través de la cual se elevó la salud a la categoría de derecho fundamental, el legislador abordó específicamente la problemática de las enfermedades huérfanas con la expedición de la Ley 1392 de 2010, por medio de la cual se reconoció su importancia y especial interés debido a la baja prevalencia y elevado costo de atención. Dicha norma se ocupó de definir estas enfermedades como aquellas que revisten gravedad, que son crónicamente debilitantes y afectan a una de cada 5.000 personas (según la modificación introducida por la Ley 1438 de 2011). Es por ello que se requiere de un protocolo de aseguramiento diferente a la de las enfermedades generales mediante el cual se cubran su alto costo y se garantice la atención especializada a los pacientes, bajo el marco de un seguimiento médico y administrativo eficiente.

Para cubrir estos lineamientos, la referida ley establece que:

“El Gobierno Nacional, implementará las acciones necesarias para la atención en salud de los enfermos que padecen este tipo de patologías, con el fin de mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes, en condiciones de disponibilidad, equilibrio financiero, accesibilidad, aceptabilidad y estándares de calidad, en las fases de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación e inclusión social, así como incorporar los demás componentes de la protección social, más allá de los servicios de salud, para pacientes, cuidadores y familias, dándole un enfoque integral al abordaje y manejo de estas patologías.” (Ley 1392, 2010, artículo 1)

La Ley 1392 (2010) estipula adicionalmente que, las enfermedades raras son un asunto de interés nacional, estableciendo unas reglas para la financiación de los diversos tratamientos y procedimientos que pueda requerir esta población tanto en el régimen subsidiado como en denominado contributivo del que se predica cierta capacidad económica. Del mismo modo, incluye una serie de deberes y condiciones necesarias a cargo del Estado y puntualmente del ejecutivo en cabeza del Ministerio de Salud, asociadas a la definición de guías para la incorporación de tratamientos y procedimientos, así como la promoción efectiva de la investigación de este segmento de enfermedades en orden a fortalecer el diagnóstico temprano e incidir positivamente en el nivel de vida de estas personas, y, como un aspecto muy importante, consagra el deber de desarrollar ejercicios puntuales para divulgar estas patologías con la finalidad de visibilizar, sensibilizar y generar conciencia en la sociedad, involucrando para ello a los colectivos de pacientes y comunidad científica.

De igual manera, se plantea la necesidad de llevar un registro general de las personas con este tipo de diagnósticos, adelantar acciones para mejorar el acceso a los medicamentos para el tratamiento de las enfermedades, incentivos para la consolidación de la investigación en este campo a través de centros de referencia especializados en la atención de estos pacientes, el fortalecimiento de los procesos de capacitación del personal médico en los niveles de pregrado, posgrado y docente, y por último, asegurar una vigilancia rigurosa frente a las condiciones relativas a la prestación del servicio. Con todo esto, puede afirmarse que, al menos

en el papel, el Estado colombiano, a nivel legislativo dio pasos significativos para la garantía de los Derechos Humanos en materia de salud a estos pacientes.

En desarrollo de la referida Ley, el Gobierno Nacional expidió el Decreto 1954 (2012), con el cual se implementó el sistema de información de personas con estas patologías, el cual tiene como finalidad primordial suministrar la información indispensable para un mejor seguimiento de la atención brindada por las compañías prestadoras del servicio de salud, y que facilite la evaluación de la implementación de las políticas para la atención en todo el territorio nacional. Así mismo, expidió las Resoluciones 430 (2013), 2048 (2015) y 5265 (2018), por medio de las cuales definió el listado oficial de las enfermedades raras para Colombia, con un total de 2.198 enfermedades en su más reciente actualización, debiendo destacarse que, de acuerdo con el texto de estas resoluciones, la definición del listado se realizó a partir de la denominada Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas, en la cual tienen participación el colectivo de pacientes, la academia y la comunidad científica. Así mismo, se expidió la Resolución 3681 (2013), a través de la cual se fijaron los lineamientos y aspectos técnicos relacionados con la información que tienen el deber de reportar los entes prestadores directos de los servicios y administradoras de planes de beneficios, para la construcción del censo de personas con estos diagnósticos, en cumplimiento de lo ordenado en el mencionado Decreto 1954.

Por otra parte, se expidió la Ley 1980 (2019), a través de la cual se creó el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia. La normativa en cuestión regula la implementación del tamizaje en los recién nacidos como un mecanismo para la

identificación temprana de ceguera y sordera congénitas, y otros padecimientos igualmente congénitos asociados al metabolismo y demás afectaciones a la salud que puedan incidir negativamente en el nivel de vida de las personas. Para estos fines, la ley garantiza la práctica de un tamizaje básico a todo nacido vivo. Esta Ley se constituye en un importante instrumento o herramienta para facilitar el proceso diagnóstico, siendo esta una de las principales barreras que encuentran las personas que padecen este tipo de enfermedades.

3. Documentos de política pública

A partir de la información disponible o divulgada por el Ministerio de Salud a través de su sitio web, se encontró un micrositio o segmento dedicado especialmente a la información asociada a enfermedades huérfanas.² En este sitio se encuentran generalidades como la definición técnica de las enfermedades, la enunciación de algunas de las dificultades asociadas al diagnóstico, tratamiento investigación y etcétera, la normativa expedida hasta ahora y algunos documentos de interés como las memorias de las jornadas de actualización del listado de enfermedades, indicadores y un listado de asociaciones de pacientes.

Así mismo, se identificó el boletín de prensa n° 36 (2020), a través del cual el Ministerio de Salud se pronunció oficialmente en torno al día mundial de estas patologías. En este se dio un contexto actualizado de la gestión del Estado colombiano frente a la problemática de estas enfermedades, resaltando

² <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>

principalmente la expedición de la Ley 1392 de 2010, que contiene el marco general para su atención, así como la implementación y actualización del listado colombiano de estas enfermedades contenido en la Resolución 5265 de 2018. Se informó la existencia de un registro de 52.753 casos de pacientes con un diagnóstico de enfermedad huérfana con corte al mes de febrero de 2020, así como que dicha cartera ministerial se encuentra trabajando en un modelo de atención integral que pretende eliminar las barreras en atención, diagnóstico y tratamiento.

Por otro lado, es importante mencionar que, con la expedición del Decreto 3518 de 2006, se creó el sistema de vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA), el cual tiene como objetivo proveer información de los diferentes eventos que afectan real y potencialmente la salud de las personas, sirviendo de este modo como una importante herramienta para orientar la política pública, la adopción de decisiones, y por supuesto para la evaluación de las acciones implementadas permitiendo realizar los ajustes que sean necesarios y la optimización de los recursos. Este sistema de vigilancia se articuló con las medidas implementadas frente a este segmento de patologías con la expedición de la Ley 1392 de 2010, en cuyo artículo séptimo se ordenó la adopción de un sistema que proveyera información sobre pacientes con enfermedades raras, mandato que se desarrolló a través del Decreto 1954 de 2012, en el cual se estableció que dicha información sería reportada inicialmente a través de un censo en la denominada Cuenta de Alto Costo, y posteriormente a partir del reporte rutinario de casos por parte de los entes encargados de la prestación de los servicios al sistema SIVIGILA.

En este sentido, se destaca la relevancia de contar con un sistema de vigilancia con adaptaciones para la recolección de la información específica de estas patologías, porque este esquema proporciona conocimientos más depurados sobre la problemática, pasando desde aspectos elementales como el número de casos, hasta conocer variables de mortalidad e incidencia en los territorios, posibilitando la identificación de oportunidades de mejora en los diferentes aspectos relacionados con la prestación del servicio, y garantizando un nivel de vida adecuado para las personas que padecen estas enfermedades, y el de sus familiares.

Por otro lado, la Superintendencia de Salud profirió la Circular No. 011 de (2016), la cual tuvo como propósito dar instrucciones a las compañías prestadoras de los servicios, sobre aspectos específicos de la atención de personas con diagnóstico de enfermedades raras o sospecha de las mismas, en aras de amparar sus derechos. Para tal fin, en la circular se imparten instrucciones orientadas a la eliminación de barreras administrativas, económicas y de profesionales especializados para lograr una atención integral, en tal sentido, se requiere a los entes prestadores para que se provean del talento humano necesario y especializado, tecnologías para el diagnóstico temprano, agendas disponibles para citas, campañas de capacitación para cuidadores, medidas de prioridad para menores de edad, continuidad de los tratamientos, y, permitir y motivar la participación de los colectivos de pacientes en los diversos aspectos asociados a la prestación del servicio.

Vale la pena recordar que, como afirma Posada et al (2016: 92), las enfermedades raras o huérfanas son “con frecuencia progresivamente debilitantes, con tendencia a la cronicidad y a la discapacidad”. Por lo tanto, es importante tener en cuenta que, igualmente, el Gobierno Nacional, por intermedio del Consejo Nacional de Política Económica y Social realizó un primer acercamiento en esta materia, a partir de algunas apuestas en materia de inclusión social de esta población con la expedición del documento CONPES n° 80 (2004), el cual tuvo como objetivo central crear la Política Pública Nacional de Discapacidad. Dicha política se rediseñó posteriormente con otro documento CONPES, el n° 166 de (2013), denominado “Política Pública Nacional de Discapacidad e Inclusión Social”, la cual constituye el último antecedente en esta materia, y contiene los compromisos y estrategias para su implementación y desarrollo, con la participación de los entes territoriales y la ciudadanía. Antecedente que resulta relevante, como se dijo, en la medida que estas patologías suelen conllevar en muchas ocasiones situaciones asociadas a condiciones de discapacidad.

Esta política se encuentra estructurada en cinco ejes fundamentales: (i) la transformación de la gestión pública para garantizar procesos que permitan el goce de derechos en un plano de igualdad para las personas con discapacidad; (ii) acceso a mecanismos de justicia, la garantía de la personalidad jurídica y capacidad jurídica de esta población; (iii) el incentivo e impulso necesario para su inclusión en la vida pública y política, mediante procesos de organizativos; (iv) el desarrollo de sus capacidades y potenciales, así como el fortalecimiento de oportunidades en

salud, educación y desarrollo productivo; y (v) la promoción de una sociedad más incluyente a partir de reconocer la diversidad que implican las personas en condiciones de discapacidad.

