



**UNIVERSIDAD
DE ANTIOQUIA**

**BARRERAS DE ACCESO A LOS SERVICIOS DE SALUD QUE
ENFRENTAN LAS PERSONAS QUE PADECEN ENFERMEDADES
HUÉRFANAS EN COLOMBIA, DE ACUERDO CON EL
CONOCIMIENTO QUE SE HA PRODUCIDO Y PUBLICADO AL
RESPECTO EN LOS ÚLTIMOS 30 AÑOS EN EL PAÍS**

Autor

**Andrés Felipe Echavarría Restrepo
Deinis Amparo Lopera Sánchez**

Universidad de Antioquia

Facultad Nacional de Salud Pública "HÉCTOR ABAD GÓMEZ"

Administración en Salud; con Énfasis en Servicios de Salud

Medellín



Barreras de acceso a los servicios de salud enfrentan las personas que padecen Enfermedades Huérfanas en Colombia, de acuerdo con el conocimiento que se ha producido y publicado al respecto en los últimos 30 años en el país

**Andrés Felipe Echavarría Restrepo
Deinis Amparo Lopera Sánchez**

**Asesor
Luis Alberto Gutiérrez Mejía**

Trabajo de grado para obtener el título de administrador con énfasis en servicios de salud

**Universidad de Antioquia
Facultad Nacional de Salud Pública
Medellín
2022**

(A nuestras familias)

Andrés Echavarría, quiero dedicar este trabajo a todas las personas que me han apoyado durante este proceso y han hecho posible que el trabajo se realice con éxito. Especialmente a toda mi familia por sus consejos, palabras de aliento y ayuda incondicional durante todo este tiempo.

Deinis Lopera, quiero dedicar este trabajo a mi hija Alison Nahomi Sánchez Lopera, porque para poder realizar mi carrera tuve que sacrificar mi tiempo con ella y a causa de ello no pude estar en la mayor parte de su infancia.

Tabla de contenido

1. Resumen.....	7
2. Introducción	8
3. Planteamiento del problema	9
4. Objetivos	12
4.1 Objetivo general	12
4.2 Objetivos específicos.....	12
5. Marco teórico	13
5.1. Marco conceptual.....	13
5.2. Marco referencial	14
5.3. Marco normativo	16
6. Metodología	19
6.1. Estrategia de búsqueda de la información	19
6.2. Criterios de elegibilidad.....	20
6.3. Selección de la información.	20
6.4. Resultados del proceso de selección.....	20
6.5. Factibilidad y viabilidad	22
6.6. Presupuesto	22
7. Consideraciones éticas	24
8. Resultados	26
9. Discusión	29
10. Conclusiones	31
11. Recomendaciones	33
12. Bibliografía	34

Índice de tablas

Tabla 1.	Diagrama de flujo PRISMA 2020 para la selección de artículos.....	21
Tabla 2.	Presupuesto.....	22
Tabla 3.	Cronograma.....	23

Glosario

E.H: (Enfermedades Huérfanas) Son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 2.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas.

Diagnóstico: Determinación de la naturaleza de una enfermedad mediante la observación de sus síntomas.

Universalidad: Es la garantía de la protección para todas las personas, sin ninguna discriminación, en todas las etapas de la vida.

Accesibilidad: Es la relación entre los servicios de salud y los usuarios en la que, tanto unos como otros, contendrían en sí mismos la posibilidad o imposibilidad de encontrarse. De igual forma se puede definir como el grado de pendiente el cual permite que cualquier objeto sea utilizado por todo el público, visitar un lugar o acceder a un servicio, independientemente de sus capacidades técnicas, cognitivas o físicas.

SISPRO: (Sistema Integral de Información de la Protección Social) Se caracteriza por tener funciones de vital importancia para el área de la Salud, Pensiones, Riesgos Laborales y la Promoción Social, es una herramienta muy útil para tomar decisiones que apoyen la elaboración de políticas eficaces y el monitoreo en sectores esenciales relacionados con la financiación, ofertas y uso de servicios.

Compilar: Allegar o reunir en un solo cuerpo de obra, partes, extractos o materias de otros varios libros o documentos.

Revisión Sistemática: Una revisión sistemática de la literatura es uno de los tipos de revisión bibliográfica que tiene como objetivo resumir toda la información existente sobre un fenómeno de manera imparcial y completa.

