

**LAS ENFERMEDADES RARAS Y LOS VACÍOS JURÍDICOS EN LA
APLICABILIDAD DE LA LEGISLACIÓN COLOMBIANA PARA SU
TRATAMIENTO**

MARÍA ROSARIO MARTÍNEZ CARMONA

CÓD. 40200811985

**UNIVERSIDAD DE MANIZALES
FACULTAD DE CIENCIAS JURÍDICAS
PROGRAMA DE DERECHO**

2013

**LAS ENFERMEDADES RARAS Y LOS VACÍOS JURÍDICOS EN LA
APLICABILIDAD DE LA LEGISLACIÓN COLOMBIANA PARA SU
TRATAMIENTO**

MARÍA ROSARIO MARTÍNEZ CARMONA

CÓD. 40200811985

Asesor

DR. ENRIQUE QUINTERO VALENCIA

DOCENTE FACULTAD DE CIENCIAS JURÍDICAS

UNIVERSIDAD DE MANIZALES

FACULTAD DE CIENCIAS JURÍDICAS

PROGRAMA DE DERECHO

2013

RESUMEN

El presente estudio tuvo como eje central la búsqueda de los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación colombiana para el tratamiento de las enfermedades raras y/o huérfanas, en procura de generar conocimiento que permita aportar al cumplimiento de los derechos constitucionales en materia de salud.

La metodología se enmarcó en un paradigma cualitativo, toda vez que privilegió la lectura inductiva de la realidad, partiendo desde la experiencia vivida por cuidadores y/o pacientes con enfermedades raras; así mismo se tuvo en cuenta la visión de profesionales que conocen de la temática.

Los hallazgos se concretan en tres categorías denominadas: las enfermedades raras: una inefable espera; a propósito de los vacíos jurídicos para el tratamiento de las enfermedades raras; la visibilización de las enfermedades raras: un asunto de política de salud pública; a través de las cuales se expone la voz de los actores sociales partícipes del estudio, el análisis de la investigadora y el soporte desde los teóricos.

Como conclusión principal se resalta el reto de la jurisprudencia colombiana en la actual etapa de transición que están teniendo las enfermedades raras, toda vez que están pasando de la invisibilización a la visibilización.

Es por lo anterior que se recomienda a los programas académicos de derecho el generar espacios de discusión a partir de la puesta en marcha de la Ley 1392 de 2010, Decreto 1954 de 2012 y demás disposiciones, en torno a los cambios en el Sistema de salud a partir de la inclusión de las enfermedades raras en pro del cumplimiento de los derechos constitucionales.

PALABRAS CLAVE: Enfermedades raras, vacíos jurídicos, política de salud pública, Ley 1392 de 2010, derecho a la salud.

ABSTRAC

The present study had as central finding existing loopholes in Colombian legislation regarding the treatment of rare diseases, seeking to create knowledge that enables contribute to meeting constitutional health rights.

The methodology was framed on a qualitative paradigm, since inductive privileged reading of reality, starting from the experience of caregivers and / or patients with rare diseases likewise took into account the views of professionals who know the subject.

The findings were focused on three categories called: rare diseases: an ineffable expected, about loopholes for the treatment of rare diseases, the visibility of rare diseases: a matter of public health policy, through the voice which exposes the social actors participating in the study, the analysis of the researcher and the support from the theorists.

The main conclusion highlights the challenge of the current Colombian jurisprudence in transition who are having rare diseases, since they are moving from invisibility to visibility.

It is for this that is recommended for the right academic programs create opportunities for discussion after the launch of the 1392 Act and the changes expected to occur in the health system to include rare diseases towards the implementation of constitutional rights.

KEYWORDS: Rare diseases loopholes, public health policy, Act 1392 of 2010, the right to health.

INTRODUCCIÓN

La presente investigación tuvo como énfasis de búsqueda una de las mayores problemáticas que afronta Colombia, como es el tema de la salud; es de público conocimiento que la puesta en marcha de la Ley 100 en Colombia, ha complejizado la atención en materia de salud a los usuarios, ello se evidencia cotidianamente en escenarios hospitalarios en cualquiera de los órdenes local, regional y nacional.

Según la Organización Panamericana de la Salud (OPS), el Sistema de Salud Colombiano, al momento de poner en marcha la Ley 100, daba muestras de una perspectiva interesante en consolidación del sector salud, el cual dependía del fortalecimiento de la salud pública, de las funciones reguladoras, del control de calidad, de la vigilancia epidemiológica y de la creación de un sistema de información.

Pero infortunadamente la puesta en escena de dicha Ley, ha presentado obstáculos, que incluso trascienden del campo de la salud y pasan a ser un asunto de política social. Así las cosas, el fortalecimiento de la salud pública, que es uno de los pilares fundamentales pasó a un segundo plano, los indicadores no muestran avances, se concentraron los esfuerzos en el modelo financiero y se descuidó el sistema de salud como tal.

Para que el Sistema de Salud, según lo previsto en la Ley 100, opere, debe funcionar articuladamente cada una de sus partes, pero en la realidad se evidencia una fragmentación en todos sus componentes, con un consecuente desbalance de acciones que no permiten que se obtengan buenos resultados. El sistema de salud está integrado por tres componentes fundamentales: los servicios, las políticas de salud pública y la relación con todos los sectores.

El subsistema de los servicios está compuesto por tres ramas: gestión, financiación y atención. Hasta el momento sólo se ha estimulado la financiación en las redes de atención, a los dos restantes se les ha menguado la progresión. La

razón de base para llegar a dicha situación se debe a que imperó el pensamiento dominante de que el mercado se autorregula, más no se reguló el sistema, de ahí que entrara en dicha dinámica de funcionamiento, lo que posibilitó que sus actores, la mayoría privados, tuvieran plena libertad administrativa y de manejo, lo que denota una ausencia total del Estado. Como consecuencia inmediata, aparece la corrupción, acompañada de un notable inequidad social, lo cual trató de subsanarse con el otorgamiento de subsidios lo que afectó considerablemente el sistema¹.

Ahora bien, ante dicho panorama, el llamado a ejercer un rol de regulador y proteccionista es el Estado, fundamentado en tres pilares básicos, como son la información, el recurso humano y una reglamentación clara y precisa de lo cual actualmente se caracterizan por ser demasiado débiles; aún no se cuenta con un sistema de información que dé la posibilidad de conocer lo que pasa con los afiliados, cuáles son sus necesidades, cómo están haciendo uso de los recursos, lo que no permite planear ni actuar. En cuanto al recurso humano, es limitado, no hay suficiente personal especializado, la mayoría laboran a contrato, lo que incrementa de manera ostensible la rotación de personal. No existe un establecimiento de reglas claras para los actores del sistema, lo que no es posible de regular.

Como puede observarse, el nodo central del problema de salud en Colombia, parte de lo instituido y regulado por la Ley 100 de 1993, que basa en un Sistema de Salud en la libre competencia de las empresas privadas de prestación de servicios de salud, como mecanismo que garantiza la mayor eficiencia posible en el uso de los recursos destinados por el Estado², con lo cual se mejoraría el cubrimiento a nivel nacional y la calidad en la prestación del servicio en salud, mecanismo que no funcionó. Thomas Bossert, uno de los expertos mundiales en

¹http://www.eltiempo.com/vida-de-hoy/salud/ARTICULO-WEB-NEW_NOTA_INTERIOR-9536948.html, Entrevista a la Dra Mirta Roses, Directora De La Organización Panamericana De La Salud, Dirigido por Carlos Francisco Fernández Asesor Médico, Revista EL TIEMPO, 03 de Junio del 2011.

² Sentencia C869 de 2010, MP: Dr. Luis Ernesto Vargas Silva en concordancia con la Sentencia C-171/12 MP: Dr. Luis Ernesto Vargas Silva

sistemas de salud estatales y concedor del sistema colombiano, afirmó ya hace dos años que “ha sido muy exitoso en la cobertura, pues casi el 90% de los colombianos están cubiertos. Pero el sistema también buscaba mejorar la eficiencia del servicio de salud y disminuir el desperdicio de recursos, y esta fue la parte que no funcionó” (Revista Semana, 2009). Asimismo, critica el mecanismo de libre competencia: “el camino que escogió Colombia de hacer este esfuerzo de conseguir recursos destinados a la salud y luego dárselos a empresas privadas resultó muy costoso, porque se esperaba que la competencia entre ellas iba a mejorar la eficiencia del servicio y esto no sucedió” (Revista Semana, 2009).

En lo que respecta al tema álgido del presente estudio como son las enfermedades de poca prevalencia, también llamadas raras y/o huérfanas, denominadas así por la particularidad de sus orígenes, manifestaciones y por ende de complejo tratamiento por su naturaleza. Aunque son de poca prevalencia y manejo, no quiere decir que sean pocas, más o menos se conocen entre 7 y 8 mil. Las enfermedades raras, se clasifican en graves, muy graves, crónicas, degenerativas y habitualmente mortales. En su mayoría afecta a niños/niñas, son discapacitantes, dolorosas, incurables y buena parte de éstas no tienen un tratamiento eficaz, pero ello no quiere decir que se deban excluir de un sistema de atención en salud.³

En Colombia, aún se desconoce el total de personas que tienen una enfermedad rara, si bien en febrero del presente año se dio a conocer un censo en aplicabilidad al Decreto 1954 de 2012, a través del cual se dispuso de la implementación de un sistema de información de pacientes con dichas enfermedades, queda el interrogante si dará cuenta del 100% de casos en el contexto nacional; dichas enfermedades por ley son las que tienen una prevalencia menor de 1 por cada 5 mil personas, de lo que sí se puede tener certeza es del largo padecimiento y de la tramitología a la que se ven sujetos los

³ <http://www.eluniversal.com.co/cartagena/vida-sana/en-colombia-las-enfermedades-raras-aun-no-estan-reguladas-109899>

Artículo del periódico el Universal “En Colombia, las enfermedades raras aún no están reguladas”, Autor (a) ALEJANDRA BONILLA MORA, 2013

pacientes ya que suelen ser tratados por diversas enfermedades mientras que les es encontrado el diagnóstico correcto⁴.

