

Enfermedades huérfanas, el estado colombiano y las instituciones privadas de salud*

Orphan diseases, the colombian state and private health care institutions


DOI: <https://doi.org/10.17981/juridcuc.18.1.2022.19>

Fecha de Recepción: 2022/03/16. Fecha de Aceptación: 2022/06/09

Francis Yrama Araque Barboza 
Universidad Metropolitana. Barranquilla (Colombia)
faraque@unimetro.edu.co

Elisama Beltrán De la Rosa 
Universidad Metropolitana. Barranquilla (Colombia)
elisama.beltran@unimetro.edu.co

Ana Liliana Mozo Pérez 
Universidad Metropolitana. Barranquilla (Colombia)
analilianamozoperez@hotmail.com

Julieth Carolina Julio Cajar 
Universidad Metropolitana. Barranquilla (Colombia)
Julieth0105@outlook.com

Para citar este artículo:

Araque, F., Beltrán, E., Mozo, A. y Julio, J. (2022). Enfermedades huérfanas, el estado colombiano y las instituciones privadas de salud. *Jurídicas CUC*, 18(1), 477–496. DOI: <http://dx.doi.org/10.17981/juridcuc.18.1.2022.19>

Resumen

Las Enfermedades Huérfanas-EH, han estado presente en la composición genética de miles de seres humanos a nivel mundial y nacional, afectando no solo, el adecuado desarrollo físico, social y cognitivo de quienes las padecen; sino también, impidiendo el goce pleno de una vida feliz y saludable, que, en tanto personas, se ha dispuesto como derecho universal. Tal perjuicio, además, de hallarse vinculado a la escasa investigación médica de las mismas, tiene como punto de partida, la exigua normatividad jurídica. Bajo dicho contexto, este artículo surge, con el objetivo de, visibilizar la realidad jurídico-social de los pacientes con enfermedades huérfanas en Colombia. El enfoque es hermenéutico-interpretativo con un método documental-bibliográfico llegando al punto de saturación teórica. Se realizó una reflexión crítica sobre la Ley 1392 del 2010 analizando su congruencia o no, con la vivencia de las personas afectadas dentro del sistema de salud. Finalmente, se concluye, que los individuos con enfermedades huérfanas ven vulnerado su derecho a la salud.

Palabras clave: Derechos Humanos; derecho a la salud; enfermedades huérfanas; normatividad jurídica; Estado

Abstract

Orphan Diseases (E.H.) have been present in the genetic makeup of thousands of human beings worldwide and nationally, affecting not only the proper physical, social and cognitive development of those who suffer from them; but also, preventing the full enjoyment of a happy and healthy life, which, as persons, has been established as a universal right. Such damage, in addition, being linked to the scarce medical investigation of the same, has as a starting point, the meager legal regulations. Under this context, this article arises, with the objective of making visible the legal-social reality of patients with orphan diseases in Colombia. The approach is hermeneutical-interpretive with a documentary-bibliographical method reaching the point of theoretical saturation. A critical reflection on Law 1392 of 2010 was carried out, analyzing its congruence or not, with the experience of the affected people within the health system. Finally, it is concluded that individuals with orphan diseases see their right to health violated.

Keywords: Human Rights; right to health; orphan diseases; legal regulations; State

© The author; licensee Universidad de la Costa - CUC.

JURÍDICAS CUC vol. 18 no. 1, pp. 477–496. Enero - Diciembre, 2022
Barranquilla. ISSN 1692-3030 Impreso, ISSN 2389-7716 Online



INTRODUCCIÓN

Las Enfermedades Huérfanas-EH, constituyen un grupo de males crónicos debilitantes, que amenazan la vida de quienes las padecen, este conjunto de patologías, son poco conocidas a nivel médico, jurídico y social, no solo por su complejidad, sino también, por lo escasas que suelen ser. Las EH y los síndromes genéticos, son también conocidas como, enfermedades raras, por motivo de su baja incidencia, no obstante, cada vez que se manifiestan, traen consigo graves consecuencias, convirtiéndose en una razón más, de las altas tasas de mortalidad, sobre todo, infantil (Viteri et al., 2020). El número de los individuos perjudicados por las EH, es de 1 por cada 5000 personas y comprende las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas (Ministerio de Salud y Protección Social-Minsalud, 2022)

La causa exacta de una enfermedad huérfana sigue siendo desconocida. Sin embargo, se estima, que pueden ser producto de mutaciones y alteraciones genéticas, de carácter hereditario, traspasándose de una generación a otra, tal preposición, insinúa, una posible explicación de por qué, muchas de ellas, suelen ser familiares. A pesar de esto, existen otros elementos desencadenantes de las EH, entre ellos, las conductas alimentarias nocivas, los hábitos pocos saludables, la exposición a elementos químicos y muchos más, que podrían indicar una interacción de los factores genéticos y ambientales.