Genética: Parte de la biología que trata de la herencia y de lo relacionado con ella.

Anomalías cromosómicas: Cualquier cambio en el número o en la estructura de un cromosoma.

Mutación: Alteración en la secuencia del ADN de un organismo, que se transmite por herencia.

Infecciones bacterianas: Las infecciones bacterianas, resultan de un proceso infeccioso que deriva de la inestabilidad que se da entre el microbio y el huésped o ser humano. El grado de intensidad de la infestación, suele depender de la agresividad del germen o bacilo y de la condición inmunológica del receptor para hacer frente a dicho contagio.

Etiología: Estudio de las causas de las enfermedades.

Promoción: El proceso que permite a las personas incrementar el control sobre su salud.

Prevención: Son las acciones que, de forma anticipada, se realizan para la identificación de riesgos, con el fin de mitigar o evitar el daño, en este caso secuelas, mayores costos o eventualmente la muerte a causa de enfermedades prevenibles.

OMS: (La Organización Mundial de la Salud) es el organismo de la Organización de las Naciones Unidas (ONU) especializado en gestiones políticas de prevención, promoción e intervención a nivel mundial en la salud.

OPS: (Organización Panamericana de Salud) Es el organismo especializado de salud del sistema interamericano.

Terapéutico: Conjunto de prácticas y conocimientos encaminados al tratamiento de dolencias.

Patologías: Parte de la medicina que estudia las enfermedades.

ONG: (Organización No Gubernamental) Son organizaciones que no son parte de las esferas gubernamentales o empresas, cuyo fin fundamental es el bien social.

Paciente: es aquella persona que sufre de dolor y malestar y, por ende, solicita asistencia médica y, está sometida a cuidados profesionales para la mejoría de su salud.

1. Resumen

Las Enfermedades Huérfanas (E.H) en Colombia son un tema bastante complejo para el sistema de salud y novedoso para el tema normativo, ya que solo en el 2010 con la Ley 1392, se comenzó a dar una regulación clara sobre ellas y directrices para la atención integral de los pacientes que presenten estas patologías, con la Ley 1751 del 2015, se definió que las personas diagnosticadas con E.H son sujetos de especial protección, por lo cual su atención en salud no puede estar limitada por ningún tipo de restricción administrativa ni económica.

Pese al esfuerzo importante por hacer que las enfermedades huérfanas sean más visibles y se les de la atención que requieren, dado que según el Sistema Integral de Información de la Protección Social (SISPRO), en el censo realizado en el 2013 por medio del reporte de la cuenta de alto costo, se encontró que en Colombia 13173 pacientes padecían enfermedades huérfanas a esa fecha; lo cierto es que esta población enfrenta fuertes batallas gracias a las múltiples barreras que encuentran para acceder a los diferentes servicios de salud que requieren para obtener sus diagnósticos y tratamientos.

Este trabajo pretende compilar de forma sistemática el conocimiento producido y publicado en Colombia en los últimos 30 años en las diversas fuentes de información científica, sobre las barreras de acceso a los servicios de salud que presentan las personas que padecen E.H en el país, dado a que es un tema poco conocido y del cual no se ha investigado mucho; surge la necesidad de conocer si la población que presenta este tipo de patologías presenta las mismas barreras de acceso frente a los servicios de salud que las personas con patologías comunes o si por el contrario dado lo poco frecuente de su patología las dificultades pudieran ser mayores y distintas.

Palabras claves: enfermedades huérfanas, barreras de acceso a servicios de salud, enfermedades raras, enfermedades olvidadas.

2. Introducción

Una de las principales preocupaciones de los sistemas de salud en el mundo es lograr que las personas y comunidades tengan acceso sin discriminación alguna a servicios de salud sin tener que exponerse a dificultades financieras o de otra índole. Abarca la gama de servicios de salud, desde la promoción hasta la prevención, el tratamiento, rehabilitación y los cuidados al final de la vida; estos deben ser de calidad, integrales, seguros, eficaces y asequibles para todos. (1)