Aunado a lo anterior, al no haber un conocimiento suficiente sobre qué es una enfermedad rara y cuáles sus síntomas más comunes, para el médico es bastante complejo llegar a un dictamen, de ahí que los pacientes pueden durar en promedio de 5 a 10 años para ser diagnosticados. Además el sistema de salud no está preparado desde el punto de vista de prestación de servicios en salud ni del administrativo para atender estos pacientes. Debido a su complejidad se necesitan equipos interdisciplinarios, curvas de conocimiento, tecnologías específicas y el acceso a medicamentos y tratamientos que no están disponibles, y los que hay, son de difícil acceso (Chaves: 2013)

Las enfermedades en mención están contenidas dentro de un gran grupo denominado “enfermedades huérfanas”, junto con las enfermedades olvidadas que son aquellas que tienen incidencia alta pero cuyo tratamiento es ineficaz o inexistente. Se trata, por ejemplo de enfermedades tropicales que se presentan en el tercer mundo, pero que dejaron de tener investigación en los países en donde hay mayor cantidad de recursos para hacerlo⁵.

En materia jurisprudencial, Colombia cuenta con la Ley 1392 de 2010 la cual se promulgó en el año 2010, con énfasis en el reconocimiento de las enfermedades huérfanas como de especial interés y con una serie de normas a fin de garantizar la protección social por parte del Estado Colombiano a las personas con patologías de ésta índole y a sus cuidadores. De igual manera, el Decreto 1954 de 2012 encargado de la regulación para la realización de un censo de pacientes con enfermedades raras, como se señaló en párrafos anteriores; producto de una

⁴ <http://www.eluniversal.com.co/cartagena/vida-sana/en-colombia-las-enfermedades-raras-aun-no-estan-reguladas-109899>

Artículo del periódico el Universal “En Colombia, las enfermedades raras aún no están reguladas”, Autor (a) ALEJANDRA BONILLA MORA, 2013

⁵ <http://www.eluniversal.com.co/cartagena/vida-sana/en-colombia-las-enfermedades-raras-aun-no-estan-reguladas-109899>

Artículo del periódico el Universal “En Colombia, las enfermedades raras aún no están reguladas”, Autor (a) ALEJANDRA BONILLA MORA, 2013

exhaustiva revisión en asocio con varias entidades se pudo obtener un listado de más o menos 1400 enfermedades que hacen presencia en Colombia (Chaves: 2013). Por su parte, la presidenta de la Asociación Colombiana de Genética Humana, Heidi Mateus, anunció que para el 28 de febrero del año en curso (2013), en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras”, la meta era contar con una resolución que diera cuenta del listado definitivo, hasta enero de 2013 se contaba con un reporte de 1447 enfermedades, con unos 17 grupos adicionales, cada uno tiene entre 10 y 30 enfermedades más (Mateus: 2013).

Es menester hacer alusión a lo dispuesto por la Ley 1438 de 2011, en su artículo 140 al modificar el artículo 2 de la ley 1392 de 2010⁶, a través del párrafo “con el fin de mantener unificada la lista de denominación de las enfermedades huérfanas, el Ministerio de Protección Social emitirá y actualizará esta lista cada dos años a través de acuerdos con la Comisión de Regulación en salud (CRES) o el organismo competente” (Ley 1438 de 2011, 48).

Si bien ya se cuenta con un censo, con la Ley 1392 de 2010 y con lo expuesto en la Ley 1438 de 2011, aún no se tiene claridad el rumbo a seguir en materia jurisprudencial con la atención y tratamiento de dichas enfermedades, máxime en un país como Colombia donde lo cotidiano es que se cuente con disposiciones jurídicas pero la puesta en escena dista de lo que acontece en la realidad y así mismo de lo previsto en la teoría, es por ello que surgió el interés por realizar la investigación que aquí se presenta, cuya pregunta problémica fue:

¿Cuáles son los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación colombiana con relación a las enfermedades raras, que obstaculizan el tratamiento de las mismas en procura del cumplimiento de los derechos constitucionales en materia de salud?

⁶El artículo 2 de la Ley 1392 de 2010, define las enfermedades huérfanas como “aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 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 y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada”.

Actualmente en Colombia, el abordaje de las enfermedades raras es aún inoperante a la luz de modelos existentes y conocidos, en comparación con los avances obtenidos en los países desarrollados, de ahí que fuera de vital importancia el adelantar estudios como el aquí expuesto que se enmarca en el campo jurisprudencial médico, a pesar de las recientes disposiciones normativas.

Si bien con la Ley 1392 de 2010, se están gestando las bases para que el Sistema de Salud dentro de su operatividad contemple lo alusivo a las enfermedades raras, aún no existen estudios epidemiológicos, ni datos fiables o registros consolidados como bien se mostró en la descripción del problema. De igual forma no existen redes de atención e investigación, centros de referencia o excelencia que permitan el seguimiento y tratamiento de dichos casos, así como estudios sobre incidencia, prevalencia e historia natural de estas enfermedades, mucho menos el acceso a tratamientos, atención especializada, terapias avanzadas o medicamentos.

La Ley 1392 de 2010, visibiliza el problema de las enfermedades raras en el contexto colombiano, reconoce que son de especial interés y ordena la adopción de normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado a la población que padece alguna de éstas patologías y por ende a sus cuidadores. Lo que representa una buena oportunidad para corregir y construir mecanismos que aporten a la solución de las circunstancias que se gestan en torno al diagnóstico y tratamiento de dichas enfermedades, lo que de igual forma será una contribución al mejoramiento del Sistema de Salud, en cuanto a su dinámica operativa.

En efecto las bases de fortalecimiento a este Sistema a la luz de la ley 1392 de 2010 y la actual inclusión a la reforma a la salud que se insta en el Congreso de la República indica de manera notable, como se evidencia la problemática abordada recobra relevancia, por ser de vanguardia en el contexto colombiano en el campo de la salud, lo que permitió hacer un aporte significativo desde lo socio jurídico.

Al momento, con base a lo expuesto en la Ley 1392 de 2010, la consolidación del censo de las personas con enfermedades raras, aunque hay avances, las entidades encargadas de levantar la información tardarán en promedio un año y medio para la obtención del consolidado final, lo que requiere que con antelación se cuente con avances en materia jurisprudencial, para que desde el derecho se puedan adelantar procesos en procura de la defensa y estricto cumplimiento de los derechos constitucionales en salud.

La falta de estudios, como se afirmó en párrafos anteriores, hizo que la presente investigación fuera novedosa porque aportó a la generación de conocimiento socio jurídico, en un tema por explorar y analizar en el contexto de la salud.

Desde lo metodológico el desarrollo de la investigación fue de corte cualitativo, toda vez que los datos fueron la resultante de la realización de entrevistas a profundidad con personal idóneo en la materia, así como revisión documental de experiencias vividas y del marco legal en salud existente, dicha ruta metodológica, favoreció la consecución de hallazgos objetivos, con validez y confiabilidad. Es de subrayar que el estudio se enmarca en un campo socio jurídico, por lo que no se adentra en el contexto médico - casuístico, ni en ninguna de las especialidades de la ciencia médica, por ende no hay aplicabilidad de los fundamentos expuestos en la Ley 23 de 1981, en cuanto a la ética médica.

La aplicabilidad de lo encontrado, se convierte en un aporte significativo al marco socio jurídico para exigir el cumplimiento de los derechos de los pacientes con enfermedades raras. Así mismo es una invitación a los discentes, docentes y abogados en ejercicio de sus funciones para que incursionen en un tema poco abordado como es el de las enfermedades raras.

Los objetivos trazados en el desarrollo del estudio fueron:

Objetivo General

Analizar los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación colombiana con relación a las enfermedades raras, que obstaculizan el tratamiento de las mismas en procura del cumplimiento de los derechos constitucionales en salud

Objetivos Específicos

- Reseñar casos reales del contexto colombiano que den cuenta de los obstáculos en el tratamiento de las enfermedades raras
- Identificar los fundamentos que tanto la Ley 100 y disposiciones legales existentes contemplan para la atención y tratamiento de las enfermedades raras
- Determinar los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación para el tratamiento de las enfermedades raras, como aporte al cumplimiento de los derechos constitucionales en salud

Como parte del referente teórico fueron tenidos en cuenta los siguientes fundamentos:

- Correlación Ciencia del Derecho y de la Medicina: Las ciencias del Derecho y la Medicina por sus saberes, han sido catalogadas correlativas respecto a la imperiosa obligación que las circunda; hace reflexionar al ser respecto del ser y su vida, su integridad y la legalidad de ejecución de sus actos.

Ahora bien, si la medicina en integración con el derecho vislumbra un carácter biológico y antropológico respecto del ser materializado, donde la correlación jurídica planificada en materia de salud es un eje de actuación directa con lo pretendido, por ende los hechos delimitantes de dichas manifestaciones

inherentes a la práctica proteccionista hacia el ser, se forjan en el orden en que el derecho planifica los “*Modus Operandi*” de sujeción por medio de la inherencia del ser a ello, sujeta a la misma fuente cierta y especial de protección que acaece conforme el desarrollo, capacidad y sujeción del ente proyectivo y por ende el hombre se torna bidimensional en estos dos aspectos correlativos a un eje vivencial, la vida (Fundación Ramón Areces: 2008).

Los hechos sustentables y problemas desarrollados de manera legal y jurisprudencial frente al problema que circunda, hacen que estas ramas tan diversas se materialicen en una sola cuando se trata de la protección de la vida del ser, vista cada una desde su perspectiva de aplicación lo que genera consigo y como es claro las discrepancias suscitadas alrededor de ellas.

Desde esta perspectiva y dada la excelencia de éstas ramas tan diversas, no referencian realmente un hecho ejecutor y regulador frente a lo que concurre respecto al tema de salud en materia más profunda y reflexiva, al tratar de evidenciar comparativamente entre ellas una concomitante relación interna, real y actual de lo que ocurre con el ser más allá de lo reglado; por ello y en este orden de ideas la intermediación de las enfermedades raras como guía a un modo legalista, denota el deplorable estado de regulación y conocimiento (tanto de los sujetos activos, como pasivos) sobre la actualidad jurídica y proteccionista de lo referenciado.

Si el centro genérico de relación de lo sustentado es la vida de los sujetos, partiendo de un fortalecimiento más claro y concreto de lo que se pretende, no basta solo con mencionar los derechos que se forjan partiendo de una metástasis social común, y por ende la regulación a éste tipo de eventos más explícitamente en lo sugerido a las enfermedades raras debe verse desde una crítica perspectiva.