En esta línea, con estos documentos se sienta una postura concreta de gobierno incorporando medidas dirigidas a contrarrestar los actos de discriminación y exclusión social a través de estrategias para promover comportamientos positivos de la sociedad frente a la discapacidad, incentivando la inclusión y la igualdad de oportunidades con un sentido de transversalidad frente a los diversos aspectos de la vida personal, familiar y social.

Por otra parte, el Gobierno Nacional expidió la Resolución 1841 (2013), a través de la cual se dio paso al Plan Decenal de Salud Pública 2012-2021, el cual se ordenó implementar en la Ley 1438 de 2011. La construcción del plan contó con una fase de definición técnica en la que participaron expertos bajo el liderazgo del Ministerio de Salud, luego una fase de consulta ciudadana en territorio, a través de medios virtuales, contando con la participación de distintos actores del sistema de salud y organizaciones sociales, y población de niños como un componente de compromiso hacia las generaciones futuras, posteriormente, se desarrollaron las fases de formulación, validación, reglamentación, presentación o divulgación, y la puesta en marcha o instauración. El anexo técnico de la Resolución 1841 (2013) consideró dentro del punto 8.2.4.1.3.5, estrategias dirigidas a asegurar la prestación de los servicios de salud en condiciones de calidad, destacando la necesidad de desarrollar e implementar modelos especiales dirigidos a las personas con

diagnóstico de enfermedades raras, para su implementación por las compañías prestadores del servicio.

De acuerdo con lo anterior, es plausible señalar que existe una política institucional en la cual se logran identificar algunos presupuestos y principios que orientan la atención y la gestión frente a las enfermedades raras, integrada por los documentos CONPES en materia de discapacidad, un conjunto de normas que establecen un trato privilegiado entendiendo que se trata de una población que requiere especial protección, buscando además con dicha normativa eliminar barreras económicas y administrativas. Así mismo, se cuentan con instrumentos de ejecución como el listado de enfermedades huérfanas que se actualiza periódicamente, un registro de pacientes, y la disposición de un segmento dentro de la web del Ministerio de Salud con información de interés sobre el tema, entidad que además anuncia el desarrollo de un modelo atención especial, actualmente en construcción.

4. Otros documentos

La Defensoría del Pueblo de Colombia (2008), entidad que tiene como propósito fundamental la protección de los derechos de la ciudadanía, presentó un trabajo denominado como “Enfermedades Huérfanas”, donde se recoge de forma clara qué son las enfermedades huérfanas, sus características, cuáles son las más comunes, en qué consisten algunas de ellas, cómo se realizan los respectivos diagnósticos, a su vez que puntualiza cuáles son los derechos de los pacientes que presentan estas enfermedades.

En este sentido, en el documento la Defensoría brinda información básica sobre estos desordenes, en su mayoría genéticos, y propone herramientas para que las personas que las padecen sufran estas patologías puedan hacer valer sus derechos y denunciar su vulneración, contribuyendo de este modo a eliminar barreras que impidan su tratamiento integral.

Por otra parte, se encuentra el proyecto de ley No. 183 (2020), en trámite ante la Cámara de Representantes a finales de 2020. El proyecto se radicó el 20 de julio de 2020, y a través de él se propone impulsar normas para garantizar y profundizar la atención de esta población desde una perspectiva sociosanitaria, principalmente facilitando el acceso a bienes y servicios como subsidios de sostenimiento y de vivienda, acceso a la educación y su permanencia reforzada en el sistema educativo, y la generación de oportunidades para el ingreso al mundo laboral bajo el criterio de protección y estabilidad laboral reforzada.

Otro proyecto de ley que va en esta misma línea, y que también resulta de especial interés para la población que padece enfermedades raras, es el proyecto de ley No. 009 (2020) “Por el cual se garantizan los derechos de los cuidadores familiares de personas dependientes, y se dictan otras disposiciones”. El mismo tiene como propósito desde su primer artículo reconocer de forma específica y preponderante los derechos de los cuidadores, quienes por lo general suelen ser integrantes del grupo familiar de las personas que padecen enfermedades discapacitantes, y que, por su condición dependen en diferentes grados y dimensiones de su cuidado, desde los aspectos más humanos como el

mantenimiento personal hasta su desenvolvimiento social y la toma de decisiones, entre muchos otros aspectos. El artículo 2 del proyecto señala que se entenderá como cuidadores a los familiares encargados del cuidado integral de las personas en estas condiciones, sin percibir remuneración económica por ello, reconociendo con ello que se trata de un verdadero trabajo. Cabe resaltar que, en este proyecto de ley, se establece una serie de derechos y soluciones para el cuidador, que van desde garantizar su educación para llevar de mejor manera los cuidados del paciente, hasta apoyos de orden económico.

A partir de lo expuesto, se puede constatar las medidas tomadas por el Estado colombiano en los últimos años para atender de la mejor forma posible todo el contexto de las enfermedades huérfanas, garantizando mejoras en diagnóstico, tratamiento, atención e inclusión social de los pacientes. En el siguiente apartado veremos los ejercicios de ciudadanía desplegados para visibilizar esta problemática y las acciones que debe fortalecer el estado para el tratamiento de las enfermedades raras.

Capítulo III revisión de la actividad de las organizaciones de pacientes con enfermedades huérfanas de Colombia en internet y redes sociales para visibilizar sus problemáticas

En este apartado se presenta una revisión de la actividad de las organizaciones de pacientes en internet y redes sociales, procurando identificar lo que para efectos de esta investigación constituyen los ejercicios de ciudadanía e incidencia política que se hayan puesto en marcha en el contexto colombiano para visibilizar las problemáticas asociadas a las enfermedades raras o huérfanas.

Antes de entrar en los hallazgos acerca de estos ejercicios de ciudadanía e incidencia política, es importante contextualizar lo que se entiende por estos ejercicios para el desarrollo de esta parte de la investigación. En primer lugar, se consideran como ejercicios de ciudadanía aquellas actividades, estrategias, planes o programas que surgen cuando una situación se transforma en una problemática en el cual tienen que actuar los ciudadanos de forma organizada mediante acciones específicas para mejorar el contexto que gira en torno a dicha problemática. La problemática puede ser de carácter social, político, económico o de salud entre otras, siendo esta última la de especial interés para los efectos de este estudio ya que se procuró identificar cual ha sido la reacción de la sociedad colombiana y particularmente de los pacientes para enfrentar la problemática de las enfermedades raras o huérfanas en los últimos años.

Por su parte, la incidencia política corresponde a las acciones focalizadas o especialmente dirigidas a influir en las instituciones públicas y en sus políticas, con la finalidad de impulsar medidas encaminadas a solucionar o satisfacer las diversas problemáticas previamente identificadas. Como se explica por Alternativas y Capacidades (2010), es importante entender que la incidencia e influencia tienen una connotación similar, y que, las organizaciones pueden a partir de su gestión influir y transformar las condiciones de vida de las personas por quienes trabajan en múltiples formas, sin embargo, la incidencia en política pública se refiere explícitamente a actividades confrontativas y cooperativas que implican una interacción con el gobierno e instituciones públicas, para promover información, ejercer presión y persuadir a los tomadores de decisiones, orientando estas capacidades a la solución de las problemáticas de interés.

Como se puede apreciar ambas concepciones van a favor de mejorar situaciones problemáticas para los ciudadanos desde distintos espacios. Cabe definir ahora, qué sería una situación problemática y cuáles serían sus características y qué relación tienen con este estudio. En este sentido, una situación se convierte en problemática y merece ser objeto de incidencia política, cuando se identifica que las soluciones tienen origen o pasan por la intervención y adopción de medidas a nivel político, bien porque se identifica que no existen políticas, las existentes afectan al grupo de interés o se incumplen las garantías existentes (Grupo Propuesta Ciudadana, 2003, p. 14).

Así las cosas, para este caso resultan de interés las intervenciones encaminadas a solventar todo lo relacionado con la problemática de las enfermedades huérfanas, su atención, diagnóstico, políticas y hacer seguimientos a los entes encargados para verificar que estos cumplan con lo establecido en las leyes, y de no ser así, crear los espacios para sugerir que existan políticas nuevas de mayor inclusión e interés en los pacientes y en hacer valer sus derechos procurando una atención sociosanitaria de calidad y mejores oportunidades para potencializar su calidad de vida en general. En síntesis, la idea de la incidencia es presentar propuestas de políticas y diversas soluciones propias de gobernanza que resulten de interés para la solución de las problemáticas identificadas por la sociedad, o por lo menos por un grupo con intereses específicos, en este caso los pacientes con diagnóstico de enfermedades raras.

Sin embargo, de acuerdo con algunos autores para alcanzar los propósitos que se puedan plantear frente a la situación problemática se requiere:

“como condición previa, que la sociedad civil o segmentos organizados de la misma, desarrollen capacidades colectivas (conocimientos y habilidades) que les permitan, a partir de un conocimiento del entorno político, identificar problemas específicos relacionados a políticas públicas, analizarlos adecuadamente, presentar propuestas precisas, identificar a las personas con poder de decisión (y a aquellos que las influyen), construir alianzas y coaliciones amplias y diseñar una variedad de estrategias y acciones a ser plasmadas en un plan formal de incidencia.” (Grupo Propuesta Ciudadana, 2003, p. 15).

Estas medidas se pueden lograr mediante expresiones propias de los movimientos asociativos, con una estructura y organización objetivamente ideada para este fin, mediando procesos de planeación más o menos estructurados, pero

en todo caso dirigidos a materializar una agenda de incidencia con objetivos previamente identificados, con un norte o carta de navegación puntual para solucionar las problemáticas que les aquejan.