La Asamblea General de la Organización de las Naciones Unidas (ONU) adoptó en la agenda a 2030, para el Desarrollo Sostenible un plan de acción a favor de las personas, el planeta y la prosperidad, en él se promulgan 17 objetivos, con los que se espera alcanzar las expectativas y metas de las naciones integrantes de dicha organización. Dentro de estos objetivos se encuentra el objetivo número tres, el cual estipula que se debe lograr la cobertura sanitaria universal, la protección contra los riesgos financieros que dichas patologías representan para quienes las padecen y sus familias, el acceso a servicios de salud esenciales de calidad y el acceso a medicamentos y vacunas seguros y asequibles para todos. (2)

En la región de las Américas un tercio de la población enfrenta barreras para acceder a los servicios de salud, es por ello, que dentro de los enfoques que tienen la Organización Mundial de la Salud (OMS) y la Organización Panamericana de Salud (OPS), esta lograr que todas las personas puedan hacer uso efectivo a su derecho de acceder a un sistema de protección de la salud, que les ofrezca las mismas oportunidades de disfrutar del grado máximo de bienestar físico, emocional y social con el propósito de lograr la Salud Universal. (3)

Con la ley 100 de 1993, se pretendió mejorar el acceso a los servicios de salud por el incremento de la cobertura de la afiliación, sin embargo, la afiliación no es equivalente a un verdadero acceso, ya que existen varios factores que incapacitan que las personas puedan acceder efectivamente a los servicios de salud; según el estudio “Acceso a la atención en salud en Colombia” realizado en el 2010, dentro de esos factores se encuentran características de la población tales como el nivel socioeconómico, dado a que existen grandes diferencias en la utilización de los servicios de salud entre las personas con una renta alta y las que tienen dificultades económicas.(4)

En Colombia las personas con Enfermedades Huérfanas presentan mayores dificultades para acceder a los servicios de salud y es por ello, que se realiza esta investigación, donde se pretende conocer a partir de una revisión sistemática Cuáles son las barreras de acceso a los servicios de salud que enfrentan las personas que padecen E.H en el país, de acuerdo al conocimiento científico que se ha producido y publicado sobre este tema en los últimos 30 años. Para dar respuesta a la pregunta planteada, el presente trabajo aborda y sigue los componentes y métodos del proceso investigativo en aras de alcanzar el objetivo inicialmente propuesto.

3. Planteamiento del problema

Dentro de los factores que dificultan el acceso a los servicios de salud se encuentran los relacionados con la prestación de servicios, tales como: accesibilidad geográfica; ya que el lugar donde una persona vive, muchas veces determina el acceso a la salud, las personas que viven en zonas rurales o zonas geográficas dispersas encuentran mayores dificultades para obtener información para prevenir enfermedades, recibir tratamiento, o realizar consultas con profesionales de diversas especialidades, que les permita hacer uso efectivo de los servicios de salud.(5)

De igual forma dentro de estos factores también se encuentran las barreras que ocasionan los trámites administrativos; en este caso la mayoría impuestos por los aseguradores para controlar el uso de los servicios; los tiempos de espera, donde se observa que para muchos procesos de diagnóstico, tratamiento y citas con especialistas no se puede acceder a ellos en los tiempos establecidos por la normatividad, además otra barrera se presenta por deficiencias en la atención y ejecución de los procesos en salud, tanto por parte del prestador como del asegurador en salud. Del mismo modo los entes reguladores juegan un papel importante en el desempeño y calidad percibida de los servicios de salud. (4)

Si bien estas barreras en la atención las padecen la gran mayoría de las personas que hacen uso de los servicios de salud, las mismas se hacen más agudas y notorias para las personas que sufren enfermedades huérfanas, ya que el conocimiento y normatividad que se tienen acerca de ellas es escaso, además representan un alto costo para los aseguradores, prestadores de servicios de salud y en general para el sistema de salud; por otro lado, los usuarios están dispersos geográficamente dado que estas patologías son de baja prevalencia, esto sin contar que la gran mayoría son personas de los niveles socioeconómicos más vulnerables.