- Enfermedades raras y/o huérfanas: En las diversas sociedades y culturas se presentan fenómenos insólitos en los seres, sus comportamientos, sus

apariencias físicas - sociales con el fin de poder respetar y vislumbrar de manera diversa la vida y las diferencias con las demás personas.

El estudio sobre las enfermedades raras, tiene su origen principalmente a mediados del siglo XX en sujetos cuyas características físicas eran considerados como "fenómenos" dada su particularidad morfológica (en algunos casos) ostentada por la alteración consecuyente de la patología propagada a lo largo de su vida y cuyas consecuencias se enfocaban en el pleno aislamiento social o en su defecto, la venta para la exposición en sitios de diversión tales como los circos; esta situación ha mejorado pero teniendo en cuenta que en este siglo con los avances en la ciencia respecto de ello, ha formado un "poco" de conciencia sobre el tema en la sociedad quien ha sido gravemente influida en relación a las distrofias del ser como una abominación tanto moral como religiosa, sin aún encontrarse respuesta clara y certera sobre su origen.

Se ha podido determinar que el origen de más de 10.000 patologías con estas características incluidas como enfermedades raras son de posible origen genético ya que se consideran como un peligro inminente para quien la padece y como único limite la muerte o en el peor de los casos la invalidez crónica de sus funciones y es allí donde entraría a jugar otra de las controversias más sonadas en el mundo, la aplicación de la eutanasia.

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

Entre las enfermedades que se catalogan como raras se tiene:

- **Cistinosis:** Es un raro trastorno genético que causa una acumulación del aminoácido cistina en las células, formando cristales que se acumulan y dañan las células. Estos cristales afectan negativamente a muchos sistemas del cuerpo, especialmente los riñones y los ojos ([http://www.news-medical.net/health/Cystinosis-Diagnosis-\(Spanish\).aspx](http://www.news-medical.net/health/Cystinosis-Diagnosis-(Spanish).aspx)).
- **Esclerodermia:** Es una enfermedad del tejido conjuntivo que involucra cambios en la piel, los vasos sanguíneos, los músculos y los órganos internos. Es un tipo de trastorno autoinmunitario, una afección que ocurre cuando el sistema inmunitario ataca por error y destruye el tejido corporal sano(<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000429.htm>).
- **Diabetes Insípida Central:** Se presenta cuando el cuerpo tiene muy poca cantidad de la hormona vasopresina, la cual limita la cantidad de orina que el cuerpo produce, la causa sigue siendo desconocida. En muy raras ocasiones, la diabetes insípida puede ser provocada por un defecto genético(<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000460.htm>).
- **Enfermedad de Gaucher:** Es una enfermedad metabólica rara, que se debe a la deficiencia de la enzima (sustancia proteica capaz de activar una reacción química del organismo) betaglucosidasa ácida, que origina un depósito de un glucocerebrósido, la glucosilceramida, en el sistema retículoendotelial(<http://salud.discapnet.es/Castellano/Salud/Enfermedades/EnfermedadesDiscapacitantes/E/Enfermedad%20de%20Gaucher/Paginas/cover%20Gaucher.aspx>).
- **Enfermedad de Crohn:** Es una enfermedad inflamatoria del aparato digestivo, crónica y grave. Causa inflamación, úlceras y sangrado en el

aparato digestivo. La enfermedad de Crohn generalmente afecta el intestino delgado, especialmente la última sección (llamada ileo), aunque cualquier parte del aparato digestivo puede ser afectada, desde la boca al ano(http://www.locatelcolombia.com/scripts/enciclopedia_ampliacion.php?id=111).

- Síndrome de Cushing: Es un trastorno que ocurre cuando el cuerpo se expone a niveles altos de la hormona cortisol. También puede ocurrir si usted toma demasiado cortisol u otras hormonas esteroides(<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000410.htm>).
- Enfermedad de Huntington: Es un trastorno que se transmite de padres a hijos, en el cual las neuronas en ciertas partes del cerebro se desgastan o se degeneran (<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000770.htm>, VER: La Asociación Colombianos por la Enfermedad de Huntington “ACOLPEH”).

Las anteriores son una mínima muestra de las afecciones genéticas y desconocidas que en la actualidad se están presentando en Colombia y que mediante la reglamentación de la Ley 1392 de 2010 se estaría forjando necesariamente una evidente posición bidimensional de la situación, visto éste a partir de la defensa legal que debe aplicarse a cada sujeto por las características propias del mismo sin distinción o discriminación alguna como se profesa en la Carta Política y en contraposición a ello la impetrante situación y declive (Constitución Política de Colombia: 1991, art. 161) del Sistema General de Seguridad Social en Colombia debido al aumento en el número de enfermedades a presentarse y la débil estructura de soporte en salud para ellos.

Como parte del marco legal se hizo referencia a normatividad en el Contexto Internacional y Nacional, así:

Desde lo internacional.

- Declaración Universal de los Derechos Humanos adoptada y proclamada por la Asamblea General en su Resolución 217 A del 10 de diciembre de 1948. De ésta se subraya lo explícito en el artículo 25, cuando afirma: “Toda persona tiene derecho a un nivel de vida adecuado que le asegure, así como a su familia, la salud y el bienestar, y en especial la alimentación, el vestido, la vivienda, la asistencia médica y los servicios sociales necesarios; tiene asimismo derecho a los seguros en caso de desempleo, enfermedad, invalidez, viudez, vejez y otros casos de pérdida de sus medios de subsistencia por circunstancias independientes de su voluntad”.
- Convención Americana sobre Derechos Humanos suscrita en la Conferencia Especializada Interamericana sobre Derechos Humanos: En esencia el contenido de la reglamentación de dicha convención se centra en el cumplimiento de deberes y derechos de todo ser humano, como bien lo hace manifiesto en su artículo 1: Los Estados Partes en esta Convención se comprometen a respetar los derechos y libertades reconocidos en ella y a garantizar su libre y pleno ejercicio a toda persona que esté sujeta a su jurisdicción, sin discriminación alguna por motivos de raza, color, sexo, idioma, religión, opiniones políticas o de cualquier otra índole, origen nacional o social, posición económica, nacimiento o cualquier otra condición social.

Para los efectos de esta Convención, persona es todo ser humano”. Sin duda el derecho a la salud e integridad física, mental y espiritual hacen parte constitutiva de las pretensiones de la Convención.

- Convención sobre la eliminación de todas las formas de discriminación contra la Mujer: Entre los aspectos relacionados con la salud que plantea el

documento se resalta el artículo 12 “Los Estados Partes adoptarán todas las medidas apropiadas para eliminar la discriminación contra la mujer en la esfera de la atención médica a fin de asegurar, en condiciones de igualdad entre hombres y mujeres, el acceso a servicios de atención médica, inclusive los que se refieren a la planificación de la familia”.

- Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales. Adoptados y abiertos a la firma, ratificación y adhesión por la Asamblea General en su Resolución 2200 A (XXI), del 16 de Diciembre de 1966, entrada en vigencia el 03 de enero de 1976, de conformidad con el artículo 27: De dicho acuerdo se hace mención de aquellos que dan soporte al cumplimiento del derecho a la salud, entre ellos están.

Artículo 9: Los Estados Partes en el Pacto reconocen el derecho de toda persona a la seguridad social, incluso al seguro social.

Artículo 12: Los Estados Partes en el Pacto reconocen el derecho de toda persona al disfrute del más alto nivel posible de salud física y mental.

Entre las medidas que deberán adoptar los Estados Partes en el Pacto a fin de asegurar la plena efectividad de este derecho, figurarán las necesarias para:

La reducción de la mortalidad y de la mortalidad infantil, y el sano desarrollo de los niños/niñas.

El mejoramiento en todos sus aspectos de la higiene del trabajo y del medio ambiente.

La prevención y el tratamiento de las enfermedades epidémicas, endémicas, profesionales y de otra índole, y la lucha contra ellas.

La creación de condiciones que aseguren a todos asistencia médica y servicios médicos en caso de enfermedad.

Desde lo nacional.

- Ley 23 de 1981: Por la cual se dictan normas en materia de ética médica. Es de anotar que dado el énfasis del presente estudio en el campo socio jurídico más no en el médico; así mismo el haber adelantado conversaciones con algunos cuidadores de pacientes con enfermedades raras, en ningún momento involucra actividades propias de la medicina, en el campo de lo experimental, comportamental; sino desde la experiencia vivida en los obstáculos para la atención al paciente en el marco del sistema de salud colombiano. Sin embargo se tuvo en cuenta lo atinente al consentimiento informado por ética investigativa.
- Constitución Política de Colombia de 1991: En primera instancia debe hacerse alusión al contenido del artículo 13 “Todas las personas nacen libres e iguales ante la ley, recibirán la misma protección y trato de las autoridades y gozarán de los mismos derechos, libertades y oportunidades sin ninguna discriminación por razones de sexo, raza, origen nacional o familiar, lengua, religión, opinión política o filosófica.

El Estado promoverá las condiciones para que la igualdad sea real y efectiva y adoptará medidas en favor de grupos discriminados o marginados.

El Estado protegerá especialmente a aquellas personas que por su condición económica, física o mental, se encuentren en circunstancia de debilidad manifiesta y sancionará los abusos o maltratos que contra ellas se cometan”.

Es de resaltar lo expresado en los dos últimos párrafos, porque es aquí donde estarían constitucionalmente incluidas las personas con enfermedades raras, así existan brechas entre lo idealmente pensado y la realidad como tal.

Por su parte el artículo 44, así mismo hace parte esencial de los derechos de las personas con enfermedades huérfanas, en el entendido que versa “Son derechos fundamentales de los niños: la vida, la integridad física, la salud y la seguridad social, la alimentación equilibrada, su nombre y nacionalidad, tener una familia y no ser separados de ella, el cuidado y amor, la educación y la cultura, la recreación y la libre expresión de su opinión. Serán protegidos contra toda forma de abandono, violencia física o moral, secuestro, venta, abuso sexual, explotación laboral o económica y trabajos riesgosos. Gozarán también de los demás derechos consagrados en la Constitución, en las leyes y en los tratados internacionales ratificados por Colombia.

La familia, la sociedad y el Estado tienen la obligación de asistir y proteger al niño para garantizar su desarrollo armónico e integral y el ejercicio pleno de sus derechos. Cualquier persona puede exigir de la autoridad competente su cumplimiento y la sanción de los infractores.

Los derechos de los niños prevalecen sobre los derechos de los demás”.