De acuerdo a la Organización Mundial de la Salud-OMS (citado por Carbajal-Rodríguez, 2015), las enfermedades genéticas, conocidas también como Enfermedades Huérfanas-EH, afectan aproximadamente al 7% de la población a nivel mundial, porcentaje que equivale a alrededor de 500 millones de personas. En Latinoamérica, un estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas, reveló que, en la región, las enfermedades raras se ubican entre el segundo y quinto lugar en índices de mortalidad en niños menores de 1 año, lo que corresponde al 2%-27% (Organización Panamericana de la Salud-OPS, citado por Viteri et al., 2019).

A partir de esta realidad, se han identificado un aproximado de entre 6 000 y 8 000 enfermedades huérfanas alrededor del mundo. Tan solo en Colombia se registraron 2 198 patologías incluidas en el Listado Nacional de enfermedades Huérfanas, actualizado en la [Resolución 5265 \(2018\)](#) de Minsalud.

De lo anterior, se resalta la importancia de efectuar un análisis profundo sobre distintas variables de las EH, dado el poco conocimiento científico, jurídico y social a cerca de ellas, lo cual resulta inquietante, puesto que, las dificultades que sobrevienen a quienes la padecen y a sus familiares, son altamente notables.

Las EH representan una elevada inversión económica, por motivos de su dificultoso diagnóstico preciso, lo cual repercute en gastos de tratamientos exorbitantes, ya que, no es común tener acceso a fármacos y servicios médicos de tan alta complejidad, en un sistema de salud limitante, como lo es, el Sistema Social de Seguridad en Salud colombiano, por lo tanto, incluir a las EH, generaría un desfinanciamiento de las metas de cobertura universal ([Betancourt y Llamas, 2011](#)). El Estado, como garante de los derechos de los ciudadanos, deberá encontrar estrategias las cuales no excluyan a estas poblaciones. De allí la importancia de reflexionar sobre la responsabilidad del mismo, derivada de la prestación del servicio de salud a las personas con EH.

DESARROLLO

Reflexiones teóricas-conceptuales

Las Enfermedades Huérfanas-EH son patologías que afectan al paciente a lo largo de su vida; se caracterizan generalmente por un difícil diagnóstico por parte de la comunidad científica, concepto originado a mediados de la década de los 80 del siglo pasado en Estados Unidos, el cual encuentra relacionado directamente con el de medicamentos huérfanos ([Carbajal y Navarrete, 2015](#)). Las EH, tienen un fuerte impacto sobre la esperanza de vida de los individuos, y a su vez, dicha esperanza, varía según el tipo de enfermedad huérfana que padezca el paciente ([Posada, 2008](#)). Algunas causan la

muerte al nacer, otras son de carácter degenerativo y su desarrollo es más lento, pero, también existen las que pueden sobrellevarse, manteniendo un ritmo de vida normal, toda vez que, sean diagnosticadas a tiempo y tratadas adecuadamente.

Actualmente, el mundo dedica el último día del mes de febrero a celebrar las EH, hecho que se conmemora hace 14 años, apoyado por múltiples organizaciones a nivel mundial, con el fin de visibilizar y concientizar sobre un grupo de enfermedades las cuales afectan unos 300 millones de personas en todo el mundo.

Cabe destacar que, en este porcentaje poblacional, también se incluyen a los cuidadores y familiares de las personas con EH, en relación a Colombia, se tienen registradas 1 920 enfermedades de este tipo, donde una de cada 1 000 personas padece de ella a lo largo de su vida o en algún momento de esta ([Ley 1392, 2010](#); [Ley 1438, 2011](#)).

La OMS reconoce la existencia de entre 6 000 a 8 000 enfermedades huérfanas las cuales afectan entre el 6% y el 8% de la población a nivel mundial. Aun cuando no existe un consenso unificado para su definición, es importante destacar, que, pueden ser consideradas raras en algunas poblaciones y, a su vez, ser frecuentes en otras. Según [Cortes \(2015\)](#), en general, son crónicas, discapacitantes, y en un 80% de origen genético, y el otro 20% se atribuye sin mucha seguridad, a enfermedades degenerativas, inmunológicas y/o infecciosas. Además, se estima que alrededor de 4 000 de estas enfermedades no tienen tratamientos curativos ([Lugones y Ramírez, 2012](#)).

La OMS ha reconocido la utilidad de experimentar con ellas, pero debido a su baja prevalencia, son pocos los científicos interesados en este tema, siendo insuficiente el apoyo económico por parte del Estado; afectando directamente, la calidad de vida de las personas que las padecen, unido a la apatía social, lo cual, imposibilita la integración igualitaria desde la óptica de los Derechos Humanos a nivel mundial.

En efecto, las personas que padecen estas enfermedades, en muchos casos, tienen diagnósticos errados o incompletos, y se ven condicionadas a presentarse en fundaciones de carácter privado para tratar de lograr bienestar y atención médica según el caso.