En Colombia con la Sentencia T-760, de 2008, se reconoció la salud como derecho fundamental y se impartieron órdenes a varios organismos del Estado para garantizar el goce efectivo y dar cumplimiento a la cobertura universal y el acceso a los servicios de salud. Se pudo evidenciar que el fin propuesto con la ley 100 de 1993, no fue del todo alcanzado, existiendo aún brechas en cuanto a la cobertura y acceso a los servicios de salud, lo anterior motiva a los usuarios al uso de mecanismos legales como tutelas, derechos de petición, entre otros, para acceder a la cobertura integral de los servicios sanitarios. Las anteriores dificultades dada la misma complejidad del sistema, aunque en menor medida, han continuado pese a nuevos recursos legales como la ley estatutaria 1751 de 2015 la cual regula el derecho fundamental a la salud en Colombia. Si bien las dificultades mencionadas se presentan en algunos sectores más que en otros de la población, pueden ser más notorias en quienes padecen de enfermedades huérfanas (6)

Para la Unión Europea las enfermedades huérfanas son una prioridad creciente de Salud Pública, ya que pueden afectar a las personas en cualquier momento de su vida, generando problemas tanto en el ámbito social, como en el económico, personal y familiar; en lo social y personal, afectan la vida laboral, educativa, producen exclusión

social etc; en la parte económica, aumenta el gasto adicional para hacer frente a la enfermedad causando el empobrecimiento total de la familia, haciendo que cada vez sea difícil acceder a los servicios de salud y se tengan necesidades básicas insatisfechas en el hogar.(9)

A pesar de la rareza de estas patologías se estima que solamente en Europa alrededor de 30 millones de personas padecen enfermedades huérfanas, es decir aproximadamente del 6% a 8% de la población total. En Colombia según censo de 2013 habían "13.218 personas afectadas por E.H", mientras que, en Argentina de acuerdo con estudios realizados, se estima que aproximadamente 3.200.000 personas padecen una Enfermedad Poco Frecuente (EPF) como se determinan las enfermedades huérfanas en este país. Por otro lado, en Perú hay aproximadamente 2,5 millones de ciudadanos afectados por las enfermedades raras o huérfanas (ERH), asimismo en México se documenta que cerca de 8 millones de personas padecen de alguna E.H, para el caso de Chile, aunque no hay un conteo oficial de las personas que padecen estas patologías se estima que son alrededor de 200 mil los afectados por ellas, por otra parte, en Brasil son aproximadamente 13 millones de personas las que viven con alguna E.H. (8)

Latinoamérica presenta una serie de desafíos en cuanto a E.H, debido a la baja cobertura de los sistemas de salud, la falta de políticas públicas y sistemas de información que permitan un adecuado intercambio de conocimiento científico. Claramente se deben desarrollar políticas públicas de salud enfocadas en la protección del paciente y su economía, que permitan llevar a cabo procesos de investigación científica y biomédica, diagnóstico, desarrollo de medicamentos, tratamiento y la implementación de sistemas de información que posibiliten la adquisición y difusión de conocimiento científico, el cual es base vital para la investigación de nuevos procedimientos terapéuticos, diagnósticos y la identificación de nuevas patologías. (9)

El tema de las enfermedades huérfanas no es uno de los más desarrollados por el sistema de salud de nuestro país, lo mismo que la normatividad al respecto, en contraste con otros países europeos e incluso con aquellos de nuestro mismo continente, presenta varios años de atraso, dado a que solo a partir de los años 90 se empezó a tratar el tema y es hasta el 2010, con la ley 1392, donde se reconocen las E.H como de especial interés y se crean las normas tendientes a garantizar la protección social por parte del estado a las personas que las padecen y a quienes se encargan de su cuidado (10).

Según la ley 1392 de 2010 las enfermedades huérfanas son "aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 2.000 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" (11).

El estudio realizado por Lina Rocío Hurtado y Marcela Arrivillaga "Determinación social del acceso a servicios de salud de población infantil en situación de discapacidad" el cual se efectuó en Buenaventura Colombia, evidenció que las personas en situación de discapacidad muestran barreras económicas y geográficas, dificultades de transporte,

elevados costos de visitas al médico, esta información aunque no es relacionada con el tema de las enfermedades huérfanas propiamente, si permite evidenciar que las personas que padecen patologías más complicadas y extrañas son las que más dificultades presentan para acceder a los servicios de salud.(12)

En Colombia no se evidencia un trabajo que haya recopilado y analizado los estudios existentes sobre las barreras de acceso que presentan las personas que padecen enfermedades huérfanas en el país, lo cual serviría de insumo para identificar cuáles son las mejores políticas que podrían dar solución a dichas barreras e incluso tomar decisiones a la hora de planear los programas a realizar para este tipo de población, es por ello que con este trabajo se pretende dar respuesta a la pregunta ¿Cuáles son las barreras de acceso a los servicios de salud que enfrentan las personas que padecen E.H en Colombia, de acuerdo al conocimiento científico que se ha producido y publicado sobre este tema en los últimos 30 años en el país?, con el propósito de consolidar la información existente y de esta forma contribuir a futuras intervenciones, para mejorar la calidad de vida de quienes padecen estas patologías y poder aportar a la disminución y eliminación futura de este problema.