Aunado a lo anterior, se cuenta con el artículo 48, plantea con relación al marco de la Seguridad Social, como eje inicial en el sello jurídico colombiano, que: “La Seguridad Social es un servicio público de carácter obligatorio que se prestará bajo la dirección, coordinación y control del Estado, en sujeción a los principios de eficiencia, universalidad y solidaridad, en los términos que establezca la Ley”, el cual es retomado por la Ley 100 en su artículo 5º.

Pero en materia constitucional en el campo de la salud el asunto no termina ahí, no se debe desconocer lo planteado en el artículo 49: “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. También,

establecer las políticas para la prestación de servicios de salud por entidades privadas, y ejercer su vigilancia y control. Así mismo, establecer las competencias de la Nación, las entidades territoriales y los particulares, y determinar los aportes a su cargo en los términos y condiciones señalados en la ley.

Los servicios de salud se organizarán en forma descentralizada, por niveles de atención y con participación de la comunidad.

La ley señalará los términos en los cuales la atención básica para todos los habitantes será gratuita y obligatoria.

Toda persona tiene el deber de procurar el cuidado integral de su salud y la de su comunidad”.

Una vez más se demuestra que desde lo normativo existe todo un marco de cobertura donde sin duda los pacientes con enfermedades raras tendrían la posibilidad de acceder a un servicio con calidad y sobre todo oportuno, pero es la puesta en escena de las disposiciones legales donde se queda corta lo que va en detrimento de la salud de las personas con patologías poco comunes.

- Ley 100 de 1993: Los principios esenciales de la reforma al Sistema de Salud Colombiana, mediante la Ley 100 de 1993, fueron los pilares que establecieron no solo la prestación de un servicio sino la interacción de un modelo de financiamiento, con lo que durante estos años y aún actualmente se pretende lograr metas beneficiosas para los ciudadanos colombianos en especial de quienes carecen de recursos para ello.
- Conforme a la Sentencia T-219 de marzo 21 de 2002, se clarifica el concepto constitucional dado al derecho de la seguridad social a partir de: “Las garantías constitucionales, como el acceso al servicio público de la seguridad social y a la atención en salud, deben gozar de mayor efectividad cuando se exigen a favor de quienes adolecen de algún tipo de discapacidad y, por ello, las políticas del Estado en dichas materias atienden los principios de eficiencia, universalidad y solidaridad”.

Con la Ley 100 de 1993, por la cual se crea el Sistema de Seguridad Social Integral se introduce un proyecto base para la cobertura general de la población colombiana, en la cual se ofrecen garantías⁷ respecto de:

- Protección general sin limitación para la comunidad
- Garantizar un servicio público esencial, conforme lo estima los principios fundantes de la misma
- Desarrollar planes de protección y cobertura de las poblaciones con escasos recursos
- Ofrecer herramientas tendientes a la ejecución proyectiva del modelo del sector salud

El derecho a la seguridad social en la medida en que toma importancia en la sociedad genera consigo la concomitante guía de derechos que referencian la seguridad jurídica que ha instado el legislador para la activa protección de los más afectados. Si bien el objetivo es la prevalencia de los derechos de cada individuo, se puede evidenciar claramente que mediante la aplicación y el eje de la Ley 100 de 1993, el modelo de salud es aplicativo solamente para las enfermedades prevalentes o comunes, ya que el sistema de aplicación conocido no está adaptado para el cambio y transcurso del tiempo, ni se le ha dado la relevancia que se merece al tratar de dar una solución efectiva a la continua e inherente progresividad de las enfermedades raras y por ende el alto costo que amerita los tratamientos de aplicación además del déficit legal en la materia, hacen de manera fulminante que el sistema de salud que actualmente se maneja sea un fracaso tanto jurídico y consecuentemente social; por ende frente al tipo patológico manejado, y la puesta en marcha del modelo de atención integral en materia de salud en Colombia, se destaca que existe una falta de vigilancia, condiciones y

⁷ Ver Ponencia DERECHO A LA SEGURIDAD SOCIAL EN SALUD
Jorge Iván Palacio Palacio Magistrado Corte Constitucional, Colombia,
<http://www.corteconstitucional.gov.co/lacorte/DERECHO%20A%20LA%20SEGURIDAD%20SOCIAL%20EN%20SALUD.PHP>

experiencia dado el incremento desmesurado de las enfermedades huérfanas y/o raras, hecho a lo cual no se evidencia a lo largo de esta investigación un manejo adecuado, prolongado y apropiado que delimite de manera específica las necesidades de una colectividad.

Ante esta situación, los diversos pronunciamientos de la Corte Constitucional frente al hecho de la salud y a la Seguridad Social, correlacionados al derecho a la conexidad y su constante actividad por medio de la práctica legal de la Acción de Tutela (Constitución Política: 1991, art. 86) y que es motivo constante de aparición no solo a nivel de los despachos judiciales sino en la mentalidad de los ciudadanos frente a la creciente vulneración de sus derechos, si bien es cierto el sistema de seguridad social en Colombia ha sido actualmente afectado por una urda de corruptos, también ha de notarse que existen sujetos que no solo velan porque se efectivicen los derechos que por desconocimiento no se referencian con mucha frecuencia, sino que además reconocen con gran relevancia y connotación.

“La realización del servicio público de la Seguridad Social (Art. 48) tiene como sustento un sistema normativo integrado no solamente por los artículos de la Constitución sino también por el conjunto de reglas en cuanto no sean contrarias a la Carta. Todas esas normas contribuyen a la realización del derecho prestacional como status activo del Estado. Es decir, el derecho abstracto se concreta con reglas y con procedimientos prácticos que lo tornan efectivo. Lo anterior significa que si se parte de la base de que la seguridad social se ubica dentro de los principios constitucionales de la igualdad material y el Estado social de derecho, se entiende que las reglas expresadas en leyes, decretos, resoluciones y acuerdos no están para restringir el derecho (salvo que limitaciones legales no afecten el núcleo esencial del derecho), sino para el desarrollo normativo orientado hacia la optimización del mismo, a fin de que esos derechos constitucionales sean eficientes en buena medida. Es por ello que, para dar la orden con la cual finaliza toda acción de tutela que tenga que ver con la salud es indispensable tener en cuenta esas reglas normativas que el legislador desarrolló

en la Ley 100/93, libro II y en los decretos, resoluciones y acuerdos pertinentes. Lo importante es visualizar que la unidad de los principios y las reglas globalizan e informan el sistema y esto debe ser tenido en cuenta por el juez de tutela” (Martínez Caballero: 1997).

- Ley 972 de 2005: Por la cual se adoptan normas para mejorar la atención por parte del Estado colombiano de la población que padece de enfermedades ruinosas o catastróficas, especialmente el VIH/Sida. En lo concerniente a las enfermedades raras, tienen aplicabilidad los artículo 1º “El Estado y el Sistema General de Seguridad Social en Salud, garantizará el suministro de los medicamentos, reactivos y dispositivos médicos autorizados para el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades ruinosas o catastróficas, de acuerdo con las competencias y las normas que debe atender cada uno de ellos”.

De igual forma el artículo 2º: “El contenido de la presente ley y de las disposiciones que las complementen o adicionen, se interpretarán y ejecutarán teniendo presente el respeto y garantías al derecho a la vida y que en ningún caso se pueda afectar la dignidad de la persona; producir cualquier efecto de marginación o segregación, lesionar los derechos fundamentales a la intimidad y privacidad del paciente, el derecho al trabajo, a la familia, al estudio y a llevar una vida digna y considerando en todo caso la relación médico-paciente.

Se preservará el criterio de que la tarea fundamental de las autoridades de salud será lograr el tratamiento y rehabilitación del paciente y evitar la propagación de la enfermedad”.

Artículo 3o. “Las entidades que conforman el Sistema General de Seguridad Social en Salud, en lo de sus competencias, bajo ningún pretexto podrán negar la asistencia de laboratorio, médica u hospitalaria requerida, según lo aprobado por el Consejo Nacional de Seguridad Social en Salud, a un paciente infectado con el

VIH-SIDA o que padezca de cualquier enfermedad de las consideradas ruinosas o catastróficas.

El paciente asegurado será obligatoriamente atendido por parte de la EPS. Si este perdiera su afiliación por causas relativas a incapacidad prolongada, no podrá suspenderse su tratamiento y la EPS en ese caso, recobrará a la subcuenta ECAT del Fosyga según la reglamentación que se expida para el efecto.

El paciente no asegurado sin capacidad de pago será atendido por la respectiva entidad territorial con cargo a recursos provenientes de oferta de acuerdo con la reglamentación que para el efecto se expida”.

- Ley 1392 de 2010: Frente a un análisis certero acerca de las políticas de promoción elevadas por parte del gobierno nacional para garantizar la integridad de pacientes con enfermedades raras y/o huérfanas, en el año 2010 se creó una ley mediante la cual se dio el carácter de estatus a estas patologías, indicándose en su art. 2 la denominación de tales, así:

“Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 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 y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada” (Congreso de la República: Ley 1392 de 2010).

Es así, como mediante dicha Ley se crea un mecanismo alternativo y consecuencial al fenómeno actual evolutivo en el marco del Sistema General de Seguridad Social en Salud en Colombia, por medio de la cual permite el control, fortalecimiento y seguimiento de las políticas de intervención legal a éstos hechos de auge inclusivos actualmente en la sociedad, en el individuo y en marco legal.

A la fecha con relación al tema de las enfermedades raras y/o huérfanas, mediante el Decreto 1954 de 2012⁸, se pretende establecer condiciones idóneas y procedimientos más estables mediante la creación de un sistema de información sistematizado, cuyo objeto sea el crear un modelo más eficaz frente a la guarda de los derechos e intereses de las personas involucradas con relación a la periodicidad, seguimiento, implementación y desarrollo de las políticas tendientes a la atención en materia de salud.

Conforme a las delimitaciones y características notadas los ejes de fundamento que se relatan parten de dos visiones proyectivas, la primera desde el marco subjetivo o personal del ser con relación al conocimiento legal en el marco de su afección y de igual forma como segundo punto los medios idóneos para su práctica.

Ahora bien, al ser éste un tema de actualidad mediática y poco conocida, no puede anotarse guías certeras de protección en el campo jurisprudencial frente al tema en concreto en el marco vigente, pero en su defecto la correlación de elementos en si del hecho en materia de salud referido al fenómeno de las enfermedades raras y/o huérfanas son los ejes inclusivos de categorización funcional con relación a ello; conforme a esto, los avances legales en materia de salud sin importar su connotación, afectan directamente en la guía de las enfermedades raras y/o huérfanas, caso a lo cual se da a partir de la unificación del Plan Obligatorio de Salud (POS)⁹, mediante la expedición de acuerdos de regulación a dicho tránsito.