Para Carolina Rivera, presidente de la Junta directiva de la Asociación Colombiana de Genética Humana (Panza, 2022), una persona puede tardar hasta 7 años en ser diagnosticado con una enfermedad de este tipo, la población que convive con estas patologías de carácter crónico enfrenta múltiples desafíos en materia de calidad de vida e inclusión social. El Congreso de Colombia ha hecho un esfuerzo por mejorar esta situación, expresando su preocupación a través de los principios del Sistema General de Seguridad Social en Salud de la Ley 1438 (2011), no obstante, dicha problemática persiste al verse vulnerados muchos de sus postulados.

El derecho a la salud y su evolución en Colombia

La concepción del derecho a la salud, ha sido un tema complejo, cuya conceptualización, enmarca diversas situaciones y aristas de una conflictiva social. Por su parte, la Declaración Universal de Derechos Humanos (Organización de las Naciones Unidas-ONU, 1948), dispone que:

Toda persona tiene derecho a un nivel de vida adecuado que le asegure, así como a su familia, la salud y el bienestar, y en especial la alimentación, el vestido, la vivienda, la asistencia médica y los servicios sociales necesarios (art. 25).

En Colombia, la forma en que se ha establecido tal derecho en la época contemporánea, conserva sus orígenes en la Constitución Política-CP (1991), la cual dispone:

[...] La atención de la salud y el saneamiento ambiental son servicios públicos a cargo del Estado. Se garantiza a todas las personas el acceso a los servicios de promoción, protección y recuperación de la salud.

Corresponde al Estado organizar, dirigir y reglamentar la prestación de servicios de salud a los habitantes y de saneamiento ambiental conforme a los principios de eficiencia, universalidad y solidaridad (art. 49, párr. 1; 2).

Con el tiempo, esta concepción fue evolucionando, los jueces de la República a través de la jurisprudencia de la Corte Constitucional, sostuvieron posteriormente, dos puntos de vista alrededor del derecho a la salud, en primer lugar, se estableció la llamada conexidad, la cual consideraba que su protección dependía de si existía relación con otro derecho de mayor envergadura, por ejemplo, el derecho a la vida; en un segundo lugar, se reconoció el derecho a la salud, por la vía de la tutela (CP, 1991), es decir, que éste tenía lugar solo si el accionante se reconociese como un sujeto de especial protección, se incluían aquí, niños, personas de la tercera edad, discapacitados, u otro sujeto cualificado taxativamente por la norma sustancial (Julio, 2017).

Finalmente, con la [Sentencia T-760 \(2008\)](#), la Corte Constitucional declaró que el derecho a la salud, se constituía como un derecho autónomo, y además, decretó que, no era necesario que el tutelante fuese reconocido como una persona de especial protección, por lo tanto, se estableció que el derecho a la salud, se reconociese fundamental en sí mismo ([Sentencia T-153, 2010](#)). En ese sentido, se emitió la [Sentencia C-313 \(2014\)](#) y la [Sentencia T-361 \(2014\)](#), que no solo reconocían la fundamentalidad autónoma del derecho a la salud en Colombia con un carácter de irrenunciable, sino que también, se posicionaba como un servicio público vigilado por el Estado; en ese orden de ideas, es necesario resaltar que, son fines esenciales del Estado, garantizar el cumplimiento de este derecho, servir a la comunidad y promover la prosperidad general.

METODOLOGÍA

El enfoque es hermenéutico-interpretativo con un método documental-bibliográfico llegando al punto de saturación teórica. Es necesario distinguir que la densidad de información no es equivalente a la cantidad de información ([Nascimento et al., 2018](#)), más bien, la información seleccionada representa las cualidades atribuidas a un fenómeno particular, como es el de las EH ([Flick, 2009](#)). Cualidades codificadas en la interpretación que el investigador realiza a partir de un proceso de reducción de datos ([Glaser & Strauss, 1967](#)).

A este respecto fue fundamental conducir un proceso de recolección de información la cual atiendo a las diversas expresiones del fenómeno de estudio. Esto permitió reconocer la información, que más tarde derivó en la praxis analítica dentro de la construcción de este artículo.

DISCUSIÓN

Estatus de las enfermedades huérfanas en Colombia (Vulneración del derecho a la salud)

El Congreso colombiano en su [Ley 1392 \(2010\)](#) define a las enfermedades huérfanas como:

[...] aquellas crónicamente debilitantes, grave, que amenaza la vida y con una prevalencia menor de uno por cada 2000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre que no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada (art. 2, párr. 1).

Un poco más de la mitad de los pacientes reportados (51.7%), vive en los departamentos de Antioquia, Valle del Cauca y la ciudad de Bogotá. A su vez, el 32.4% de los pacientes, son menores de 20 años ([El Universal, 2022](#)).

Dentro de esta realidad, el sistema de salud colombiano estableció 2190 enfermedades huérfanas según la última actualización realizada mediante [Resolución 5265 \(2018\)](#). En este contexto el 32% de los casos registrados pertenecen a las siguientes enfermedades: esclerosis múltiple 5.8%, déficit congénito del factor VIII 5.5%, enfermedad de Von Villebrand 5.5%, Síndrome de Guillain-Barre 3.4%, miastenia grave 2.4%, displasia broncopulmonar 2.1%, drepanocitosis 2.1%, esclerosis sistémica cutánea difusa 1.7%, enfermedad de Crohn 1.7% y fibrosis quística 1.7% ([Minsalud, 2021](#)).