4. Objetivos

4.1 Objetivo general

Compilar de forma sistemática el conocimiento producido y, sobre las barreras de acceso a los servicios de salud que presentan las personas que padecen enfermedades huérfanas en Colombia.

4.2 Objetivos específicos

Describir las barreras de acceso a los servicios de salud que presentan las personas que padecen E.H en Colombia, de acuerdo con los estudios científicos realizados en los últimos 30 años en el país.

Ordenar el conocimiento producido en Colombia que haya abordado el tema de las barreras de acceso a los servicios de salud que tienen las personas que padecen E.H.

Sintetizar el conocimiento científico existente en Colombia sobre las barreras de acceso a los servicios de salud que tienen las personas que padecen E.H

5. Marco teórico

5.1. Marco conceptual

Enfermedades raras o huérfanas: Las enfermedades raras son aquellas cuya prevalencia es inferior a 5 casos por cada 10.000 personas en Europa. La Mayor parte de los casos aparecen en la infancia, dada la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y de anomalías congénitas. No obstante, la prevalencia es mayor en los adultos que en los niños, debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles graves y a la influencia de ciertas enfermedades que aparecen a edades más tardías.(13)

Las enfermedades huérfanas o raras tienen una alta mortalidad, pero una baja prevalencia, generalmente presentan una evolución clínica severa con múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas lo que suele ocasionar un alto nivel de complejidad que dificulta su diagnóstico y reconocimiento; muchas son de origen genético, aunque la parte ambiental juega un papel importante, pero también tiene que ver la parte histórica y social, ya que algunas son muy frecuentes en países del tercer mundo mientras que son de baja frecuencia para el mundo occidental, en cuyo caso se utiliza el nombre de enfermedades olvidadas, queriendo indicar que, aun siendo raras para una parte de la humanidad, el conocimiento de estas puede venir de años o incluso siglos. (14)

El concepto de lo que es una enfermedad rara o huérfana no es el mismo en todo el mundo, dado a que existen diferencias entre la prevalencia de estas en cada país y continente, además de la dificultad para determinar si se trata o no de una enfermedad rara, también se observa que su nomenclatura es confusa, ya que a este grupo de enfermedades se les ha llamado también “enfermedades huérfanas”, debido al poco interés de la investigación científica o de las políticas de salud pública que tienen los sistemas de salud y los países para atenderlas y darles solución por lo cual se conocen además como “enfermedades desatendidas”. (15)

Estados Unidos define que una enfermedad es huérfana cuando se presenta en menos de 200,000, personas; la Ley de Enfermedades Raras de ese país, del 2002, la define como la presencia en una persona entre 1,200 habitantes. En Japón, la definición legal de enfermedad rara es cuando ésta afecta menos de 50,000, pacientes o 1 de cada 2,500, personas; mientras que, en Taiwán, el criterio es que la prevalencia sea de uno por cada 10,000, habitantes; en el caso de Australia, debe de haber menos de 2,000, personas enfermas en el país de una patología para que se considere rara; mientras que para Italia es de 1 por cada 20,000, o hasta 2,000,000, de habitantes; en Colombia se dice que existe una enfermedad huérfana cuando se presenta en 1 por cada 2.000, personas.(16)

Acceso a los servicios de salud: El acceso a los servicios de atención a la salud ha sido un tema analizado al menos desde la segunda mitad del siglo XX. Este puede ser definido como la posibilidad que tienen los individuos con una necesidad de salud de llegar a obtener la respuesta a esta de manera efectiva por parte del sistema de salud.