Dicho esto, cabe acotar que, al respecto no se han realizado muchos estudios hasta la fecha a nivel internacional y en Colombia escasean aún más las investigaciones para conocer cuáles son los ejercicios e incidencias políticas en cuanto a las enfermedades huérfanas. No obstante, el proceso de indagación en bases de datos digitales que se adelantó en este trabajo, así como la información divulgada por el Ministerio de Salud sobre el listado de asociaciones de pacientes con enfermedades huérfanas, permitieron identificar la existencia de organizaciones que se han dado a la tarea de trabajar la problemática y de aproximarse al desarrollo puntual de ejercicios esta índole en Colombia bajo las condiciones antes expuestas.

Para desarrollar este segmento del trabajo, es importante primero referir que la revisión de literatura que se realizó en bases de datos, permitió identificar algunos trabajos puntuales en España cuyo objetivo consistió en verificar cómo ha sido la incidencia de las organizaciones de pacientes con patologías de esta índole, en ese país, en medios tradicionales de comunicación como prensa escrita, radio, televisión y redes sociales. Dichos trabajos sirvieron como referente para, en este caso, explorar la gestión de las organizaciones de pacientes en Colombia a partir del listado que maneja el Ministerio de Salud, y mediante una búsqueda y sistematización de su actividad registrada en la web, incluidas redes sociales.

Antes de abordar este aspecto, primero se hará una breve revisión de los trabajos que se encontraron sobre este aspecto en España y que sirvieron como referentes:

Dentro de las investigaciones ubicadas se encuentra la realizada por Santos y Pérez (2019) en España, quienes en su artículo muestran el resultado de una investigación sobre la base de la atención mediática que la prensa escrita de ese país (El País, ABC, El Mundo y La Razón), le concedió a la problemática de las enfermedades huérfanas para el periodo comprendido entre los años 2016 y 2017.

El estudio de Santos y Pérez (2019) se basa en una metodología en la cual se analizaron los contenidos publicitados o de programa, se identificaron las áreas temáticas, se cuantificó y analizó el tratamiento dado por los precitados medios a estas enfermedades. Entre los resultados a destacar se indica que el tema en la prensa de ese país es abordado como algo emergente con escasa profundización, sin muchos argumentos, ni descripciones completas debido al uso de fuentes limitadas. Entre las temáticas con mayor recurrencia fueron medicina, enfermedades, investigación y tribunales, y como conclusión en el estudio los autores españoles presentaron que, las enfermedades raras se exponen en estos medios, pero se divulga un mensaje desde una perspectiva que las pone un plano equiparable al resto de enfermedades, es decir, desde un enfoque genérico. Sin embargo, destacaron que, se habla más de ellas o se incrementa su incidencia para las fechas conmemorativas de las mismas, con cierto sensacionalismo al respecto. De igual manera como otra conclusión importante, se constató la importancia de

especializar a los profesionales en estas temáticas, así como de acudir también a fuentes más especializadas en aras de lograr una mejor visualización de la problemática y con ello crear un mejor impacto en la sociedad.

El otro estudio que se identificó es el de Castillo y López (2016) también en España, en el cual se reflejan las estrategias de comunicación empleadas por los colectivos de personas con estos diagnósticos de patologías raras, mostrando los objetivos de dichas organizaciones, entre los cuales destacan: educar e informar al público sobre las enfermedades raras, crear conciencia sobre los problemas relacionados con las enfermedades raras y lograr legitimidad social para dar visibilidad a sus demandas.

En el estudio presentado por estos autores se analizó la representación de las enfermedades raras y las organizaciones de pacientes por parte de las principales organizaciones de medios de España en términos de circulación y audiencia: la prensa (El País, El Mundo, La Vanguardia, ABC y El Periódico), la radio (CadenaSer, Onda Cero, Cope y RNE) y los medios televisivos (Telecinco, Antena 3, La 1, La Sexta, Cuatro), todo esto entre el período comprendido entre el 2012 y 2014. La metodología fue un análisis descriptivo de las actividades de comunicación ejecutadas por medio de la World Wide Web y las redes sociales por 143 organizaciones nacionales, lo cual les permitió cumplir con el objetivo planteado que era darle una mayor visibilidad a las organizaciones que tratan a las enfermedades raras en España y esto se dio gracias a un aumento en la cobertura del tema por parte de los medios estudiados.

1. Ejercicios de ciudadanía e incidencia política de las organizaciones de pacientes con enfermedades raras en Colombia, a partir de la revisión de su actividad en la web

En este punto se procede a desglosar los hallazgos del proceso de revisión y observación de las actividades de las asociaciones de pacientes que presentan diagnósticos de enfermedades huérfanas en Colombia, en Internet, a partir de sus sitios web y del uso de las redes sociales. Para este fin se empleó como base, la información divulgada en el sitio web del Ministerio de Salud, entidad que tiene a disposición un registro o listado de asociaciones de pacientes con enfermedades raras, información que a su vez permitió encontrar otras asociaciones adicionales. En total se identificaron 57 organizaciones, frente a las cuales se revisó su actividad en internet, constatando si contaban con sitio web y las redes sociales Facebook, Twitter, Instagram y YouTube, así como si aparecían en búsquedas libres de internet a través de google y si estaban asociadas a notas o publicaciones de medios tradicionales en su versión web (Tv, radio y prensa).

En cuanto a la metodología de este ejercicio, se aclara que se efectuó una búsqueda libre de las mismas a través del buscador de Google, se revisó el contenido de sus páginas web y redes sociales, información que se recolectó en una matriz diseñada para la actividad. En este instrumento de recolección de información se registró si las asociaciones contaban con página web y redes sociales, herramientas a partir de las cuales se verificó si contaban con información básica sobre las enfermedades raras de su interés, contenidos multimedia,

infografías y si desarrollaban procesos de fortalecimiento educativo sobre las enfermedades dirigidos principalmente a los pacientes y sus familias. Igualmente se revisó además de estas expresiones colaborativas y formadoras, las asociaciones efectuaron procesos de incidencia o influencia en procesos de política pública.

En cuanto al aspecto temporal del ejercicio, esta revisión permitió conocer que 18 de las organizaciones presentan una situación de inactividad o que habrían dejado de funcionar, grupo en el que se consideraron aquellas asociaciones frente a las cuales no se observó actividad durante un tiempo superior a un año, con corte a los meses de septiembre y octubre de 2020. Así mismo, se encontró que otra organización tiene únicamente cuenta en la red social Facebook, pero funciona como una cuenta privada a la cual no se tiene acceso libremente, por lo que tampoco fue posible analizar su funcionamiento.

Estas 19 organizaciones se presentan en la siguiente tabla:

Tabla 1. Organizaciones de pacientes sin actividad (S.A.), y con cuentas privadas.

No.	Asociación	HERRAMIENTAS DE COMUNICACIÓN Y VISIBILIZACIÓN				
		Página web	Facebook	Instagram	Twitter	YouTube
1	Asociación Colombiana de Ataxia Hereditaria ACAT	NO	NO	NO	NO	NO
2	Asociación Colombiana de Esclerodermia ASCLER	NO	S.A.	NO	S.A.	NO
3	Asociación Colombianos por la Enfermedad de Huntington ACOLPEH	S.A.	S.A.	NO	S.A.	S.A.
4	Asociación de Pacientes con enfermedades del complemento APEC Colombia	NO	NO	NO	NO	NO
5	Asociación de Pacientes con Tumores Neuroendocrinos NET-FENIX	S.A.	NO	NO	S.A.	NO
6	Comunidad Colombiana de Fibrodisplasia Osificante Progresiva FOP	S.A.	NO	NO	NO	NO
7	Fundación Amor Activo	S.A.	NO	NO	NO	NO
8	Fundación Colombiana de Fibromialgia	NO	NO	NO	NO	NO

No.	Asociación	HERRAMIENTAS DE COMUNICACIÓN Y VISIBILIZACIÓN				
		Página web	Facebook	Instagram	Twitter	YouTube
9	Fundación Colombiana para el estudio de la Demencia Frontotemporal	NO	NO	NO	NO	NO
10	Fundación Colombiana para LAM y Esclerosis Tuberosa FUNCOLAMEST	NO	S.A.	NO	S.A.	NO
11	Fundación Comunidades Vulnerables de Colombia - FUNCOVULC	S.A.	S.A.	S.A.	S.A.	S.A.
12	Fundación de Atención Integral de Enfermedades Huérfanas FAIEH	SI	NO	NO	S.A.	S.A.
13	Fundación Gist Colombia	S.A.	NO	NO	NO	NO
14	Fundación Síndrome de West Colombia	NO	NO	NO	NO	S.A.
15	Fundación Vivir Creciendo	NO	S.A.	NO	S.A.	NO
16	Fundación Yuranis	NO	NO	NO	NO	NO
17	Grupo Síndrome de Moebius Cartagena	NO	S.A.	NO	S.A.	NO
18	Red de Apoyo a pacientes y familias con Enfermedades Raras VIDA	NO	NO	NO	NO	NO
19	Grupo Síndrome de Ehlers Danlos SED COLOMBIA	NO	PRIVADO	NO	NO	NO

Fuente: elaboración propia.

Por otra parte, las 38 organizaciones restantes frente a las cuales se identificó actividad más reciente en sus sitios Web y redes sociales, coinciden en el desarrollo de gestiones que apuntan a visibilizar las dificultades sociales y administrativas de los pacientes con diagnósticos de enfermedades huérfanas, procesos educativos de mayor o menor estructura para el conocimiento y manejo de las enfermedades, asesoría jurídica y administrativa para los pacientes, así como la conmemoración de fechas y eventos que permiten cohesionar el movimiento asociativo, como un importante instrumento de apoyo para esta población y expresión de ciudadanía. A continuación, se presentan estas 35 organizaciones:

Tabla 2. Organizaciones de pacientes Activas.