La falta de conocimiento sobre este tipo de enfermedades, representa uno de los tantos problemas que carcomen el sistema de salud colombiano; muchas personas fallecen sin tener un diagnóstico claro o tratamiento idóneo; las malas prácticas médicas se intensifican, a tal punto, que, en ocasiones, algunos profesionales de la salud, se niegan a ordenar los exámenes necesarios para definir el adecuado plan recuperatorio.

En ese sentido, la vulnerabilidad y pobreza, se constituirían como agravantes de dichos padecimientos; dado que, la posibilidad de tener acceso a los servicios de salud gratuitos, especialmente, aquellos que están en áreas rurales remotas o zonas de conflicto armado, no disponen de los recursos económicos para tal fin. Por ejemplo, [Vivas \(2021\)](#) de Consultores Asociados, señala que, el 40% de las personas con enfermedades huérfanas habitan en zona rural del país.

Según Chaves (citado por [Seco y Ruiz, 2016](#)), la dificultad con las EH inicia con el diagnóstico, dada su poca prevalencia, los especialistas en atención primaria y de especialidad no manejan suficiente información para el diagnóstico de este tipo de enfermedades, sobre todo, porque la sintomatología puede ser común con otras patologías, incurriendo en errores fácilmente. La mayoría de las veces, el proceso de diagnóstico es extenso y poco seguro. En estas circunstancias, se obtienen resultados indeseados como el no recibir atención médica apropiada para la enfermedad, favorecer tratamientos erróneos o la aparición de nuevos casos en la familia, entre otros, acelerando en repetidas ocasiones, la muerte prematura.

Dentro de este marco, [Minsalud \(2021\)](#) señala el siguiente registro de personas con enfermedades huérfanas:

- Actualmente existen 58 564 personas reportadas, de las cuales el 56.4% corresponde a mujeres y 43.2% a hombres.
- El 32.4% (18 983) de las personas reportadas al registro de personas con enfermedades huérfanas son menores de 20 años.
- La esclerosis múltiple, enfermedad de Von Willebrand, déficit congénito del factor VIII y el síndrome de Guillain Barre, concentran el 21.2% de las patologías reportadas, siendo las dos primeras más comunes en mujeres y los dos restantes en hombres (párr. 5-7).

Es también relevante señalar, que, muchos de los medicamentos necesarios para combatir estos padecimientos, no están incluidos dentro del Plan de Beneficios en Salud (POS), en consecuencia, un gran número de personas, no logran acceder a los tratamientos en el tiempo indicado, ocasionando que, las personas que sufren esta complicada situación, tengan insuficientes posibilidades de recuperarse, o al menos, de contar con un sistema en salud que les ayude a sobrellevar su enfermedad huérfana.

En Colombia, la normatividad de las enfermedades huérfanas maneja un enfoque diferencial, permitiendo de esta forma, la creación de grupos y asociaciones, los cuales pretenden luchar por los derechos de las personas. Sin embargo, es primordial, que el Estado colombiano mejore de manera permanente y continua el sistema de información relacionado con las enfermedades huérfanas, a fin, de poder conseguir una aproximación más cercana a lo real y orientar de esta manera, los planes de salud pública, adecuadamente, toda vez que, éste, es el principal responsable, puesto que, al considerarse constitucionalmente, el derecho a la salud, como fundamental, autónomo y además, un servicio público, el Estado, debe asumir una posición de garante, entendida esta como

Aquella situación en que coloca el ordenamiento jurídico a un determinado sujeto de derecho, en relación con el cumplimiento de una específica obligación de intervención, de tal suerte que cualquier desconocimiento de ella acarrea las mismas y diferentes consecuencias, obligaciones y sanciones que repercuten para el autor material y directo del hecho ([Sentencia T-121, 2015](#)).

El Estado colombiano se encuentra obligado a dar las garantías necesarias para que los ciudadanos, sin importar la gravedad o desconocimiento de su diagnóstico, puedan beneficiarse del más alto nivel de bienestar en términos de salud, si este no se da oportunamente, entonces se estará vulnerando un derecho fundamental por acción u omisión, el cual cada persona o individuo posee, bajo dicho contexto, a la luz de los elementos facticos y jurídicos, el Estado colombiano es responsable de las personas que se vean afectadas en el restablecimiento de su salud, siempre y cuando no haya eximentes de responsabilidad ([Julio, 2017](#); [Alé, 2021](#)).

Una mirada crítica reflexiva a la normatividad sobre las enfermedades huérfanas en Colombia

Dado el precario desarrollo del tratamiento de las EH en Colombia, el Congreso de la República decretó la [Ley 1392 \(2010\)](#), la cual devela un especial interés por este tipo de afecciones, enfocándose en la baja prevalencia y el costo de atención.