⁸Por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con Enfermedades Huérfanas. (artículo 2 de la Ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011)

⁹Ver: Acuerdo 04 de 2009: unifica el POS para los niños de 0 a 12 años, Acuerdo 011 de 2010: unifica el POS para los niños y adolescentes menores de 18 años, Acuerdo 027 de 2011: unifica el POS para los adultos de 60 y más años, Acuerdo 032 de 2012: unifica el POS para los adultos entre 18 y 59 años.

Por lo sustentado, los pacientes con enfermedades raras y/o huérfanas o clarificados con estándares deficientes y orgánicamente descritos o vinculados al tratamiento continuo y constante de dichas enfermedades; es a ésta inclusión legal en la que mediante la categorización del Plan Obligatorio de Salud (POS) hace parte importante dentro del funcionamiento de los recursos aplicativos a ellos y por esto se determina las políticas ejercidas por el Estado en relación al tema:

- Planes y procedimientos de inclusión al Plan Obligatorio de Salud¹⁰
- Promoción de investigaciones en materia de enfermedades huérfanas y/o raras
- Control y seguimientos de pacientes con Enfermedades Huérfanas¹¹

Por la categoría referenciada, es importante clarificar conceptos en la materia partiendo del objetivo esenciales para ello, frente a la oportuna reacción en materia de atención, es por ello que mediante la Sentencia C-936/11 (MP Pretelt Chaljub: 2011) se da por parte de la Corte Constitucional una luz a la par de la situación frente al Plan de Beneficios frente a los servicios que deben ser atendidos y autorizados para tal fin:

“Si bien el precepto demandado persigue una finalidad legítima –el control médico-científico de los recobros- y acudió a un medio idóneo para el efecto –la creación de una junta conformada por personal médico que revisará de manera oficiosa las ordenes médicas de servicios no POS o no POS-S, sacrifica de forma desproporcionada el derecho a la salud de los pacientes, especialmente en su faceta de accesibilidad, (I) en los casos de urgencia definidos por los respectivos médicos tratantes y, (II) en las demás hipótesis, cuando no se cumple el término perentorio de siete días previsto por la disposición censurada para que la JTCP

¹⁰Ver <http://www.pos.gov.co/Documents/Forms/DispForm.aspx?ID=370>, ABC de la Unificación del plan obligatorio de salud; Concor Sentencia T-760 de 2008 (Obliga al Estado a modificar el plan de beneficios (o POS, plan obligatorio de salud). En particular, en su Auto de Seguimiento número 226 asevera: “...las actualizaciones interiores del POS incentivarán el acceso a servicios médicos para aquellas personas que sufren de enfermedades catastróficas, huérfanas y raras).

¹¹Confro. Arts. 1, 5, 7 ley 1392 de 2010, reglamentado mediante Decreto No. 1954 del 19 de septiembre de 2012.

emita su concepto, especialmente cuando el CTC ha negado el suministro del servicio”.

- Resolución 0430 de febrero 20 de 2013: A través de la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas. De igual forma establece la actualización de la misma cada dos años, acorde a lo estipulado en el artículo 2º de la ley 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la Ley 1438 de 2011.

Es de resaltar que la resolución en mención señala que la lista de enfermedades huérfanas será de uso obligatorio de todos los integrantes del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS).

METODOLOGÍA

Tipo de Investigación

El estudio se enmarcó en un paradigma cualitativo, toda vez que privilegió una lectura inductiva de la realidad, partiendo desde la experiencia vivida desde los obstáculos en la atención y tratamientos, más no desde la enfermedad misma, por pacientes o cuidadores de éstos que padecen enfermedades raras, así mismo desde la visión de profesionales que conocen la temática.

En ese orden de ideas se logró obtener una mirada holística e integral del fenómeno a indagar, donde se privilegió la lectura emic (desde adentro, desde actores directos), del fenómeno social objeto de investigación.

Enfoque

Desde el enfoque, acorde a las pretensiones de búsqueda, se enfocó desde lo exploratorio – explicativo. Exploratorio porque se abordó un tema poco estudiado, como se mencionó en la descripción del problema, cuya finalidad fue apostarle a develar los vacíos en la aplicabilidad jurídica dado que este campo del conocimiento carece de información en el marco de las enfermedades raras.

Explicativo, porque se intentó dar cuenta de un aspecto de la realidad como son las enfermedades raras, explicando la significatividad de éstas en el marco socio jurídico de la legislación colombiana.

Técnicas de recolección de información

- Revisión documental alusiva a pacientes y/o cuidadores de enfermedades raras
- Revisión documental del marco jurídico de la salud en Colombia (Ley 100 de 1993; Ley 1392 de 2010 y otras disposiciones existentes)
- Entrevista a profundidad a expertos o profesionales que tengan conocimiento del tema; a pacientes o cuidadores de enfermedades raras

Participantes

Por realizar una investigación enmarcada en un paradigma cualitativo no se habla de población y muestra sino de participantes. La cantidad de participantes estuvo determinada por la saturación de la información, es decir cuando se encontró que los informantes giraban en torno a los mismos discursos y que no aportaban elementos nuevos para el análisis se decide parar la recolección de información.

Así mismo, como buena parte de las fuentes de información fueron documentales, se hizo covalidación de la información con entrevista a profundidad de profesionales conocedores del tema (médicos, abogados, psicólogos, trabajadores sociales); y a pacientes y/o cuidadores de enfermedades raras. Se hace claridad que la información obtenida a través de las conversaciones con los profesionales, pacientes y/o cuidadores se centró en lo socio jurídico, más no en el campo médico como tal, por lo que excluye el estudio de los fundamentos de la ética médica.

Análisis de la información

Se llevó a cabo acorde a lo propuesto por la investigación cualitativa, a través de procesos de codificación abierta, axial y selectiva que permitieron la obtención de la respuesta a través de la categorización, lo que permitió obtener unos datos que fueron analizados e interpretados; es de anotar que la expresión de los datos no es numérica, por no ser la pretensión del estudio cualitativo.

Para la depuración de los datos se hizo la segmentación de la información obtenida de las entrevistas cara a cara, luego se procedió a la construcción de los códigos abiertos, que en su totalidad fueron 120. Acto seguido se continuó con la codificación axial la cual posibilitó el cierre de los datos, así las cosas como resultante quedaron 3 subcategorías de análisis.

Una vez finalizada la codificación axial, se pasó a la triangulación y teorización, como se evidencia en el capítulo de hallazgos.

RESULTADOS

LAS ENFERMEDADES RARAS: UNA INEFABLE ESPERA

Esta subcategoría da cuenta de las experiencias de vida de pacientes y cuidadores de enfermedades raras, así como de profesionales de la salud que han atendido personas con patologías poco conocidas.

Es menester anotar que para el desarrollo de la presente investigación se tuvo en cuenta lo dispuesto en la Resolución 8430 del 04 de octubre de 1993, por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud, así como la Ley 23 de 1981, por la cual se dictan normas en materia de ética médica, como el estudio no se centró en ejercicios experimentales ni con seres humanos ni con comunidades, sino en la recuperación de experiencias vitales con cuidadores y/o pacientes con enfermedades raras, en lo que respecta a los obstáculos para la atención en salud. Es por lo anterior, que los puntos que abordan las disposiciones legales en mención no aplican en esta oportunidad.

A continuación se darán a conocer una serie de casos consultados a través de la página de la Federación Colombiana de Enfermedades raras (FECOER) y de entrevistas cara a cara con cuidadores y/o pacientes¹²:

El caso de Lucía:

“El 21 de septiembre de 1997 nace Lucía, una bebé con todo el deseo de descubrir el mundo con sus ojos claros, jugaba, gateaba y ya caminaba. Un proceso normal que duró hasta los 2 años de edad, como lo explica su mamá Ángela Cháves, quien a su vez es presidenta de la Federación Colombiana de

¹² Dada a que la misión de este tipo de organizaciones es de representar a las personas que padecen las enfermedades raras para lograr su inclusión, integración y atención y que personas que se encuentren bajo esta condición se unan, algunas de ellas exhiben su historia públicamente o la misma organización extrae contenidos de otras fuentes como hecho relevante a su lucha con su respectiva fuente, por tal razón el origen de la consulta se efectúa mediante la página web del FECOER en el link “Historias de Vida”; en relación a las entrevistas se rige el consentimiento informado de los actores en concordancia con la Ley 1581 de 2012 y al Decreto 1377 de 2013.

Enfermedades Raras, “Lucia de pronto comienza a perder todas sus facultades ya no puede sentarse, caminar, se queda rígida postrada en una cama y comenzamos nosotros un proceso de convivencia con una enfermedad degenerativa en ella que dura 10 años más”. Una Leucodistrofia metacromática de origen genético y degenerativo fue el diagnóstico. Una de las más de 6.000 enfermedades raras que afectan la calidad de vida, que comienzan desde la infancia y sus tratamientos representan un costo para la familia y el sistema de salud. A lo que se suma que el Sistema de Salud no cuenta con profesionales que conozcan de la patología, por lo que hay que esperar a conseguir información en otros países, lo cual tarda mucho para el proceso de diagnóstico, tratamiento y rehabilitación” (Bedoya: 2013).

El segmento da cuenta de uno de muchos casos que ocurren en Colombia, con pacientes que padecen enfermedades raras, donde la atención se hace dispendiosa por una multiplicidad de factores entre los cuales están, el no contar con un talento humano especializado en la detección de enfermedades de este tipo, el no contar con exámenes ni equipos médicos de alta tecnología, lo que se convierte en obstáculos para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la patología.

Lo anterior lo soportan algunos de los profesionales entrevistados cuando afirman:

“El Sistema de Salud Colombiano aún es pobre respecto al diagnóstico y tratamiento de enfermedades poco comunes ya que los recursos son limitados y la mayoría de profesionales en estas áreas están fuera del país” (E07), “el poco conocimiento y los escasos profesionales especialistas en enfermedades raras son las que no permiten la atención de las mismas” (E07); “no se cuenta con los recursos y la infraestructura física, el talento humano que permita diagnosticar enfermedades poco comunes; igualmente faltan capacitaciones al personal médico por parte de países que transmitan su experiencia y éxito en el diagnóstico de enfermedades raras” (E05).