El acceso es entendido además como la capacidad que desarrolla una persona o un grupo de personas para buscar y obtener atención médica. (16). Para Andersen, se trata de la “capacidad de utilizar los servicios de salud cuando y donde sea necesario” (17). Según La Organización Mundial de la Salud (OMS) la accesibilidad es definida como la organización de una oferta de servicios que sea geográfica, financiera, cultural y funcionalmente alcanzable para toda la comunidad. La atención tiene que ser apropiada y adecuada en contenido y cantidad para satisfacer las necesidades de la población, y ser provista en medios aceptables para ellos. (17)

Barreras de acceso: Entendidas estas como las diversas dificultades u obstáculos que presentan los usuarios de los servicios de salud para acceder a la atención primaria y especializada en salud, así como también a las ayudas diagnósticas, medicamentos y tratamientos; dichas barreras pueden estar relacionadas con las políticas de aseguramiento, con los instrumentos de control, las características estructurales de la red de prestadores de servicios de salud o con las características de la población que se atiende.(18)

Servicios de salud: son el “conjunto de servicios que se prestan al usuario en el marco de los procesos propios del aseguramiento, así como de las actividades, procedimientos e intervenciones asistenciales en las fases de promoción y prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación que se prestan a toda la población”.(19) Los servicios de salud son prestados por médicos, odontólogos, enfermeras y el resto del personal de salud de hospitales, consultorios y clínicas, con el propósito de conservar o restablecer la salud. Estos se dividen en dos categorías: los preventivos, destinados a mantener la salud del individuo, y los curativos y de rehabilitación, cuya finalidad es devolver la salud a los enfermos e incapacitados. (20)

5.2. Marco referencial

Las enfermedades raras han entrado a la agenda pública y a las discusiones de sistemas de salud en todo el mundo y se han convertido en una prioridad de salud pública. En Europa con el objetivo de mejorar la vida de las personas con E.H se fundó en 1997, la EURORDIS-Rare Diseases Europe, una alianza no gubernamental que representa 970, organizaciones de pacientes que padecen E.H, 74 países que trabajan juntos para mejorar la vida de 30 millones de personas que viven en Europa y que son afectadas por 4000, E.H distintas (23)

EURORDIS tiene un papel activo en los procesos de desarrollo y ejecución de políticas a nivel europeo que aporten soluciones a las personas que padecen E.H en las áreas de prevención, diagnóstico, asistencia, investigación, desarrollo de medicinas, servicios sociales, información, educación, y más. Algunos de sus logros más relevantes que se asocian a su contribución en promoción y mantenimiento de las enfermedades raras son: Prioridad en la Política de Salud Pública de la Unión Europea y Prioridad en el Programa Marco de Investigación de la UE, adopción de reglamentos sobre el uso de medicamentos para E.H y la designación de más de 800 medicamentos huérfanos que sirven para diagnosticar, tratar o prevenir enfermedades y desordenes que amenazan la vida (23).

En Australia, donde viven 20 millones de personas en un territorio del tamaño de Europa, se creó en 1988 La Asociación de Ayuda Genética de Australasia (AGSA), y su objetivo es crear red de personas afectadas por enfermedades genéticas de forma directa o indirectamente, con el fin de facilitar el contacto con otras familias o individuos con la misma enfermedad o alguna similar y crear grupos de apoyo. Australia apuesta por tener una legislación enfocada en el acceso a terapias innovadoras y medicamentos huérfanos, ya que en la actualidad se tiene registradas más de 800 E.H de origen genético (24),

Debida a la baja conciencia que hay en relación con las E.H se creó la fundación SMILE, esta es una organización benéfica que busca recaudar fondos y ayudar a la investigación médica australiana y proporcionar ayuda financiera a los niños afectados y sus familias. Se estima que el número de pacientes que tienen una E.H en Australia es al menos de 1,2 millones, el mismo número de personas con diabetes, sin embargo, mientras que hay una gran conciencia sobre la diabetes, para las E.H es casi inexistente (24).

En Nueva Zelanda a principios del 2000 se creó la fundación NZORD, con el fin de proporcionar información sobre las enfermedades raras a pacientes y sus familiares, promover investigación y crear asociaciones entre pacientes, clínicos, investigadores, gobierno e industria, con la visión de definir una agenda para mejorar los servicios de asistencia sanitaria y crear grupos de apoyo. Algunos de los temas más tratados son: financiación del gobierno para el diagnóstico genético de pre-implantación; prueba de audición a los recién nacidos; fortificación del folato de los alimentos (para reducir la incidencia de defectos del tubo neural en los recién nacidos), screening metabólico a los recién nacidos y mejorar el acceso a la prescripción de medicamentos (25).