Es significativo recalcar, que, en la [Ley 1392 \(2010, art. 4\)](#) algunos de los principios rectores planteados no se cumplen en el contexto de lo real. Atendiendo a esta consideración, se describen a continuación:

Universalidad: A pesar de que la ley expresa que, el Estado debe garantizar la atención en salud de las personas que padecen EH, tal afirmación no corresponde con la realidad, ya que, la población económicamente más vulnerable, tiene que esperar un largo tiempo, para ser atendidos, extendiendo la brecha de desigualdad y creando un acceso inoportuno a los servicios de salud, en los diferentes niveles, sobre todo, cuando se trata de remisiones a especialistas, esto, aunado, al enfoque curativo inmediato, propio, de las intervenciones de este tipo, las cuales, entre otras cosas, no dan respuesta, ni solución eficaz, ante las enfermedades aquí examinadas.

Solidaridad: Señala que se crearán a futuro, mecanismos a fin de coordinar las acciones entre las organizaciones de carácter privado y las públicas, así como también nacionales e internacionales, sin embargo, en la actualidad, no existe claridad al respecto, ni se ha establecido cuáles serán las rutas a seguir para lograr acciones tendientes a prevenir, promover y educar sobre las EH, protegiendo en esa misma vía, los derechos de todas las personas que padecen dichas condiciones.

Corresponsabilidad: Señala al Estado, la sociedad y la familia, como instituciones corresponsables de los derechos de los pacientes, afectados por las EH, propiciando su incorporación, adaptación e integración a la sociedad. A pesar de esto, no se dispone de información económica-social, de la familia donde vive el paciente, que permita la construcción de un panorama contextual del caso a caso. De esta forma, se obstruye la posibilidad de lograr una atención plena,

por parte de la Entidades Promotoras de Salud-EPS o Instituciones Prestadoras de Servicios-IPS; ya que existen distintas variables las cuales pueden estar en contra, como la dificultad de traslado por los escasos de recursos económicos y de información. Lo anterior, trae consigo, un sin número de consecuencias, desde interminables procedimientos burocráticos, hasta, abandonos de los enfermos a su suerte, al ser considerados, tras hallarse sin posibilidad de mejorar su calidad de vida, una carga emocional, física y económica para los otros miembros del grupo familiar.

Igualdad: Dispone que el Gobierno Nacional, promoverá las condiciones para que la igualdad, sea real y efectiva, adoptando medidas en favor de todas las personas que padezcan enfermedades huérfanas, para el goce de sus derechos, sin discriminación en el acceso a los servicios. Surge aquí la necesidad de preguntar sobre las condiciones que creará el Gobierno Nacional para el disfrute de los derechos de las personas afectadas.

El panorama de la salud, enfocada en las EH resulta desesperanzador, al enlistar un conjunto de condiciones que son completamente contrarias a las expuestas en la [Ley 1392 \(2010\)](#), como la ineficiencia de los recursos humanos y económicos, las dificultades en la calidad del servicio, la insuficiencia de la ley, el énfasis en el perspectiva curativa, antes que en el estudio y diagnóstico promocional y preventivo, la iliquidez y dudas en relación con la sostenibilidad del sistema, entre muchos otros factores los cuales hacen que las leyes que regulan estas patologías huérfanas, sean infructuosas y a su vez, que los operadores de la salud sean renuentes y no acaten el principio fundamental de la vida y la salud ([Calvo, 2007](#)). En relación a las redes de investigación y atención, los centros de referencias para tratamiento y seguimiento de la enfermedad, así como la implementación de terapias de última generación y los estudios sobre incidencia, prevalencia e historia de estas enfermedades, son escasos ([Sireau, 2013](#)).

Integrado a lo anterior, es necesidad destacar que no existe una política pública en salud que enmiende el tema de acceso y financiamiento por parte de las EPS y el seguro amparo de los derechos, sin que inevitablemente, se tenga que asistir a instancias judiciales

mediante la acción de tutela. Tales situaciones entran en contradicción con la definición del Estado colombiano como garante de derechos.

En consecuencia, lo público en el Estado, debe asumirse como un proceso en construcción, la cual implica la activación de la esfera pública con participación social para influir en las decisiones estatales. De allí que lo público y lo político no se agote en la potestad del Estado, sino que trascienda hacia la incorporación activa de agentes sociales a través de espacios de interlocución y negociación entre el Estado y la sociedad, que deben ser creados y ampliados para tal función ([Hernández y Chumaceiro, 2018](#)), a fin de que las políticas en salud respondan a las necesidades reales de los grupos minoritarios y vulnerables, como es el caso de las personas afectadas por las EH.