No	Asociación	HERRAMIENTAS DE COMUNICACIÓN Y VISIBILIZACIÓN						EDUCACIÓN SOBRE ENF. RARAS Estrategias de apoyo para el conocimiento de las enfermedades de interés, principalmente dirigido a los propios pacientes		
		Web	Facebook	Instagram	Twitter	YouTube	Mención en medios	Tiene información básica de la ER de interés	Infografía, contenidos multimedia asociados a la ER de interés	Conmemoración de fechas, eventos, webinarios, foros, reuniones con pacientes profesionales y técnicos
1	Asociación Colombiana de Miastenia Gravis ASOCOLMG	SI	SI	NO	NO	SI	1	SI	SI	SI
2	Asociación Colombiana de Enfermedades de Depósito Lisosomal ACOPEL	SI	SI	SI	SI	SI	17	SI	SI	SI
3	Asociación Colombiana de Esclerosis Lateral Amiotrófica ACELA	SI	SI	SI	SI	SI	16	SI	SI	SI
4	Asociación Colombiana de Pacientes con Acromegalia y Gigantismo ACPAG	SI	SI	NO	NO	NO	2	SI	SI	SI
5	Asociación Colombiana de pacientes con Errores Innatos del Metabolismo ACPEIM	SI	SI	SI	SI	SI	1	SI	SI	SI
6	Fundación Colombiana para Distrofia Muscular (FCDM) / Asociación Colombiana para la Distrofia Muscular ACDM	SI	SI	SI	NO	SI	1	SI	SI	SI
7	Asociación de Pacientes con Enfermedades genéticas y de baja Ocurrencia APEGO	SI	SI	NO	NO	SI	3	SI	SI	SI
8	Asociación Pequeños Gigantes de Colombia APGC	SI	SI	SI	NO	SI	NO	SI	SI	SI
9	Asociación Tejido Azul	NO	SI	NO	SI	SI	NO	SI	SI	SI

No	Asociación	HERRAMIENTAS DE COMUNICACIÓN Y VISIBILIZACIÓN						EDUCACIÓN SOBRE ENF. RARAS Estrategias de apoyo para el conocimiento de las enfermedades de interés, principalmente dirigido a los propios pacientes		
		Web	Facebook	Instagram	Twitter	YouTube	Mención en medios	Tiene información básica de la ER de interés	Infografía, contenidos multimedia asociados a la ER de interés	Conmemoración de fechas, eventos, webinarios, foros, reuniones con pacientes profesionales y técnicos
10	Federación Colombiana de Enfermedades Raras FECOER	SI	SI	NO	SI	SI	23	SI	SI	SI
11	Fundación de Ayuda Solidaria a Pacientes con Enfermedades Raras - FUNDAPER	SI	SI	NO	SI	SI	20	SI	SI	SI
12	Fundación Diana García Olarte para las inmunodeficiencias primarias - FUNDACIÓN FIP	SI	SI	SI	SI	SI	1	SI	SI	SI
13	Fundación Atrofia Muscular Espinal Colombia Sara y Sofía - FAMECOL	SI	SI	SI	SI	NO	1	SI	SI	SI
14	Fundación Colombiana de Hipertensión Pulmonar - FCHP	SI	SI	NO	SI	NO	NO	SI	SI	NO
15	Fundación Colombiana para la Fibrosis Quística	SI	SI	NO	SI	NO	NO	SI	SI	SI
16	Fundación Colombiana para la Porfiria	SI	SI	SI	SI	SI	4	SI	SI	NO
17	Fundación CroniCare	SI	SI	SI	SI	SI	5	SI	SI	SI
18	Fundación Debra Colombia	SI	SI	SI	SI	SI	20	SI	SI	SI
19	Fundación Fe con Vida FIQUI	NO	SI	NO	NO	NO	NO	SI	NO	SI
20	Fundación FUNCOI Gotas de Cristal	SI	SI	SI	SI	SI	NO	NO	NO	SI
21	Fundación Iberoamericana de Artrogriposis Múltiple Congénita	SI	SI	NO	SI	SI	4	SI	SI	SI
22	Fundación Lucía Alas de Esperanza LAES	NO	SI	NO	SI	SI	3	SI	SI	NO

No	Asociación	HERRAMIENTAS DE COMUNICACIÓN Y VISIBILIZACIÓN						EDUCACIÓN SOBRE ENF. RARAS Estrategias de apoyo para el conocimiento de las enfermedades de interés, principalmente dirigido a los propios pacientes		
		Web	Facebook	Instagram	Twitter	YouTube	Mención en medios	Tiene información básica de la ER de interés	Infografía, contenidos multimedia asociados a la ER de interés	Conmemoración de fechas, eventos, webinarios, foros, reuniones con pacientes profesionales y técnicos
23	Fundación Mariana Pro Fibrosis Quística	SI	SI	NO	NO	SI	4	SI	SI	SI
24	Fundación para Enfermedades Raras FUPER	SI	SI	SI	SI	SI	4	SI	SI	SI
25	Fundación para la Esclerosis Múltiple y otras enfermedades - FUNDEM	SI	SI	SI	SI	SI	NO	SI	SI	SI
26	Fundación Síndrome de Turner Colombia	SI	SI	NO	NO	NO	6	SI	SI	SI
27	Fundación Sueños de Cristal	SI	SI	SI	NO	NO	2	SI	SI	SI
28	Fundación The Pro Cure Diabetes Healing Foundation	NO	SI	NO	NO	NO	1	SI	SI	NO
29	Grupo de apoyo Síndrome de Prader Willi Colombia / Fundación Síndrome de Prader Willi Colombia BUCARAMANGA	NO	SI	NO	SI	NO	1	SI	SI	NO
30	Asociación Colombiana Síndrome de Prader-Willi CALI	SI	SI	SI	NO	SI	1	SI	SI	SI
31	Grupo Síndrome de Williams Beuren / Asociación Síndrome De Williams Colombia	NO	SI	NO	SI	NO	NO	SI	SI	SI
32	Liga Colombiana de la Lucha contra la Fibrosis Quística	NO	SI	NO	NO	SI	4	NO	SI	NO
33	Liga Colombiana de Hemofílicos Colhemofílicos	SI	SI	SI	SI	SI	1	SI	SI	SI
34	Fundación Corazón de Cristal	SI	SI	SI	SI	SI	1	SI	SI	SI

No	Asociación	HERRAMIENTAS DE COMUNICACIÓN Y VISIBILIZACIÓN						EDUCACIÓN SOBRE ENF. RARAS Estrategias de apoyo para el conocimiento de las enfermedades de interés, principalmente dirigido a los propios pacientes		
		Web	Facebook	Instagram	Twitter	YouTube	Mención en medios	Tiene información básica de la ER de interés	Infografía, contenidos multimedia asociados a la ER de interés	Conmemoración de fechas, eventos, webinarios, foros, reuniones con pacientes profesionales y técnicos
35	Fundación para las Porfirias	SI	SI	NO	NO	SI	1	SI	SI	SI
36	Asociación de Lucha contra la Esclerosis Múltiple - ALEM	SI	SI	SI	NO	SI	7	SI	SI	SI
37	Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas - ENHU	SI	SI	SI	SI	SI	13	SI	SI	SI
38	Fundación Colombiana de Enfermedades Huérfanas - FUNCOLEHF	SI	SI	SI	SI	SI	5	SI	SI	SI

Fuente: elaboración propia.

Como se dijo con anterioridad, en uno u otro sentido, bajo procesos sencillos o más estructurados, con recursos limitados o más robustos, las referidas organizaciones, a partir de su gestión y plataformas de comunicación, apuntan a contribuir a los propios pacientes con procesos de educación sobre los aspectos técnicos necesarios para la comprensión de las enfermedades raras en general y sobre aquellas de interés particular de las asociaciones, brindando información asociada a las rutas jurídicas y administrativas para la garantía de sus derechos frente al sistema de salud, acerca del manejo y cuidado de las patologías, los avances tecnológicos en materias diagnósticas y de tratamientos, información que es principalmente de interés para los pacientes, familias, cuidadores y personal de

la salud. Dentro de este trabajo se observó que en general las asociaciones cuentan con información básica sobre las enfermedades de su interés, aprovechando en algunos casos recursos como la elaboración de piezas de comunicación y contenidos multimedia, así como también el desarrollo de actividades asociadas a la conmemoración de fechas, eventos con pacientes, foros, webinarios y sesiones de trabajo en los que abordan diversas temáticas encaminadas principalmente a apoyar a los propios pacientes y sus familias en el abordaje de la enfermedad.

Así mismo, en la Tabla 2 se presenta los resultados de la búsqueda libre de estas organizaciones a través del buscador de Google³, el cual se eligió de forma discrecional para este ejercicio, en donde se pudo identificar que algunas de estas entidades se encuentran asociadas a reportes de noticias en la versión digital de medios de comunicación tradicionales de nivel nacional en Colombia y también del orden regional, como Caracol, RCN, Semana, Vanguardia, La Patria, La Opinión, y El Universal –entre otros-. A continuación, se destaca la actividad de las seis organizaciones con más incidencia mediática, respecto de las cuales se identificaron más de diez menciones en medios de comunicación de este tipo:

Tabla 3. Organizaciones de pacientes con mayor número de menciones en medios de comunicación.

Organización	Menciones
Federación Colombiana de Enfermedades Raras FECOER	23

³ De acuerdo con NET MARKETSHARE (2020), portal web especializado en estadísticas de participación de mercado en internet, para el año 2020, Google fue el motor de búsqueda más empleado con una cuota de mercado del 69,8%.

Organización	Menciones
Fundación de Ayuda Solidaria a Pacientes con Enfermedades Raras - FUNDAPER	20
Fundación Debra Colombia	20
Asociación Colombiana de Enfermedades de Depósito Lisosomal ACOPEL	17
Asociación Colombiana de Esclerosis Lateral Amiotrófica ACELA	16
Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas - ENHU	13

Fuente: elaboración propia.