Un asunto que debe preocupar no sólo al Sistema de Salud, a las EPS y a los programas académicos de medicina, es lo concerniente a la formación de los profesionales en este campo de las enfermedades raras, además la importancia de la investigación, toma una considerable relevancia, porque es menester que Colombia cuente con centros especializados, laboratorios y personas dedicadas a la investigación científica para la generación de conocimiento, de esta forma se

evita el que los pacientes deban recurrir a países extranjeros para acceder a información y posibles alternativas de solución a los problemas de salud que los aqueja.

El caso de Jaime:

“Jaime presentó una dolencia en su brazo izquierdo, la cual de manera gradual desencadenó una parálisis muscular. Esta debilidad progresiva, especialmente en extremidades, cuello o cara, es síntoma relevante para el diagnóstico de una enfermedad neurológica rara conocida como Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA). Debido a su rápida progresión, la ELA lleva a que en pocos meses la debilidad y la atrofia se hagan evidentes en otras áreas, comprometiendo la respiración y deglución, generando en el paciente, riesgo de complicaciones y muerte por el compromiso de los músculos del tórax. Jaime, vivió esta progresión de la enfermedad en compañía de su familia y consciente de lo que sucedía, pues sus funciones mentales no se afectan; sin embargo, empezó a requerir ayuda para realizar actividades cotidianas y se vio limitado para poder comunicarse, producto de la debilidad generalizada y severa que limitaba su capacidad motora, es por ello que Jaime con una mirada logra comunicarse ayudado también del computador, así ha podido trabajar desde su casa por quienes en el país han sido diagnosticados con Esclerosis Lateral Amiotrófica. Ésta por ser una patología poco frecuente representó para Jaime y su familia todo un calvario pues a la tramitomanía habitual y propia del sistema de salud colombiano, se suma el desconocimiento y la dificultad diagnóstica” (Asociación Colombiana de Neurología: Marzo de 2013).

De nuevo se reitera el tema de la falta de conocimiento del personal médico y la tardanza en la fase diagnóstica, como resultado de un sistema de salud deficiente, pero a lo anterior se suma lo relacionado con la tramitología, lo que agudiza aún más la problemática de los pacientes por el tiempo que se invierte en solicitud de autorizaciones y en la consecución de citas con médicos especialistas, así lo reitera uno de los profesionales:

“La necesidad de que todo debe ser auditado o autorizado antes de poder realizar exámenes especializados o citas de control con especialistas, todo ello hace que se retrase el diagnóstico y el tratamiento” (E14).

El que se invierta buena cantidad de tiempo en llevar a cabo trámites administrativos es una muestra de ausencia de eficacia, eficiencia y efectividad, lo que trae como resultado que los pacientes con enfermedades raras y sus familias recurran a la acción de tutela, como estrategia para hacer valer el derecho constitucional a la salud, pero si el sistema de salud no cuenta con una estructura

con la cual responder a la complejidad de los cuadros clínicos de las enfermedades en mención, difícilmente será viable la aplicación de la línea jurisprudencial.

En consonancia con lo expuesto en el párrafo anterior, se expone el caso de Leonidas:

“El paciente a temprana edad empezó a presentar una serie de cambios en el comportamiento y en la actitud, lo cual fue valorado por un neurólogo clínico previos exámenes como Tac cerebral y resonancia magnética, si bien los resultados muestran una serie de alteraciones aún no se tiene un diagnóstico claro de la enfermedad, es una especie de demencia pero se desconoce el tipo; ante esta situación la EPS empezó a negar las citas con el especialista, los medicamentos con dificultad los entregaban, ante lo cual la familia se vio en la necesidad de instaurar una tutela integral, fallada a favor del paciente; a partir de allí los servicios podría decirse que han mejorado un poco, pero el neurólogo insiste en que hay que hacer exámenes especializados y terapias cognitivas intensivas, hasta el momento dicho servicio ha sido negado a pesar de contar con la tutela, han pasado 9 meses y a pesar de la insistencia del neurólogo, el argumento de la EPS es que no tiene convenio con institutos como Teletón o la Clínica de la memoria, que son las que tienen el personal idóneo para las terapias. Como alternativa de solución me han sugerido que instaure un desacato, en estos momentos estamos en ese proceso, pero lo que preocupa es que la enfermedad del paciente avanza a pasos agigantados y la pretensión del neurólogo de frenarla un poco con las terapias, ya está perdiendo vigencia, mejor dicho para cuando la EPS autorice las terapias ya será demasiado tarde” (E16).

Una inefable espera, así se denominó el nombre de la subcategoría en desarrollo, el testimonio así lo deja entrever, mientras que la enfermedad avanza de forma vertiginosa el proceso de atención es diametralmente opuesto, aunque se interpongan acciones de tutela éstas no son posibles de operacionalizarse desde que no se cuente con el diagnóstico ni con los recursos logísticos, de infraestructura ni de talento humano, una clara muestra que se está atentando contra el derecho fundamental de todo ser humano como es la vida y la salud; como bien lo afirma el Doctor Diego Roselli, *“muchas de las enfermedades raras no tienen un tratamiento pero algunas sí y son tratamientos que de llegar a darse a tiempo pueden representar un cambio muy significativo en la calidad de vida de las personas”*(Asociación Colombiana de Neurología: Marzo de 2013).

Es motivo de reflexión el que en Colombia muchas personas y familias no cuenten con una calidad de vida por la incompletud del sistema de salud, donde suele pasar con frecuencia que: *“Muchos de los procedimientos, exámenes se encuentran excluidos del Plan Obligatorio de Salud; además existe mucha demora en la programación de citas con los especialistas”* (E06).

El caso de Jhon:

“La enfermedad se llama Pageth, es propia en los Estados Unidos y especialmente en niños por su crecimiento, se caracteriza por ser una sobre calcificación ósea. Para el diagnóstico tomaron como referencia el dolor que se produce en las piernas y la cadera, para los cuales sólo le han dado analgésicos y antiinflamatorios; lo peor es que los analgésicos le producen alergia en los bronquios y el dolor en las piernas y cadera le dificulta caminar, dormir y permanecer en un solo sitio por varios minutos. Entre las opciones de tratamiento que se tiene es en las piernas realizarle una ventana dentro del hueso para que este respire y el calcio pueda circular, pero para eso la EPS no tiene ni el profesional ni los medios para hacerlo” (E12).

Una historia más y una nueva confirmación de lo que se ha venido exponiendo, sin duda si se continuara enumerando casos, en todos la constante sería la misma y es desprotección por parte del Estado al no contar con un sistema de salud vanguardista, moderno, tecnificado acorde a las exigencias del mundo actual, lo que convoca a afirmar que la problemática de las enfermedades raras en Colombia es un asunto de política pública, al cual se le debe prestar atención y concentrar esfuerzos para plantear alternativas de solución, pero no sólo desde el tema de la salud sino desde lo jurisprudencial.

La problemática de las enfermedades raras por su carácter multifactorial, demanda el concurso de diferentes estamentos para su abordaje, como bien lo afirma Ángela Chávez, presidenta de la Federación Colombiana de Enfermedades Raras, *“no es solo un problema de salud, es un problema familiar, social económico, espiritual de muchas maneras la familia se ve afectada y eso es un problema que en todo caso impacta social, económica y políticamente a Colombia y por ello hay que resolverlo”.*

A PROPÓSITO DE LOS VACÍOS EN LA APLICACIÓN JURISPRUDENCIAL PARA EL TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Si bien Colombia cuenta con todo un campo jurisprudencial en materia de salud, como bien se explicita en el referente teórico, incluso con disposiciones de reciente vigencia, aún hay vacíos sobre todo en lo que al cumplimiento de los derechos de los pacientes con enfermedades raras respecta.

Constitucionalmente está estipulado que todo ciudadano colombiano tiene derecho a la vida (Artículo 11), que está estrechamente ligado al derecho a la salud, por ser la enfermedad uno de los factores de riesgo para la pérdida de la misma.

Así las cosas, el artículo 49 versa: “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” (Constitución Política de Colombia: 1991, 31), lo que en la realidad no se cumple ni para los que padecen enfermedades prevalentes ni mucho menos para los de las enfermedades raras, por lo impredecibles que son, así lo ratifica uno de los participantes del estudio:

“Las principales falencias que presenta la legislación Colombiana en materia de salud, que obstaculizan la atención y tratamiento de enfermedades raras, radica en el alto costo de estas y lo poco comunes que son, en materia de mercadeo, los laboratorios encargados de producir fármacos, no les resulta rentable invertir grandes sumas de dinero, para la compra de pocos de sus productos. Por otra parte, las leyes que dicta la constitución Colombiana, obstaculiza la atención y el tratamiento por los costos que estas traen al sistema, teniendo en cuenta las bases poco sólidas con las que esta cuenta” (E15).

De igual forma el artículo 47 afirma: “El Estado adelantará una política de previsión, rehabilitación e integración social para los disminuidos físicos, sensoriales y psíquicos, a quienes se prestará la atención especializada que requieran” (Constitución Política de Colombia: 1991, 26), se parte de la base que

aquí estarían inmersas sino todas la mayoría de las enfermedades raras, las cuales se caracterizan por generar limitaciones de toda índole, aunque en éste no se explicita las causas generadoras de la disminución en la capacidad de la persona ya sea en lo físico, sensorial, mental, para el cumplimiento del mismo.

En la atención de los pacientes con enfermedades raras de igual forma se está desconociendo lo atinente a los principios de eficiencia, universalidad y solidaridad (Constitución Política de Colombia: 1991, 31), una buena prueba de ello es que la Ley 1392 de 2010 en su artículo 4º habla de los principios rectores a saber:

- Universalidad: El Estado deberá garantizar la atención en salud de todas las personas que padecen enfermedades huérfanas en condiciones de calidad, accesibilidad y oportunidad.
- Solidaridad: Se creará un mecanismo para coordinar las acciones de la sociedad en general, las organizaciones públicas y privadas, los entes especializados nacionales e internacionales, con miras a potenciar y maximizar el efecto de las acciones tendientes a prevenir, promover, educar sobre las enfermedades huérfanas y proteger los derechos de todas las personas que padecen dichas enfermedades.
- Corresponsabilidad: La familia, la sociedad y el Estado son corresponsables en la garantía de los derechos de los pacientes que padecen enfermedades huérfanas y propiciarán ambientes favorables para ellos, con el fin de generar las condiciones adecuadas, tanto en el ámbito público como privado, que permitan su incorporación, adaptación, interacción ante la sociedad.
- Igualdad: El Gobierno Nacional, promoverá las condiciones para que la igualdad, sea real y efectiva y adoptará medidas en favor de todas las personas que padezcan enfermedades huérfanas, para que estas gocen de

los mismos derechos, libertades y oportunidades sin ninguna discriminación en el acceso a los servicios.