Aportes sociales de instituciones privadas sin fines de lucro en el tratamiento de enfermedades huérfanas en Colombia

Existen instituciones en el país que se han interesado por la intervención y promoción de las EH, entre ellas es posible destacar la labor del Centro Neurológico Integral de Santander-NISA, el cual cuenta con dos sedes en la ciudad de Bucaramanga, la sede kids y la sede seniors. Su objetivo es mejorar la calidad de vida y entorno de las personas en situación de discapacidad, a través de la implementación de estrategias de rehabilitación integral multidisciplinaria de disfunciones en el desarrollo, neurológico, neuromuscular y musculoesquelético, que dificultan la adecuada funcionalidad y desarrollo físico, cognitivo, visual, comportamental de niños y adultos ([TOMATIS, 2022](#)). Dentro de extenso espectro de padecimientos trabajados en el centro neurológico, se encuentran las enfermedades raras o huérfanas.

Algunas de las terapias intensivas aplicadas son el tratamiento de Neurodesarrollo NDTA (American NeuroDevelopmental Treatment), para niños y adultos, donde se estimula y promueve el manejo de la caja torácica, fonación, control postura y movimiento; en el caso de los bebés, se trabaja en miembro superior, integración sensorial

y marcha. También es posible encontrar la Terapia Física Intensiva en cabina de habilidad funcional con protocolo PEDIASUIT y la Terapia Neurosensorial TOMATIS, Nivel 4.

Otra institución enfocada en ayudar a las personas con enfermedades huérfanas es la Fundación para Pacientes con Enfermedades Raras-FUPER (2022), una entidad privada sin ánimo de lucro, la cual funciona desde el 2012 en el país y trabaja por mejorar la calidad de vida de las personas con EH o raras. El instituto pretende brindar servicios los cuales satisfagan las necesidades, desde un enfoque integral, de los pacientes con EH y sus familias, algunos de ellos son: el acompañamiento permanente a sus beneficiarios, a partir del momento del diagnóstico; el apoyo psicosocial, que contribuye a que los afectados por estas enfermedades logren afrontar la cotidianidad desde nuevas perspectivas; las orientaciones en materia de derechos, el objetivo es que los pacientes se reconozcan como sujetos de especial protección constitucional, por lo tanto gozan de un acceso a la salud digno, que deberá ser exigido en casos de vulneración y, por último, es posible hallar en la fundación, un servicio de asesoría jurídica, en el cual se ayuda a los pacientes, a conocer las opciones que poseen para hacer valer sus derechos, como la acción de tutela, incidente de desacato y derecho de petición (FUPER, 2022).

Existe también la Fundación Colombiana para Enfermedades Huérfanas-FUNCOLEHF (2022), entidad sin ánimo de lucro, dedicada a mejorar la calidad de vida de las familias con EH, a través de la abogacía en políticas públicas y el establecimiento de sistemas de control ante la superintendencia de salud, la procuraduría, Defensoría del Pueblo y Minsalud. Así mismo, es posible encontrar otras fundaciones sin ánimo de lucro que se especializan en algunas EH, como las Enfermedades de Depósito Lisosomal-EDL, que son el foco de interés de ACOPEL (Asociación Colombiana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal), una asociación colombiana fundada en 1997 y vigilada por la Alcaldía Mayor de Bogotá, cuyo objetivo es brindar ayuda a las personas que reciben diagnóstico de EDL y otras EH, en la búsqueda de soluciones con una mirada social integral de los pacientes y su entorno (FUNCOLEHF, 2022).

CONCLUSIONES

Después de hacer un análisis sobre las Enfermedades Huérfanas-EH y su estatus político-social en Colombia, se pudo concluir que:

- A pesar de que el Estado colombiano ha manifestado un especial interés por el cumplimiento del derecho a la salud en el caso de las EH, a través de políticas públicas como la [Ley 1392 \(2010\)](#), en la realidad no existen modelos de atención integral que atiendan según su vulnerabilidad y condición socio económica a este tipo de paciente y a su familia. En este sentido, los principios establecidos no se cumplen, en términos prácticos; lo que afecta gravemente, la calidad de vida de los sujetos en tales condiciones, siendo los de bajos recursos económicos los más perjudicados.
- La legislación a favor de la cobertura en salud de las EH, no debe realizar amicalmente un diagnóstico a estas comunidades censando las condiciones espaciales de cada paciente a fin de crear planes de intervención más específicos, los cuales apunten a las verdaderas realidades, se necesitan bases de datos actualizadas para lograr determinar un perfil epidemiológico, que permita aplicar estrategias y generar pronósticos con soluciones prácticas para la disminución del impacto de estos padecimientos, sobre el balance económico de los servicios de salud y por supuesto, de los pacientes y sus núcleos familiares.
- El Estado debe dar énfasis al conjunto de acciones encaminadas a fortalecer el Sistema de Salud, tanto público, como privado, especialmente, para personas con EH, población gravemente afectada por la negligente administración de dichas entidades, velando, primordialmente, por la economía de quienes padecen los efectos físicos, psicológicos, sociales y monetarios de poseer y sobrellevar tales diagnósticos, en vista de que las inversiones del capital familiar son elevadas por los altos costos de sus tratamientos. Estas personas se encuentran ante una situación desfavorable en comparación con los demás ciudadanos, lo anterior, representa una premisa anticonstitucional, puesto que, se supone que universalmente todos deben lograr acceder a un adecuado estado de bienestar.