Por otra parte, de las 35 organizaciones activas, doce de ellas cuentan con información en sus sitios web y redes sociales que permiten señalar han dado un paso más allá del entorno formativo, colaborativo y de apoyo a los pacientes, familias y cuidadores, para incidir concretamente en los procesos de política pública, buscando poner la problemática de las enfermedades raras en la agenda de lo público y concretar soluciones para la prestación de los servicios de salud en sus diferentes esferas como el diagnóstico, el suministro de medicamentos, procesos terapéuticos y etcétera, pero así mismo en las demás dimensiones de la problemática como la inclusión social, el acceso a la educación y la inserción laboral, entre otros aspectos.

Al respecto, es importante señalar y resaltar que para la identificación de este tipo de gestiones se tuvo en cuenta únicamente la información divulgada por las propias organizaciones en sus sitios web y redes sociales, así como los resultados de las búsquedas libres en internet, por lo que es posible que existan actividades que, por no encontrarse publicadas allí o por limitaciones en los criterios de

búsqueda no se hayan logrado individualizar. Estas doce organizaciones se presentan a continuación:

- Federación Colombiana de Enfermedades Raras FECOER

La Federación Colombiana de Enfermedades Raras surgió en el año 2011, como una respuesta a las necesidades de diferentes asociaciones de pacientes que identificaron la urgencia de intervenir en los procesos de política pública, para solucionar las dificultades de asistencia médica y protección social (2020). La Federación es la expresión asociativa más robusta que se identificó. Agrupa a 25 asociaciones de pacientes, conforme se indica en su Acta de Asamblea No. 14 (2020), entre estas se enlistan las siguientes organizaciones: Asociación Colombiana de Ataxia - ACAT; Asociación Colombiana de Miastenia Gravis; Fundación Diana García de Olarte para las Inmunodeficiencias Primarias – FIP; Fundación Lucia Alas de Esperanza - LAES; Fundación para la Esclerosis Múltiple y otras enfermedades raras – FUNDEM; Asociación de Lucha contra la Esclerosis Múltiple – ALEM; Asociación Tejido Azul; Fundación de Apoyo Solidario a Pacientes con Enfermedades Raras – FUNDAPER; Fundación Colombiana para la Porfiria; Fundación Corazón de Cristal; Fundación para las Porfirias; Grupo Sed Colombia; Fundación Atrofia Muscular Espinal Colombia Sara y Sofía – FAMECOL S&S; Asociación Pequeños Gigantes de Colombia; Asociación APEGO; Asociación ACPEIM; Fundación Síndrome Prader Willi Colombia; y la Fundación Social Servir – FUNSERVIR.

La Federación tiene como misión la representación de personas con enfermedades raras con la finalidad específica de lograr su inclusión, integración y atención, y de acuerdo con la información divulgada en su sitio web, es posiblemente, la expresión asociativa que más ha liderado y coordinado procesos de incidencia en las políticas de gobierno. Según su informe de gestión del año 2019 (2020), las siguientes fueron algunas de las gestiones desarrolladas durante ese año:

- Asistencia a la Mesa Nacional de Enfermedades huérfanas y otras sesiones de trabajo con el Ministerio de Salud, escenario en el cual se expuso una propuesta de modificación al proceso de exclusión de tecnologías y medicamentos con un enfoque diferencial y específico para las enfermedades raras, así como la necesidad de establecer una política pública para la atención de estos pacientes, en la cual se contemple la creación de centros de referencia, programas de prevención y diagnóstico, entre otros aspectos.

- Reuniones con Representantes a la Cámara con la finalidad de organizar un foro en el seno del Congreso de la República, acerca de enfermedades raras y las problemáticas de los pacientes para el acceso a la salud, con ocasión de la conmemoración mundial de estas enfermedades.

- Envío de comentarios al Ministerio de Salud y a la Administradora de los Recursos del Sistema General de Seguridad Social en Salud – ADRES, frente a los

proyectos normativos de dichas entidades sobre tecnologías no financiadas del sistema de salud, y sobre transferencias de recursos del sistema.

Así mismo, de acuerdo con la información divulgada en su página web, durante años anteriores se generaron aportes e intervenciones frente al Ministerio de Salud para contribuir en el proceso de actualización del listado de enfermedades raras, rutas de atención, consecución de recursos para estas enfermedades, y la necesidad de articular la política pública de discapacidad con las enfermedades raras. Igualmente, se registró la participación de la Federación en el impulso de la Ley de tamizaje neonatal ante el Congreso de la República, así como en audiencias ante las comisiones séptimas del Congreso sobre enfermedades raras y de control político a las Empresas Prestadoras de Salud – EPS.

- Asociación Colombiana de Enfermedades de Depósito Lisosomal ACOPEL

Se identificó que la asociación participó en el desarrollo de una publicación para el Ministerio de Salud denominada “Colesterol bajo control” (Ministerio de Salud, s.f.), en la cual se abordan algunos temas como las causas de los niveles altos de colesterol, el control del colesterol y su padecimiento. De acuerdo con la publicación el interés surgió para apoyar la estrategia de Gobierno en la prevención y control de las enfermedades no transmisibles, y en este caso particular, por un interés concreto de la Red de Apoyo a Pacientes con Diagnóstico de Hipercolesterolemia Familiar – RedColHF, adscrita a ACOPEL, diagnóstico también conocido como colesterol genético.

Así mismo, la asociación participó en el desarrollo de la cartilla denominada “Derechos de los pacientes con enfermedades huérfanas en materia de salud” (2019), para la Defensoría del Pueblo. Esta publicación recoge de forma amplia y detallada lo que se entiende por enfermedades huérfanas, su marco normativo y regulatorio, las dificultades que enfrentan las personas con este tipo de diagnósticos, los derechos de los pacientes, así como los de las personas con discapacidad y los cuidados paliativos.

Finalmente, de acuerdo con los informes de gestión 2017 y 2018, ACOPEL participa puntualmente en la Mesa de trabajo con el Ministerio de Salud para el impulso de medidas en favor de la población con enfermedades huérfanas, así como también estaría contribuyendo al desarrollo de ejercicios de incidencia en políticas públicas de forma organizada a través del Observatorio de Enfermedades Huérfanas, al cual se hará referencia más adelante.

- Asociación Colombiana de Esclerosis Lateral Amiotrófica ACELA

De acuerdo con la información divulgada en su sitio web y redes sociales, la asociación viene desarrollando desde el año 2016, una caminata cada año con la finalidad de visibilizar este grupo poblacional y sus dificultades, y recolectar fondos para el apoyo de pacientes. Así mismo, se identificó que lideró la realización de un foro que se llevó a cabo el 10 de julio de 2019 sobre inclusión laboral de personas en situación de discapacidad, con la participación de la Cámara de Comercio de

Bucaramanga y la Consejería Presidencial para la participación de las Personas con Discapacidad.

Por otra parte, se registró su intervención en el trámite de la acción de inconstitucionalidad No. D-12278 (Corte Constitucional, 2018), formulada por los ciudadanos Rodolfo Miranda y Marlem Pineda contra el artículo 1 de la Ley 860 de 2003, que reformó el régimen de la pensión de invalidez contenido en la Ley 100 de 1993. Esta acción pretendía dejar sin efectos parte del requisito para las pensiones de invalidez por enfermedad, que exige que el beneficiario cotice al sistema 50 semanas en los últimos 3 años previos a la estructuración de la enfermedad, requisito que aparentemente desconocería las garantías para la población con enfermedades congénitas y degenerativas, en tanto que, la estructuración de las mismas suele ser con el nacimiento, durante los primeros años de vida o con los primeros síntomas, por lo que el requisito temporal desde la fecha de estructuración sería deficitario para esta población. Al respecto la Corte Constitucional se declaró inhibida para decidir, por considerar que los cargos formulados no eran claros en cuanto a la supuesta afectación de derechos superiores, además que, de acuerdo con la jurisprudencia de la misma Corte, la fecha de estructuración de la invalidez cuando el beneficiario de la pensión pierde definitivamente y permanentemente su capacidad laboral en un porcentaje superior al 50%.

- Fundación Diana García Olarte

Se identificó el desarrollo de dos webinarios específicos durante el año 2020, uno denominado "Incidencia en política pública en Salud en Latino América", y otro "¿por qué es importante pertenecer a una organización de pacientes?" (2020). Estas iniciativas se resaltan por su contenido concreto, como un esfuerzo directo para fortalecer los procesos educativos acerca de la importancia del movimiento asociativo, y de la necesidad de incidir en política pública para transformar las realidades de los pacientes con enfermedades raras.

- Fundación Atrofia Muscular Espinal Colombia Sara y Sofía – FAMECOL

Se evidenció que la Fundación participó en la Mesa de trabajo de enfermedades huérfanas con el Ministerio de Salud y con el Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos – INVIMA. Así mismo, los días 29 de agosto y 9 de diciembre de 2019, la Fundación lideró procesos de manifestación y protesta de pacientes ante las mencionadas entidades para la inclusión del medicamento Spinraza dentro de los planes de beneficios de salud (2019).

- Asociación de Lucha contra la Esclerosis Múltiple – ALEM

De acuerdo con la información divulgada en su informe de gestión del año 2019, la Asociación se ha enfocado en la incidencia de políticas públicas para la inclusión de la problemática de las personas con esclerosis múltiple, lo cual se desarrolla a partir de la gestión de información y construcción de conocimiento, gestiones de cabildeo durante el ciclo de política pública y el fortalecimiento de la capacidad para la defensa de los derechos. Particularmente se refiere el

acompañamiento realizado a la Asamblea Departamental de Antioquia para la expedición de una ordenanza departamental para la atención de la población con enfermedades raras, y la asistencia a mesas de trabajo con la Gobernación de Antioquia y la Cámara de Comercio de Medellín con la finalidad de promover la inclusión de estas enfermedades en el sistema de salud. Así mismo se refiere la puesta en marcha de un observatorio interinstitucional de esclerosis múltiple, y la participación activa para el fortalecimiento del movimiento asociativo a través de la Federación Colombiana de Enfermedades Raras – FECOER (2019).