De llegar a ponerse en marcha los principios enunciados, se estaría abriendo camino a la superación de obstáculos como los enunciados por la mayoría de los participantes:

“La tramitología, la falta de un POS amplio, la formulación médica muy corta, la falta de buenos laboratorios clínicos” (E01), “buena historia clínica que soporte los laboratorios, tratamientos y el fácil acceso a los especialistas y a las clínicas”(E01), “La poca capacitación a los profesionales cuando se presentan enfermedades raras, poca cobertura en medicamentos y exámenes, las dificultades en las IPS para prestar los servicios” (E10).

Es oportuno hacer un llamado de atención en lo que respecta a los vacíos en la aplicabilidad de los lineamientos jurídicos y es lo concerniente a la cobertura y financiación de los procesos de diagnóstico, tratamiento, evaluación y seguimiento a los pacientes con enfermedades raras, por lo general los costos de éstos se incrementan considerablemente no solo por lo dispendioso de las búsquedas diagnósticas sino que por ser patologías de poco conocimiento usualmente requieren de exámenes especializados, medicamentos poco utilizados, por lo que se importan, además se caracterizan porque “no son vitalicios o que pueden ser reemplazados por otros incluidos dentro del plan obligatorio de salud. El Estado colombiano está pagando el recobro de medicamentos importados hasta un 150 por ciento más caros. Esto es particularmente dañino para los pacientes y lógicamente para el sistema de salud, porque es una de las razones para que se dé el déficit presupuestal. La mayoría de los exámenes diagnósticos, tratamientos y medicamentos para estas enfermedades no están cubiertos por los planes obligatorios de salud (POS) y se requiere recurrir al mecanismo de tutela para posteriormente hacer recobro al Fondo de Solidaridad y Garantía (FOSYGA) de los gastos causados. Mediante la interposición de la tutela y a través del fallo de un Juez, se pueden solicitar los medicamentos, elementos, exámenes o

tratamientos que están siendo negados por las aseguradoras y obtenerlos, obligando así a las EPS a asumirlos. Inicialmente, el mecanismo funcionó como una opción para financiar situaciones fuera del común, sin embargo, se ha ido aumentando el número de interposiciones de este recurso y por ende también el monto de las cuentas recobradas al FOSYGA con un impacto sobre la sostenibilidad financiera del sistema” (Cháves Restrepo: 2011).

Lo que se explicita en el párrafo justifica uno de los retos que tiene la jurisprudencia en materia de salud, toda vez que es imperativa la necesidad de definir la cobertura y financiación de éstas enfermedades dentro del marco de la constitución y las leyes.

Cumplidos los objetivos en lo concerniente a la superación de los obstáculos que se han dado a conocer a través del presente escrito se dará como resultado directo la desburocratización del sistema y la disminución de los actos de corrupción porque ya no existirán contradicciones, ni incoherencias normativas en los procesos y procedimientos en salud, lo que será una apertura de horizontes hacia un servicio con calidad, donde se tenga como centro la calidad de vida de los ciudadanos.

Así mismo, en la medida que se logre una operacionalización del sistema de salud, con eficacia, eficiencia y efectividad, se dará una disminución en las acciones de tutela para el acceso a los servicios de salud por parte de los colombianos, lo que redundará en beneficios económicos y jurisprudenciales para el Estado.

Se espera con la puesta en marcha de la Ley 1392 de 2010, que Colombia entre a formar parte en el contexto mundial de los países que cuentan con una legislatura incluyente, moderna, que está preparada social, cultural, económica y políticamente para dar atención integral y oportuna a las personas con enfermedades raras, en el sentido que “se podrían crear redes y centros de referencia y orientación para pacientes, podría incentivarse la investigación en conjunto con otros países mediante cooperación internacional, se fortalecerían las

asociaciones de pacientes, podría darse capacitación a los médicos sobre el tema y podría acelerarse el proceso del registro nacional de pacientes con enfermedades raras, el cual es urgente para tomar medidas sanitarias para el colectivo. Sin embargo el escollo más grande está en la financiación y aunque la posición del gobierno es clara en cuanto a que no hay dinero, el colectivo de Asociaciones sigue defendiendo los derechos de los pacientes con éstas enfermedades a la igualdad, a la oportunidad, al respeto, a la vida digna y el derecho fundamental a la salud. Esto, impulsando el trabajo de la reglamentación, la difusión a través de Foros nacionales y la creación del reciente observatorio Interinstitucional de Enfermedades huérfanas” (Chaves Restrepo: 2011)

LA VISIBILIZACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS: UN ASUNTO DE POLÍTICA DE SALUD PÚBLICA

Como bien lo afirma Ángela Patricia Chaves Restrepo, presidenta de la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER), el problema social y de salud de las Enfermedades Raras actualmente está transitando de la invisibilidad a la visibilidad, gracias a la reglamentación de la Ley 1392 de 2010, Decreto 1954 de 2012, con lo cual se espera que realmente se empiece a brindar una atención con calidad a los pacientes que padecen patologías poco comunes, en aras al cumplimiento de los derechos constitucionales en salud.

En palabras de uno de los profesionales partícipes del estudio, equivale a decir que *“los componentes que deben tener una jurisprudencia para el abordaje de los tratamientos de las enfermedades raras incluirían el apoyo del Estado a este grupo de población con enfermedades raras, que en su mayoría son metabólicas o genéticas, la obligación por parte del Estado a las entidades prestadoras de salud para que se deje de lado el papeleo y las razones económicas y se presten los servicios necesarios tales como diagnóstico y tratamiento. Se debe tener en cuenta también, la investigación de este grupo poblacional, brindando apoyo económico a los grupos que se dedican a esta labor” (E15).*

Si bien, se está forjando una reforma en materia de salud en Colombia; puede indicarse que la inclusión de los pacientes con Enfermedades Raras dentro de los grupos "Sujetos de Especial Protección" sería notado como un reconocimiento histórico, por lo que acarrea y fomenta el acompañamiento de pacientes con estos padecimientos.

"El hecho de que se haya puesto al mismo nivel de la comunidad con discapacidad y desplazada por la violencia, es un gran paso, en el sentido de reconocer unos derechos, que hasta ahora han sido vulnerados, y un acceso efectivo a los derechos constitucionales", "Nos preocupa ese principio de

*sostenibilidad fiscal porque nos podrían decir que no podemos cubrir los servicios amparados en ese principio de sostenibilidad fiscal"*¹³

Pero no basta con la reglamentación¹⁴, se requiere de ir más allá, de ahí que la propuesta sea la formulación de políticas públicas, cuyo insumo fundamental para el planteamiento y construcción de las mismas es el conocimiento, para que con base en éste las autoridades en el campo de la salud tengan los suficientes argumentos para tomar decisiones.

Con base a la experiencia vivida en España y en la Comunidad Europea, las enfermedades raras para que cobren visibilidad en el Sistema de Salud y en los marcos jurídicos que la respaldan, debe enmarcarse en los cimientos de una política de salud pública, que incluya entre otros los siguientes aspectos:

- La creación de centros o redes de referencia. Éstos son estructuras físicas especializadas en la atención a afectados por enfermedades raras dispersos por las diferentes comunidades o asociaciones.
- La regulación del mercado de los medicamentos huérfanos
- La creación o mejora de sistemas de financiación
- La implantación de centros o redes de referencia concentradoras del conocimiento acerca de estas patologías, cuidados sociales, beneficios. El fortalecimiento de las asociaciones y redes de pacientes.
- El fomento a la investigación biomédica, sea básica, clínica o epidemiológica
- El diseño y puesta en marcha de un nuevo modelo de atención integral biopsicosocial

¹³ Texto copiado de www.rcnradio.com - Conozca el original Publicado el 19-06-2013 en <http://www.rcnradio.com/noticias/pacientes-de-enfermedades-raras-celebran-su-inclusion-dentro-de-reforma-la-salud-72933#ixzz2hjmyvlRe>

¹⁴ Ver artículo <http://www.opinionysalud.com/reacciones-a-la-reforma/item/7244-una-reforma-estructural-requiere-de-la-participacion-de-la-ciudadania>, Escrito por Diana Balaguera Pérez, 10 Octubre 2013.

El visibilizar las enfermedades raras, es un reto en materia jurisprudencial porque de esta manera se contrarrestan los vacíos normativos vigentes y se abre un horizonte ya no de espera sino de esperanza para los cuidadores, las familias y los pacientes con enfermedades raras, para que como ciudadanos colombianos se beneficien de los derechos constitucionales en salud, los cuales les han sido negado por décadas.

CONCLUSIONES

Las enfermedades raras, una inefable espera es el reflejo de las experiencias de vida cotidiana de muchos colombianos y colombianas, que son excluidos, aislados y negados por un Sistema de Salud que no cuenta con la estructura administrativa – operativa lo suficientemente eficiente, eficaz y efectiva para dar respuesta a la complejidad de las patologías que padecen, muy a pesar de contar con un marco legal.

La jurisprudencia colombiana cuenta con unos vacíos en la aplicabilidad de los lineamientos jurídicos para el tratamiento de las enfermedades raras, toda vez que por ser patologías poco prevalentes y conocidas, el Sistema de salud se queda corto en materia de procedimientos médicos y de tratamiento, lo que va en declive del cumplimiento de los derechos constitucionales, a los cuales la norma no responde con la efectividad esperada.

Uno de los principales vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación colombiana en el tratamiento de las enfermedades raras, es lo concerniente a la cobertura y financiación de los procesos de diagnóstico, tratamiento, evaluación y seguimiento; de ahí la imperativa necesidad de definir estrategias de acción que garanticen el cumplimiento de lo dispuesto en la constitución y las leyes.