- El Estado conserva una responsabilidad frente a la perpetuación del derecho a la salud y sus posibles complicaciones en el goce de la misma, sin embargo, es también obligación de todos los habitantes de Colombia, dar cumplimiento a lo establecido en la parte final del artículo 49 de la Constitución (CP. 1991), cuando expresa que todas las personas tienen el deber de cuidar integralmente de su salud y la de su comunidad.

REFERENCIAS

- Alé, M. C. (2021). Colisión de derechos en pandemia. Derecho a la salud y límites a la acción estatal. *Jurídicas CUC*, 17(1), 367–404. <https://doi.org/10.17981/juridcuc.17.1.2021.13>
- Betancourt, G. y Llamas, C. (2011). Enfermedades huérfanas sin apoyo en Colombia. [*Tesis de especialización*]. Universidad Militar Nueva Granada, Bogotá, D.C., Colombia. Disponible en <http://hdl.handle.net/10654/6985>
- Calvo, R. (2007). La ineficacia de las normas jurídicas en la teoría pura del derecho. *Isonomía*, (27), 171–191. Disponible en <https://www.isonomia.itam.mx/index.php/revista-cientifica/article/view/378>.
- Carbajal, L y Navarrete, J (2015). Editorial. Enfermedades raras. *Revista Acta Pediátrica*, 36(5), 369–373. Disponible en <http://ojs.actapediatrica.org.mx/index.php/APM/article/view/1057/862>
- Carbajal-Rodríguez, L. (2015). Enfermedades raras. *Revista Mexicana de PEDIATRÍA*, 82(6), 207–210. Disponible en <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=65566>
- Cortes, F. (2015). Las enfermedades raras (Rare Diseases). *Revista Médica Clínica Las Condes*, 26(4), 425–431. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.06.020>

- El Universal. (2022, 02 de marzo). En Colombia 58564 personas viven con una enfermedad huérfana. *El Universal*. Disponible en <https://www.eluniversal.com.co/salud/en-colombia-58564-personas-viven-con-una-enfermedad-huerfanas-MX6202952>
- Flick, U. (2009). *An Introduction to Qualitative Research*. [4 ed.]. Londres: Sage.
- FUNCOLEHF. (2022). Los medicamentos huérfanos. [Online]. Disponible en <https://enfermedadeshuerfanas.org.co/web/>
- FUPER. (2022). Fundación para pacientes con Enfermedades raras. [Online]. Disponible en <https://www.fundacionfuper.org/>
- Glaser, B. & Strauss, A. (1967). *The Discovery of Grounded Theory: Strategies for Qualitative Research*. Chicago: Aldine.
- Hernández, J. y Chumaceiro, A. (2018). Una discusión epistemológica sobre gestión de la participación ciudadana. *Opción*, 34(87), 856–883. Disponible en <https://produccioncientificaluz.org/index.php/opcion/article/view/23900>
- Julio, J. (2017). El derecho a la salud en Colombia: evolución y defensa frente a un estado que dista de ser garante. *Revista Avances en Salud*, 1(2), 51–54. <https://doi.org/10.21897/25394622.1222>
- Lugones, B. y Ramírez, M. (2012). Enfermedades raras. *Revista Cubana de Medicina General Integral*, 28(3), 558–565. Disponible en <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=37909>
- Nascimento, L., Souza, T., Dos Santos, C., Montenegro, J. Cordeiro R. & Da Silva, L. (2018). Theoretical saturation in qualitative research: an experience report in interview with schoolchildren. *Revista Brasileira de Enfermeria*, 71(1), 228–233. <https://doi.org/10.1590/0034-7167-2016-0616>
- ONU. (10 de diciembre de 1948). Declaración universal de derechos humanos. [Resolución 217AIII]. Disponible en <https://www.un.org/es/about-us/universal-declaration-of-human-rights>

- Panza, L. (2021, Febrero 28). Hoy, día mundial de las enfermedades huérfanas. *Hoy. Diario de Magdalena*. Disponible en <https://www.hoydiariodelmagdalena.com.co/archivos/483678/hoy-dia-mundial-de-las-enfermedades-huerfanas/>
- Posada, M. (2008). Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. *Revista de Administración Sanitaria Siglo XXI*, 6(1), 157–178. Disponible en <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-administracion-sanitaria-siglo-xxi-261-pdf-13117793>
- República de Colombia. Asamblea Constituyente. (20 de julio de 1991). Constitución política de la República de Colombia. [Actualizada al 21 junio de 2022]. Diario Oficial No. 52052. Disponible en http://www.secretariasenado.gov.co/senado/basedoc/constitucion_politica_1991.html
- República de Colombia. Corte Constitucional. (26 de marzo de 2015). Acción de Tutela instaurada por la señora XX, en representación de su hijo YY, contra Coomeva EPS. [Sentencia T-121]. Magistrado Ponente: Luis Guillermo Guerrero Pérez. Disponible en <https://www.corteconstitucional.gov.co/RELATORIA/2015/T-121-15.htm>
- República de Colombia. Corte Constitucional. (29 de mayo de 2014). Revisión constitucional del Proyecto de Ley Estatutaria No. 209 de 2013 Senado y 267 Cámara. [Sentencia C-313]. Magistrado Ponente: Gabriel Eduardo Mendoza Martelo. Disponible en <https://www.corteconstitucional.gov.co/relatoria/2014/C-313-14.htm>
- República de Colombia. Corte Constitucional. (10 de junio de 2014). Acción de tutela presentada por Natalia Andrea Salinas Muñoz, contra la EPS Sura. [Sentencia T-361]. Magistrado Ponente: Jorge Ignacio Pretelt Chaljub. Disponible en <https://www.corteconstitucional.gov.co/relatoria/2014/T-361-14.htm>