- Corporación Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas - ENHU-

La corporación tiene como objetivo específico la articulación de esfuerzos para la incidencia en políticas dirigidas a mejorar la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras. En este sentido, y con ocasión de la conmemoración de los diez años de la expedición de la Ley 1392 de 2010, la organización realizó varias actividades organizadas, así: i) el 31 de julio de 2020, se desarrolló una estrategia de comunicación en medios impresos y sitios web, para destacar y conmemorar la expedición de la norma, lo cual se efectuó en los medios La Libertad web, Noticias vita web, Diario del Huila web, La opinión web, Oro noticias TV web, Risaralda Hoy web, 90 Minutos web, Magazín de la Radio web, Formula médica web, ADN Bogotá, Medellín y Barranquilla; ii) se realizaron dos foros, uno el 23 de julio de 2020 denominado “10 años de la Ley de Enfermedades Huérfanas, logros, retos y oportunidades”, con la participación del Ministerio de Salud, la Superintendencia

Nacional de Salud, la Defensoría del Pueblo y Senadores de la República, y otro foro el día 27 de agosto de 2020 denominado “La voz de los pacientes GENera el cambio”; y iii) . a partir de la realización de los foros, el 13 de septiembre de 2020 llevó a cabo una mesa de trabajo con actores del sector salud para definir un plan de trabajo para concretar alternativas que permitan mejorar la calidad de vida de pacientes y familias con enfermedades huérfanas.

- Fundación Colombiana de Enfermedades Huérfanas - FUNCOLEHF

De acuerdo con la información contenida en su informe de gestión del año 2018, en el marco de la conmemoración del día de las enfermedades huérfanas, la Fundación desarrolló un trabajo organizado que incluyó una estrategia en medios de comunicación y la realización de 9 reuniones regionales con la participación de comunidad científica, las EPS y el entidades de Gobierno, así mismo, se efectuaron tareas de acompañamiento y trabajo con Congresistas de la República para impulsar la aprobación de la ley de tamizaje neonatal (2018).

- Fundación para Enfermedades Raras FUPER

Se identificó que la Fundación FUPER elevó solicitudes a las autoridades nacionales y municipales, para la inclusión de medidas específicas dirigidas a pacientes con Enfermedades Raras, en el marco de la emergencia sanitaria causada por el virus COVID19 (2020). De otro lado, Se encontró que el 27 de febrero de 2020, lideró el desarrollo de un simposio sobre enfermedades raras con el objetivo específico de lograr mayor visibilidad y solidaridad, pero especialmente con

la finalidad de lograr la atención del sector salud, la administración pública y los laboratorios científicos que se dedican a la investigación y el desarrollo de tratamientos para estas enfermedades (2020).

- Fundación CroniCare

De acuerdo con su informe de gestión del año 2018, se evidenció la participación de la Fundación en espacios gremiales y redes regionales como la Mesa Técnica Municipal de Enfermedades Huérfanas del Municipio de Santiago de Cali y la Mesa Departamental de Discapacidad de Cali. Así mismo, la realización de una cartilla educativa de inclusión de enfermedades huérfanas con la Secretaria de Salud de Santiago de Cali para 44 colegios inclusivos de esa ciudad (2018).

- Asociación Colombiana Síndrome de Prader-Willi y Fundación Debra Colombia

De acuerdo con la información divulgada en sus sitios web y redes sociales, estas organizaciones vienen participando en la Mesa de Enfermedades Huérfanas del Ministerio de Salud. Así mismo la Asociación Colombiana Síndrome de Prader-Willi participa en la Mesa regional de enfermedades huérfanas en Santiago de Cali (s.f.).

A partir del trabajo realizado, se pudo evidenciar que en Colombia existe un trabajo robusto y organizado por parte de las asociaciones de pacientes con enfermedades raras, dirigido a incidir en la adopción y fortalecimiento de las

políticas públicas para la atención de esta población. Concretamente se ha visto que varias de estas organizaciones participan activamente en mesas de trabajo con el Ministerio de Salud buscando la consolidación de un modelo de atención y la actualización de los listados de enfermedades –entre otros-, así mismo, han desplegado gestiones de promoción y acompañamiento de iniciativas legislativas en el Congreso de la República, e inclusive intervenciones en el ámbito judicial.

La revisión permitió conocer que hay varias organizaciones de pacientes que de forma independiente y autónoma desarrollan gestiones de incidencia frente a las entidades de estado, sin embargo, es ineludible referirse y destacar en este sentido el trabajo que se realiza a través de la Federación Colombiana de Enfermedades Raras – FECOER, organización específicamente ideada para este fin, conformada por 25 organizaciones de pacientes como se indicó previamente, y a partir de la cual se evidencia un trabajo estructurado y técnico.

Conclusiones

La literatura que en los últimos cinco años en Colombia (2015-2020) se ha realizado por parte de diversos expertos acerca de las enfermedades raras, ha recabado información importante para conocer, establecer comparaciones con lo que se ha hecho a nivel mundial sobre estas enfermedades, identificar qué se está haciendo en los distintos departamentos en Colombia para su tratamiento y caracterización y además para tener acceso a la información acerca del estado en que se encuentran estas enfermedades vistas desde el enfoque sociosanitario (donde se cumplan las condiciones específicas de salud y de inclusión de los pacientes) y de los derechos universales humanos acerca del derecho a la salud, la vida y el acceso a programas de salud que cubran las necesidades de los pacientes y de sus familiares en Colombia. En este sentido, se puede inferir que en Colombia existe un interés para tratar con la rigurosidad que se requiere estas enfermedades para lo cual se cuenta con un robusto sistema normativo y de políticas dirigidas a su inclusión y abordaje, no obstante, el sistema de salud actual le faltan adecuaciones necesarias para ofrecer un mejor servicio que se adapte a las necesidades del paciente.

Particularmente, los estudios que se identificaron realizaron aproximaciones a la noción de estas patologías, y del concepto sanitario de la prevalencia que, en forma sucinta, corresponde al número de personas vivas que padecen alguna enfermedad, el cual es de vital en este caso porque de cierta manera determina aspectos asociados al acceso de tratamientos y medicamentos, así como a la

acción e intervención de los estados para su financiamiento, que para Colombia corresponde a una relación de menos de una persona en cada cinco mil. Así mismo, varios de los estudios se dedicaron a explorar cuál y qué debería comprender un adecuado modelo de atención para esta población, desde perspectivas no solo sanitarias sino también con la inclusión de elementos sociales vitales para el desarrollo humano como la educación y el desempeño laboral. Igualmente, se pudo conocer que algunos de los autores son coincidentes en señalar la falta de investigación y la necesidad de fortalecer los centros de referencia, como plataformas para la atención especializada y el desarrollo del conocimiento de estas enfermedades, aspecto ordenado en la Ley de enfermedades raras. También se suman reflexiones asociadas a la importancia de robustecer la educación específica en las universidades desde el punto de vista clínico, pero también con la incorporación de enfoques diferenciales y de inclusión a la población con discapacidad. Finalmente, y como un aspecto preponderante, varios de los estudios apuntaron a la existencia de un marcado subregistro de estas enfermedades en Colombia, lo cual conduce a razonar que existen significativas oportunidades de mejora tanto por los encargados de realizar los reportes, como por quienes controlan o manejan el sistema de vigilancia, por lo que puede colegirse no existe una radiografía, para usar una expresión ilustrativa, que aproxime al impacto o dimensión real de estas enfermedades en el país.

Los estudios revisados permiten concluir que se está en la búsqueda de darle el reconocimiento y la atención no solo a los pacientes sino a sus familiares, desde

una perspectiva de atención integral sociosanitaria, aspecto que aún se encuentra en pleno proceso de fortalecimiento y desarrollo. Aunque se cuenta con un marco normativo sólido para la atención de estas enfermedades, es posible indicar que por diversos motivos, entre los que se destacan la falta de información, la poca rentabilidad para las aseguradoras y otra serie de barreras, padecer una enfermedad de estas características constituye una vivencia compleja, con un alto nivel de exclusión del sistema salud y en general de la sociedad.

A partir de la revisión de las leyes, planes y programas puestos en marcha por el estado colombiano con la finalidad de atender las necesidades de salud de la población con enfermedades raras se pudo constatar que se han realizado esfuerzos importantes en este sentido. Vale la pena destacar que la expedición de la Ley 1392 de 2010, con la cual se reconoció a estas enfermedades como un asunto de especial relevancia para el país y se erigen normas para proteger a la población con estos diagnósticos médicos, así como a sus cuidadores en cierta medida, se constituye en la plataforma más importante para el desarrollo de diferentes estrategias y alternativas de solución a nivel de política pública para esta población.

Así mismo, se destaca la Ley 1751 de 2015, en la cual se reconoció la salud como una prerrogativa de carácter fundamental y reconoce a los pacientes con enfermedades raras como sujetos de especial protección, razón por la cual prescribe u ordena que su atención no puede limitarse administrativa ni

económicamente, y que, las instituciones prestadoras de servicios deben adoptar procesos interdisciplinarios que garanticen una prestación adecuada.

La revisión de la actividades de las asociaciones de pacientes en internet y redes sociales permitió identificar que en Colombia existe un movimiento asociativo robusto y organizado, en primer lugar como una expresión ciudadana que busca alternativas de apoyo para los propios pacientes, familias y cuidadores, mediante diversas actividades como reuniones para compartir experiencias, conmemoración de fechas, procesos educativos con profesionales y técnicos para el mejor entendimiento de las enfermedades y su manejo, así como soporte para la exigencia y respeto de sus derechos ante las entidades del sistema de salud.

Igualmente, puede decirse que las asociaciones han empleado los recursos de internet y redes sociales para impulsar y evidenciar su gestión en gran medida, frente a lo cual puede también advertirse que no todas cuentan con información actualizada, amplia y detallada sobre su gestión, lo cual puede considerarse como una oportunidad de mejora entendiendo que dichas plataformas de información, en el mundo de hoy, se constituyen en una importante herramienta de interacción con sus propios miembros y la comunidad en general.