Las enfermedades raras en Colombia actualmente están pasando por una etapa de transición entre la invisibilización y la visibilización, gracias a la reglamentación de la Ley 1392 de 2010 y el Decreto 1954 de 2012, pero no basta con ello, hay que trascender al plano de la construcción de una política de salud pública, para que realmente se brinde una atención oportuna y con calidad a los pacientes, los cuidadores y sus familias, en el marco del cumplimiento de los derechos constitucionales en salud.

RECOMENDACIONES

En Colombia es urgente la estructuración de una política pública exclusiva para las enfermedades raras, donde se incluyan los lineamientos expuestos en el capítulo de análisis, acorde a la experiencia vivida en España, con lo cual se regularía la aplicabilidad de las normas constitucionales y demás disposiciones relacionadas, para el tratamiento de dichas enfermedades.

Dicha política pública debe establecer lineamientos claros en cuanto a la producción científica e investigativa en torno a las enfermedades raras; realización de convenios nacionales e internacionales, para la capacitación del personal profesional encargado de atender las diferentes patologías que se presenten, así como los dispositivos requeridos para el diagnóstico, tratamiento y atención a pacientes y cuidadores; de igual forma debe estipular los mecanismos que se requieren para la gestión de recursos con destinación específica a dichas enfermedades.

Desde los procesos de formación en los programas de derecho se debe motivar el estudio de la jurisprudencia en el marco de las enfermedades raras, máxime cuando hay una reglamentación que recién se pone en marcha, por lo tanto se abre una amplia gama de posibilidades para analizar y confrontar la teoría con la realidad.

Continuar adelantando investigaciones alusivas a las enfermedades raras, toda vez que no es un campo exclusivo de la medicina sino que por el contrario por la complejidad de dicha problemática requiere de lecturas de realidad desde diferentes profesiones, máxime desde el derecho cuando es evidente el incumplimiento del derecho constitucional a la salud en un grupo poblacional específico.

BIBLIOGRAFÍA

Arbeláez Rudas, Mónica. (2006). Derecho a la Salud en Colombia. El Acceso a los Servicios del Sistema General de Seguridad Social en Salud.

Congreso de la República de Colombia. 1981. *Ley 23 de 1981*. Por la cual se dictan normas en materia de ética médica.

Congreso de la República de Colombia. 2005. *Ley 972 del 15 de julio de 2005*. Por la cual se adoptan normas para mejorar la atención por parte del Estado colombiano de la población que padece de enfermedades ruinosas o catastróficas, especialmente el VIH/Sida.

Congreso de la República de Colombia. 2011. Ley 1438 de enero 19 de 2011. Por medio de la cual se reforma el Sistema General de Seguridad Social en salud y se dictan otras disposiciones.

Convención Americana sobre Derechos Humanos suscrita en la Conferencia Especializada Interamericana sobre Derechos Humanos. 1969. *Convención Americana sobre Derechos Humanos. Pacto de San José*. Costa Rica. 7 al 22 de noviembre de 1969.

Convención sobre la eliminación de todas las formas de discriminación contra la mujer. 1979. *Adoptada y abierta a la firma y ratificación, o adhesión, por la Asamblea General en su Resolución 34/180*, de 18 de diciembre de 1979.

Chaves Restrepo, Ángela Patricia. 2011. El problema social y de salud de las enfermedades raras. Universidad del Bosque

De Currea Lugo, Victor. (2003). El Derecho A La Salud En Colombia, Diez Años De Frustraciones.

Ministerio de la salud y de la Protección Social. 2013. *Resolución 0430 del 20 febrero de 2013*. Colombia.

Naciones Unidas. 1948. *Declaración Universal de los Derechos Humanos*. Resolución 127 A del 10 de Diciembre de 1948.

Naciones Unidas. 1966. *Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales*. Adoptados y abiertos a la firma, ratificación y adhesión por la Asamblea General en su Resolución 2200 A (XXI), del 16 de Diciembre de 1966, entrada en vigencia el 03 de enero de 1976.

Presidencia de la República de Colombia. 2012. *Decreto 1954 del 19 de septiembre de 2012*. Por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas.

República de Colombia. 1991. Constitución Política de Colombia.

República de Colombia. Ley 100 de 1993. Reglamenta el Sistema General de Seguridad Social de Colombia integral.

República de Colombia. Ley 1392 de 2010

República de Colombia. Ministerio de Salud. Resolución 8430 de 1993.

Revista Semana. (6 de Julio de 2009). [Lo mejor y lo más débil del sistema de salud colombiano](#). Recuperado el 12 de enero de 2012.

Roselli, Diego; Rueda, Juan David. 2011. Estudio: Enfermedades raras, huérfanas y olvidadas. Pontificia Universidad Javeriana.

CIBERGRAFÍA

Asociación colombiana de neurología. 2013. Dos caminos, dos historias, pero unidos por las enfermedades raras. En: <http://acncolombia.blogspot.com/>. Consultado abril de 2013.

Baños, Ángeles. 2012. Las enfermedades raras en el actual sistema sanitario español. En: <http://www.slideshare.net/Fecoer/las-enfermedades-raras-en-el-actual-sistema-sanitario-espaol>. Consultado en abril de 2013.

Bedoya, Ximena. 2013. La historia de una enfermedad rara. CM& la Noticia. Salud. En: <http://www.cmi.com.co/?n=99047>. Consultado en abril de 2013.

Bonilla Mora, Alejandra. (2013). En Colombia, las enfermedades raras aún no están reguladas. En: <http://www.eluniversal.com.co/cartagena/vida-sana/en-colombia-las-enfermedades-raras-aun-no-estan-reguladas-109899>. Consultado en febrero 20 de 2013.

Chaves Restrepo, Ángela Patricia. (2012). Enfermedad rara en Colombia. En: <http://www.fecoer.org/enfermedad-rara-en-colombia/>. Consultado en enero 15 de 2013.

Fundación Ramón Areces. (2008). Relaciones entre la Medicina y el Derecho. Binomio interdisciplinar. Editorial Centro de Estudios Ramón Areces, S.A. ESPAÑA. En: http://sgfm.elcorteingles.es/SGFM/FRA/recursos/doc/Libros/1767925622_17112009122954.pdf.

Pacientes con enfermedades huérfanas le dicen al mundo que existen. <http://m.eltiempo.com/vida-de-hoy/salud/la-batalla-que-viven-los-pacientes-con-enfermedades-hurfanas/11243432>

Federación Colombiana de Enfermedades Raras, <http://www.fecoer.org/>

Pastor María de las Mercedes. Enfermedades Huérfanas. En: <http://www.profesiones.org/var/plain/storage/original/application/cf80093f96c0a81b8f40582e32001d71.pdf>

El Espectador. Artículo: Ley Sobre Enfermedades Huérfanas, <http://www.elespectador.com/columna-211633-ley-sobre-enfermedades-huerfanas>

Estrategia en enfermedades raras del sistema nacional de salud, junio de 2009. España. En: <http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>

Carta de los Derechos Fundamentales de la Unión Europea. Parlamento Europeo (2000), http://www.europarl.europa.eu/charter/pdf/text_es.pdf

El Mundo. Artículo: Nace Fundación Para Enfermedades Raras, Autor (a): Luisa Fernanda Toro Arbeláez, Abril 13 De 2012. http://www.elmundo.com/portal/vida/salud/nace_fundacion_para_enfermedades_raras.php

Diego Rosselli y Juan David Rueda. Enfermedades Raras, Huérfanas y Olvidadas. Año 2011. <http://www.afidro.org/Estudio.pdf>

Enigmas Médicos. Fuente: Discovery Home And Health, Discovery mujer, Discovery Channel, Medio: Televisivo, <http://www.discoverymujer.com> www.youtube.com

Jurisprudencia Guía (<http://www.corteconstitucional.gov.co>)

Fundación Ramón Areces. (2008). Relaciones entre la medicina y el derecho, binomio interdisciplinar, ciclo de conferencias pronunciadas en la Fundación Ramón Areces S.A. España. En: http://sgfm.elcorteingles.es/SGFM/FRA/recursos/doc/Libros/1767925622_17112009122954.pdf,

DOCUMENTALES Y DATOS DE INTERÉS

http://www.canalrcnmsn.com/content/enfermedades_raras_y_hu%C3%A9rfanos_somos_mutantes_13_de_marzo

<http://www.prismatv.unal.edu.co/nc/detalle-serie/detalle-programa/article/enfermedades-huerfanas.html>

<http://www.supersalud.gov.co/supersalud/Default.aspx?tabid=360>

ANEXOS

ANEXO 01

GUÍA DE ENTREVISTA PARA PROFESIONALES

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

ANEXO 02

GUÍA DE ENTREVISTA

PACIENTES Y/O CUIDADORES

1. ¿Cuál enfermedad rara padece usted o su familiar?
2. ¿Cómo fue el proceso para el diagnóstico de la enfermedad?
3. ¿Qué tratamientos le han brindado desde el Sistema de Salud?
4. ¿Qué dificultades ha tenido en el tratamiento de la enfermedad?
5. ¿Qué alternativas de solución le han planteado?

ANEXO 03

CONSENTIMIENTO INFORMADO

**UNIVERSIDAD DE MANIZALES
FACULTAD DE CIENCIAS JURÍDICAS
PROGRAMA DERECHO**

LAS ENFERMEDADES RARAS Y LOS VACÍOS JURÍDICOS EN LA APLICABILIDAD DE LA LEGISLACIÓN COLOMBIANA PARA SU TRATAMIENTO

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Yo _____ identificado (a) con cédula de ciudadanía No. _____ acepto participar voluntariamente en el presente estudio previa información de la finalidad de la investigación, la cual pretende dar respuesta a la pregunta ¿Cuáles son los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación colombiana con relación a las enfermedades raras, que obstaculizan el tratamiento de las mismas en procura del cumplimiento de los derechos constitucionales en materia de salud?.

Los objetivos y resultados esperados se enmarcan en un contexto jurídico, con énfasis en lo que respecta a la legislación existente en Colombia para dar respuesta a los requerimientos que en materia de salud solicitan pacientes con enfermedades raras, es de anotar que en ningún momento se pretende incursionar en el campo de conocimiento de la medicina o de alguna de sus especialidades, ni mucho menos vulnerar la intimidad de los pacientes o sus cuidadores.

Se desarrollará por medio de un método cualitativo que buscará hacer una aproximación a la problemática en mención para explorarlo y explicarlo, de manera inductiva, a través de entrevistas a profundidad.

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

Se firma conforme, el ____ del mes de _____ de 2013.

Firma de la Investigadora

Firma del participante