- República de Colombia. Corte Constitucional. (31 de julio de 2008). Acciones de tutela contra EPS. [*Sentencia T-760*]. Magistrado Ponente: Manuel José Cepeda Espinosa. Disponible en <https://www.corteconstitucional.gov.co/relatoria/2008/t-760-08.htm>
- República de Colombia. Corte Constitucional. (5 de marzo de 2010). Acción de Tutela Metrolinea contra SCI, Amigables Compondores y XIE. [*Sentencia T-153*]. Magistrado Ponente: Jorge Ignacio Pretelt Chaljub. Disponible en <https://www.corteconstitucional.gov.co/relatoria/2010/T-153-10.htm>
- República de Colombia. Congreso de la República. (19 de enero de 2011). Por medio de la cual se reforma el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones. [*Ley 1438*]. Diario Oficial No. 47957. Disponible en http://www.secretariasenado.gov.co/senado/basedoc/ley_1438_2011.html
- República de Colombia. Congreso de la República. (2 de julio 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. [*Ley 1392*]. Diario Oficial No. 47758. Disponible en http://www.secretariasenado.gov.co/senado/basedoc/ley_1392_2010.html
- República de Colombia. Minsalud. (2022). Enfermedades huérfanas. [*Online*]. Disponible en <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>
- República de Colombia. MinSalud. (2021, Febrero 28). 58.564 Pacientes se encuentran en el Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas. [*Boletín de Prensa*, No. 305]. Minsalud. Disponible en <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/58.564-pacientes-se-encuentran-en-el-Registro-Nacional-de-Enfermedades-Hu%C3%A9rfanas-.aspx>

- República de Colombia. MinSalud. (27 de noviembre de 2018). Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones. [Resolución 5265]. Diario Oficial No. 50791. Recuperado de <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-5265-de-2018.pdf>
- Seco, M. y Ruiz, R. (2016). Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. *Revista Prisma Social*, (17), 373–395. Disponible en <https://revistaprismasocial.es/article/view/1289>
- Sireau, N. (Ed.) (2013). *Enfermedades Raras. Retos y oportunidades para emprendedores sociales*. Sheffield: Greenleaf Publishing Limited.
- TOMATIS. (2022). Centro Neurológico integral de Santander. [Online]. Disponible en <https://www.tomatis.com/es/profesional/bucaramanga/centro-neurologico-integral-de-santander>
- Viteri, J., Morales, A., Jácome, M., Vaca, G., Tubón, I., Rodríguez, V., Morales, M. F. y Vinueza, D. (2020). Enfermedades Huérfanas Orphaned Diseases. *Archivos Venezolanos de Farmacología y Terapéutica*, 39(5), 627–636. Recuperado de https://www.revistaavft.com/images/revistas/2020/avft_5_2020/18_enfermedades.pdf
- Vivas, M. (2021, febrero 24). 58.032 personas padecen enfermedades huérfanas en Colombia. *Consultorsalud*. Disponible en <https://consultorsalud.com/58-032-personas-padecen-enfermedades-huerfanas/>

¹ Este artículo es producto del constructo teórico del proyecto de investigación: Factores asociados al paciente policonsultante en atención primaria en salud. Grupo de investigación Centro de Estudios Psicológicos y Pedagógicos (CEPUM) de la Universidad Metropolitana de Barranquilla. Colombia.

Francis Yrama Araque Barboza es Doctora en Ciencias Humanas. Magister en Gerencia Pública. Socióloga de la Universidad Metropolitana (Barranquilla, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7420-520X>

Elisama Beltrán De la Rosa es Doctora en Cognición y Comportamiento. Magister en Neuropsiquiatría y Rehabilitación. Psicóloga de la Universidad Metropolitana (Barranquilla, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3119-2944>

Ana Liliana Mozo es Especialista en Fisioterapia en Ortopedia. Especialista en Rehabilitación Neurológica. Fisioterapeuta de la Universidad Metropolitana (Bucaramanga, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9762-1644>

Julieth Carolina Julio Cajar es Psicóloga. Universidad Metropolitana (Barranquilla, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2041-4417>