Sumado a lo anterior, se encontró que varias de las organizaciones, además del trabajo con pacientes y técnicos del sector salud, desarrollan una gestión dirigida a incidir o influir ante las entidades estatales para la adopción, implementación y fortalecimiento de políticas públicas para atender las diferentes necesidades de esta

población. Particularmente se identificó que, aunque algunas de estas organizaciones desarrollan este tipo de actividades de forma autónoma e independiente, un gran número de estas se encuentra agrupado en la Federación Colombiana de Enfermedades Raras, plataforma desde la cual se desarrolla un trabajo más consolidado y estructurado de relacionamiento con las autoridades públicas.

Finalmente, el presente trabajo de revisión de literatura en el que también se incorpora una muy sencilla revisión de la actividad de las organizaciones de pacientes en internet, permitió identificar oportunidades de investigación en este mismo campo, mediante ejercicios de aproximación directa a dichas organizaciones, con recolección de información que trascienda más allá de su actividad en la web, de manera que se pueda conocer de forma rigurosa su actividad y la forma en qué se relacionan con sus miembros, comunidad en general y con las instancias de gobierno, lo cual permitiría un diagnóstico más preciso acerca de estas patologías desde la perspectiva de los pacientes. Otras alternativas de investigación podrían dirigirse auténticamente a examinar la visibilidad de estas enfermedades en el país, lo cual podría incluir, sin limitarse a ello, a revisar el tiempo y espacios que dedican a estas enfermedades los medios de comunicación como la televisión, la radio y la prensa.

Referencias Bibliográficas.

- Alternativas y Capacidades (2010). Manual de Incidencia en Políticas Públicas. Ciudad de México, Recuperado de <https://alternativasycapacidades.org/wp-content/uploads/2019/04/Manual-Incidencia-en-Politiclas-Publicas.pdf>
- Asociación de Lucha contra la Esclerosis Múltiple – ALEM (2019). Informe de gestión 2019. Recuperado de http://www.alem-colombia.org/home/?page_id=4439
- Asociación Colombiana Síndrome de Prader-Willi (s.f.). Participación en la Mesa Técnica Nacional de Enfermedades Huérfanas. Recuperado de <https://www.acspw.org/novedades>
- Asociación Colombiana Síndrome de Prader-Willi (s.f.). Participación en la mesa técnica de Enfermedades Huérfanas a nivel regional en Santiago de Cali. Recuperado de <https://www.acspw.org/novedades>
- Barrera, L. (2019). Epidemiología y consecuencias de las enfermedades huérfanas/raras. *Revista Medicina*, 41(3), pp. 271-272. Recuperado de <https://revistamedicina.net/ojsanm/index.php/Medicina/article/view/1457>
- Bernal, J. (2019). La Ley De Tamizaje Neonatal En Colombia. *Medicina*, 41(4), 297-298. Recuperado de <https://revistamedicina.net/ojsanm/index.php/Medicina/article/view/1468>
- Cámara de Representantes (2020). Proyecto de Ley n° 183 de 2020, “Por medio de la cual se garantizan medidas positivas en favor de las personas que padecen enfermedades huérfanas en situación de discapacidad y se dictan otras disposiciones”. Bogotá, Colombia. Recuperado de: <https://www.camara.gov.co/enfermedades-huerfanas-0>
- Cárdenas, J. (2018). Cuando todo no es suficiente. *Acta Médica Colombiana*, 43(1 S1), 33. Recuperado de <https://link-gale-com.ezproxy.utadeo.edu.co/apps/doc/A550996538/AONE?u=utadeo&sid=AONE&xid=e94ddf49>
- Congreso de la República de Colombia (2010). 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”. Bogotá, Colombia. Recuperado de: http://www.secretariasenado.gov.co/senado/basedoc/ley_1392_2010.html

Congreso de la República de Colombia (2015). Ley 1751 de 2015. “Por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones”. Bogotá, Colombia. Recuperado de: http://www.secretariasenado.gov.co/senado/basedoc/ley_1751_2015.html

Congreso de la República de Colombia (2019). Ley 1980 de 2019. “por medio de la cual se crea el Programa de Tamizaje Neonatal en Colombia”. Bogotá, Colombia. Recuperado de: <http://www.suin-juriscol.gov.co/viewDocument.asp?ruta=Leyes/30036695>

Consejo Nacional de Política Económica y Social [Conpes]. (2004). Documento Conpes 80 de 2004: “Política Pública Nacional de Discapacidad”. Bogotá (Colombia).

Consejo Nacional de Política Económica y Social [Conpes]. (2013). Documento Conpes 166 de 2013: “Política Pública Nacional de Discapacidad e inclusión social”. Bogotá (Colombia).

Corporación Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas -ENHU- (31 de julio de 2020). Reporte de medios - 10 años de Enfermedades Huérfanas. Recuperado de <https://www.enhu.org.co/index.php/blog/reporte-de-medios-10-anos-de-enfermedades-huerfanas>

Corporación Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas -ENHU- (23 de julio de 2020). Foro virtual “10 años de la Ley de Enfermedades Huérfanas, logros, retos y oportunidades”. Recuperado de <https://web.facebook.com/ObservatorioEnfermedadesHuerfanas/photos/a.1607133592851679/2729057547325939>

Corporación Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas -ENHU- (27 de agosto de 2020). Foro virtual "La voz de los pacientes GENera el cambio". Recuperado de <https://web.facebook.com/ObservatorioEnfermedadesHuerfanas/photos/a.1607133592851679/2729057547325939>

Corporación Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas -ENHU- (30 de septiembre de 2020). Encuentro de trabajo con actores del sector salud para definir plan de trabajo que beneficia a pacientes y familias con enfermedades huérfanas. Recuperado de <https://web.facebook.com/ObservatorioEnfermedadesHuerfanas/photos/a.1607133592851679/2729057547325939>

- Corte Constitucional de Colombia. (31 de julio de 2008). Sentencia T-760-2008. [MP Manuel Cepeda]
- Corte Constitucional de Colombia. (31 de octubre de 2018). Sentencia C-105-18. [MP Diana Fajardo Rivera]
- Defensoría del Pueblo. (2008). Enfermedades huérfanas (también llamadas raras o poco frecuentes). Recuperado de: http://publicaciones.defensoria.gov.co/desarrollo1/ABCD/bases/marc/documentos/textos/Cartilla_5_Enfermedades_Huerfanas.pdf
- Defensoría del Pueblo. (2019). Derechos De Los Pacientes Con Enfermedades Huérfanas En Materia De Salud. Recuperado de: https://issuu.com/acopel/docs/cartilla_salud_seguridad_baja
- Dejusticia (2007). El Sistema de los derechos, Guía práctica del Sistema Internacional de Protección de los Derechos Humanos. Recuperado de: <https://www.dejusticia.org/wp-content/uploads/2008/07/Gu%C3%ADa-pr%C3%A1ctica-Cap%C3%ADtulo-I.pdf>
- Echeverri, Y; Guevara, J; Espejo, .J. (2018) Investigación, diagnóstico y educación en errores innatos del metabolismo en Colombia: 20 años de experiencia en un centro de referencia. Orphanet J Rare Dis 13, 141 (2018). <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0879-2>
- Federación Colombiana de Enfermedades Raras FECOER (2020). Nuestra historia. Recuperado de: <http://www.fecoer.org/nuestra-historia/>
- Federación Colombiana de Enfermedades Raras FECOER (2020). Acta de Asamblea No. 14 del 20 de junio de 2020. Recuperado de: <http://www.fecoer.org/wp-content/uploads/2020/07/Actas.pdf>
- Federación Colombiana de Enfermedades Raras FECOER (2020). Asamblea General FECOER 2020, memorias de gestión 2019-2020. Recuperado de: <http://www.fecoer.org/wp-content/uploads/2020/07/Actividades.pdf>
- Fundación Colombiana de Enfermedades Huérfanas – FUNCOLEHF (2018). Informe de gestión 2018. Recuperado de https://enfermedadeshuerfanas.org.co/web/images/pdf/Informe_gestion.pdf
- Fundación CroniCare (2018). Informe de gestión de la Presidencia, Fundación Cronicare – año 2018. Recuperado de: https://be0a3572-1ba4-4e3b-9a34-ae413faee61a.filesusr.com/ugd/613cfd_c44a68c57c7743c38ae1dc12a34a3e84.pdf

- Fundación Debra (2019). Informe de gestión 2019. Recuperado de <https://debracolombia.org/wp-content/uploads/2020/06/INFORME-DE-GESTION-DEBRA-COLOMBIA-2019.pdf>
- Fundación Diana García Olarte (31 de julio de 2020). Webinar: “Incidencia en política pública en Salud en Latino América”. Recuperado de <https://www.facebook.com/photo?fbid=3261586180564389&set=a.808151649241200>
- Fundación Diana García Olarte (18 de julio de 2020). Webinar: “¿por qué es importante pertenecer a una organización de pacientes?”. Recuperado de <https://www.facebook.com/photo?fbid=3220557131333961&set=a.808151649241200>
- Fundación para Enfermedades Raras FUPER (24 de marzo de 2020). Solicitud para incluir a las personas con enfermedades raras y discapacidad, como grupo poblacional vulnerable de alto riesgo por el Corona virus en Colombia. Recuperado de <https://www.facebook.com/fupERfundacion/photos/a.2676846729080383/2676846875747035/>
- Fundación para Enfermedades Raras FUPER (2020). VIII Simposio Antioqueño de enfermedades raras, protección de derechos y autonomía médica. Recuperado de: <https://www.fundacionfuper.org/event/viii-simposio-antioqueno-de-enfermedades-raras/>
- Hernández Sampieri, R., Fernández Collado, C., & Baptista Lucio, P. (2010). Metodología de la Investigación. (M. G. Hill, Ed.) (Quinta edi). México D.F. [https://doi.org/10.1016/S0185-2666\(09\)71333-9](https://doi.org/10.1016/S0185-2666(09)71333-9)
- Grupo Propuesta Ciudadana, proyecto Participa Perú (2003). Manual de incidencia política. Recuperado de http://www.propuestaciudadana.org.pe/sites/default/files/publicaciones/archivos/manual_completo.pdf
- Ibáñez, A; Sarmiento, K; Suárez, F; Tamayo, N; Gelvez, N; López, G; Zarante, I. (2019). Barreras de salud detectadas en pacientes con anomalías congénitas que afectan la audición o visión. (Spanish). Duazary. Revista de La Facultad de Ciencias de La Salud, 16, 90. Recuperado el 20 de octubre de 2019 en <http://revistas.unimagdalena.edu.co/index.php/duazary/article/view/2622/1905>
- Imbachí, L; Ibáñez, L; Hurtado, P. (2020). Estado de salud y presencia de barreras en la atención en salud de niños con defectos congénitos nacidos entre 2011 y 2017 en dos instituciones de la ciudad de Cali. Biomédica. 2020; 40(1)

publicación anticipada. Recuperado el 20 de octubre de 2019 en <https://revistabiomedica.org/index.php/biomedica/article/view/4906>

Malambo, D; López, R; Mora, G; Ramos, E; Mazenett, E; Herrera, D; & Gómez, D. (2016). Frecuencia de enfermedades huérfanas en Cartagena de Indias, Colombia. *Revista de Salud Pública*, 18(6), 858-870. <https://dx.doi.org/10.15446/rsap.v18n6.53962>

Manterola, C; Astudillo, P; Arias, E; Claros, E. Revisiones sistemáticas de la literatura. Qué se debe saber acerca de ellas Grupo MINCIR (Metodología e Investigación en Cirugía), Chile, Vol. 91. Núm. 3. Pp. 149-15

Martínez, J; Misnaza, S. (2018) Mortalidad por enfermedades huérfanas en Colombia, 2008-2013. *Biomédica*, 38 (2), 198-208. <https://dx.doi.org/10.7705/biomedica.v38i0.3876>

Mateus, H; Pérez, A; Mesa, M; Escobar, G; Gálvez, J. M., Montaña, J; Ospina, M; Laissue, P. (2017). A first description of the Colombian national registry for rare diseases. *BMC Research Notes*, 10(1), 514. <https://doi.org/10.1186/s13104-017-2840-1> registro de enfermedades raras

Ministerio de Salud y Protección Social (2006). Decreto 3518 de 2006. “por el cual se crea y reglamenta el Sistema de Vigilancia en Salud Pública y se dictan otras disposiciones”. Bogotá, Colombia. Recuperado de: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/Decreto-3518-de-2006.pdf>

Ministerio de Salud y Protección Social (2012). Decreto 1954 de 2012. “por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas”. Bogotá, Colombia. Recuperado de: <http://www.suin-juriscal.gov.co/viewDocument.asp?ruta=Decretos/1376399>

Ministerio de Salud y Protección Social (2013). Resolución 430 de 2013. “Por la cual se define el listado de enfermedades huérfanas”. Bogotá, Colombia. Recuperado de: https://docs.google.com/viewerng/viewer?url=https://www.asivamosensalud.org/sites/default/files/resolucio_n_enfermedades_hucrfanas.pdf

Ministerio de Salud y Protección Social (2013). Resolución 1841 de 2013. “Por la cual se adopta el Plan Decenal de Salud Pública 2012-2021”. Bogotá, Colombia. Recuperado de: <http://www.suin-juriscal.gov.co/viewDocument.asp?ruta=Resolucion/30031789>

Ministerio de Salud y Protección Social (2013). Anexo Técnico de la Resolución 1841 de 2013. “Por la cual se adopta el Plan Decenal de Salud Pública 2012-

2021". Bogotá, Colombia. Recuperado de: http://www.suin-juriscal.gov.co/imagenes//21/06/2017/1498059982209_RESOLUCION%201841-2013.pdf

Ministerio de Salud y Protección Social (2013). 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". Bogotá, Colombia. Recuperado de: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-3681-de-2013.pdf>

Ministerio de Salud y Protección Social (2015). 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". Bogotá, Colombia. Recuperado de: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-2048-de-2015.pdf>

Ministerio de Salud y Protección Social (2018). Resolución 5265 de 2018. "Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones". Bogotá, Colombia. Recuperado de: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-5265-de-2018.pdf>

Net Marketshare (2020). Cuota de mercado de motores de búsqueda. Recuperado de <https://netmarketshare.com/>

Organización de las Naciones Unidas (1948). Declaración Universal de los Derechos Humanos. Adoptada y proclamada por la Asamblea General en su resolución 217 A (III), del 10 de diciembre de 1948. París, Francia. Recuperado de: <https://www.un.org/es/universal-declaration-human-rights/>

Organización de las Naciones Unidas (1966). Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales. Adoptado y abierto a la firma, ratificación y adhesión por la Asamblea General en su resolución 2200 A (XXI), del 16 de diciembre de 1966.

Orphanet (s.f.). Acerca de Orphanet. Recuperado de https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanet.php?lng=ES

Pareja, M. Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia 2017. Revista CES Derecho. (8) 2, julio – diciembre de 2017, 231-241. Recuperado de <http://www.scielo.org.co/pdf/cesd/v8n2/v8n2a03.pdf>

- Pereira, I (2016). Cuidados paliativos. El abordaje de la atención en salud desde un enfoque de derechos humanos. De Justicia, Bogotá. Pág 200.
- Pérez, A. (2016). Caracterización sociodemográfica de las enfermedades huérfanas en Colombia. (Trabajo de grado, Universidad Colegio Mayor Nuestra Señora del Rosario). Recuperado de <https://repository.urosario.edu.co/bitstream/handle/10336/12689/PerezZauner-AnaMaria-2016.pdf?sequence=1&isAllowed=>
- Posada, M; Alonso V; Bermejo E. (2016). Enfermedades Raras. Madrid, España: Los Libros de la Catarata.
- Quirland, C; Castañeda, C; Chirveches, M; Aroca, A; Otálora, M; Rosselli, D. (2018). Modelos de atención en salud en enfermedades raras: revisión sistemática de la literatura. Revista Gerencia y Políticas de Salud, 17(34), 112-118. <https://dx.doi.org/10.11144/javeriana.rgps17-34.mase>
- Ramírez, J; Moreno, M; Mosquera, S; Duque, S; Holguín, J; Camacho, A. (2020). Primeros 2 años del registro municipal de enfermedades huérfanas-raras de Cali e identificación de algunas variables sociodemográficas y clínicas asociadas a mortalidad. Iatreia, 33(2), 111-122. <https://doi.org/10.17533/udea.iatreia.37>
- Red de Apoyo a Pacientes con Diagnóstico de Hipercolesterolemia Familiar – RedColHF; Asociación Colombiana de Pacientes con Enfermedades de Deposito Lisosomal – ACOPEL. (s.f). Colesterol bajo control. https://issuu.com/acopel/docs/colesterol_bajo_control
- Rodríguez, Y., Cabrales, E. (2016). Aplicación de la ley 1392 de 2010 en pacientes que padecen las enfermedades huérfanas: Piel de Cristal y Moyamoya en la ciudad de Ocaña. (Trabajo de grado, Universidad Francisco de Paula Santander Ocaña). Recuperado de <http://repositorio.ufps.edu.co:8080/dspaceufps/bitstream/123456789/1265/1/29484.pdf>
- Romero, J (2019). Derecho Fundamental a la Salud. Bogotá, Colombia: Ibañez.
- Salinas, M., Córdoba, J. (2016). Modelo de gestión para la atención integral de pacientes con enfermedades huérfanas o raras en Colombia. (Tesis de maestría, Universidad Colegio Mayor Nuestra Señora del Rosario). Recuperado de <https://repository.urosario.edu.co/bitstream/handle/10336/12389/SalinasNova-MariaAngelica-2016.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
- Seco, M & Ruiz, R. (2018). Las comunidades virtuales de pacientes con enfermedades raras. Análisis de su influencia en la toma de decisiones y en

el cambio de conductas relacionadas con el proceso de enfermedad. Revista Salud Uninorte, 34(1), 160-173. <https://dx.doi.org/10.14482/sun.34.1.8493>

Suárez, F. (2018). La atención clínica de las enfermedades raras: un reto para la educación médica. Medicina, 40(2), 228-241. Recuperado de <https://revistamedicina.net/ojsanm/index.php/Medicina/article/view/1346>

Suárez, F. (2019). ¿Qué es una enfermedad huérfana, rara, ultrahuérfana y olvidada? Medicina, 41(3), 269-270. Recuperado de <https://revistamedicina.net/ojsanm/index.php/Medicina/article/view/1455>

Superintendencia Nacional de Salud (2016). Circular Externa número 000011. "Instrucciones para la atención de enfermedades huérfanas". Bogotá, Colombia. Recuperado de: <https://docs.supersalud.gov.co/PortalWeb/Juridica/CircularesExterna/circular%20externa%20011%20de%202016.pdf>

Sussmann, C. (2019). Enfermedades huérfanas: un enfoque desde la bioética. Medicina, 41(3), 274-275. Recuperado de <https://revistamedicina.net/ojsanm/index.php/Medicina/article/view/1459>

Tamayo, M. (2019) ¿qué estamos haciendo por las enfermedades huérfanas en el ámbito académico?: modelo de un programa piloto. Medicina, 41(3). Pp. 276-278. Recuperado de <https://revistamedicina.net/ojsanm/index.php/Medicina/article/view/1460>

Trujillo, L. (2018). El financiamiento por parte de la industria farmacéutica a las organizaciones de pacientes con enfermedades raras: Un uso de la acción de tutela para inducir la demanda de ciertos medicamentos. Universidad Nacional de Colombia. Facultad de Ciencias Políticas y Sociales. Bogotá, Colombia. pp 15- 21

Zarante, I. (2019). ¿Cómo debería ser el modelo ideal de manejo y atención integral de las enfermedades huérfanas? Medicina, 41(3), 279-281. Recuperado de <https://revistamedicina.net/ojsanm/index.php/Medicina/article/view/>