En 1983 se fundó la Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD) en Estados Unidos, una organización de defensa del paciente, dedicada a las personas con E.H y las organizaciones que les brindan servicios, cuyo objetivo es mejorar la vida de las personas y familias afectadas por esta patología, por ende buscan crear conciencia sobre los desafíos que enfrentan estas personas, apoyan los procesos de investigación con el fin de crear pruebas de diagnóstico y terapias para tratar todas las E.H y participan activamente en la formulación de normas y políticas que garanticen el acceso a los servicios de diagnóstico y tratamiento (26).

Con el propósito de promover el conocimiento NORD proporciona información sobre E.H a organizaciones de pacientes, médicos y aquellos que buscan desarrollar nuevos diagnósticos y tratamientos para estas patologías, al mismo tiempo trabajan con los formuladores de políticas del Capitol Hill en la Casa Blanca con la intención de asegurar que la perspectiva de E.H este sobre la mesa cuando se toman decisiones importantes. NORD reconoce que la E.H son un desafío de Salud Pública a nivel mundial y que la investigación da esperanza a los pacientes y sus familias, por lo tanto, ha formado alianzas estratégicas con organizaciones internacionales, como EURORDIS y la Asociación Japonesa de Pacientes (JPA), y posee un programa de investigación el cual a obtenido como resultado numerosos avances publicados y al menos dos terapias aprobadas por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA), convirtiéndose en pioneros en programas de asistencia para pacientes con E.H (26).

En Latino América para el año 2002 se crea el Grupo de Enlace, Investigación y Soporte para las Enfermedades Raras (GEISER), la primera Organización No Gubernamental (ONG) que busca luchar contra el impacto negativo que tiene las E.H en la calidad de vida de las personas. GEISER busca impulsar la legislación orgánica e incidir en las políticas públicas en el continente, incentivar la investigación científica y clínica, mejorar el acceso a la información, tratamiento y atención sanitaria, favorecer el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos para las E.H y crear conciencia sobre la situación especial de las personas que viven afectados y la importancia de la cooperación internacional (27).

En Colombia en el año 2011 se crea la Federación Colombiana de Enfermedades Raras FECOER, en representación de todas las asociaciones independientes que se unen para trabajar de una forma estructurada y unificada con el fin de mejorar la calidad de vida de las personas que padecen E.H, ya que se ha visualizado una falta de políticas específicas para estas, lo que genera dificultades en el acceso a los servicios de salud. La ausencia de diagnóstico, el desconocimiento médico, la ausencia de abordaje interdisciplinario médico-social, conduce a un incremento de las deficiencias físicas, psicológicas e intelectuales de los pacientes con algún tipo de E.H (28).

5.3. Marco normativo

La Constitución Política de Colombia 1991, hace referencia a la salud como un derecho fundamental para los niños, la Seguridad Social como un servicio público de carácter obligatorio a cargo del Estado; el artículo 11 establece la protección del derecho a la vida, como un derecho fundamental, que se satisface, en la medida que se garantizan otros derechos afines como la salud, por otro lado, la ley 1751 de 2015, conocida como la Ley estatutaria en salud, define que la salud para los colombianos de ahora en adelante es un derecho fundamental, obliga al Estado a garantizar y proteger el debido cumplimiento del derecho a la salud, mediante la adopción de decisiones que no conlleven al deterioro de la salud de la población y de acciones que resulten un daño en la salud de los pacientes (29).

La LEY 100 DE 1993, por la cual se crea el Sistema de Seguridad Social Integral y tiene por objeto garantizar los derechos irrenunciables de la persona y la comunidad para obtener la calidad de vida acorde con la dignidad humana, mediante la protección de las contingencias que la afecten. El sistema comprende las obligaciones del Estado y la sociedad, las instituciones y los recursos destinados a garantizar la cobertura de las prestaciones de carácter económico, de salud y servicios complementarios, materia de esta Ley, u otras que se incorporen normativamente en el futuro (23). LEY 1122 DE 2007 tiene como objeto realizar ajustes al Sistema General de Seguridad Social en Salud, teniendo como prioridad el mejoramiento en la prestación de los servicios de salud a los usuarios, garantizando la disponibilidad, accesibilidad y la calidad, en las fases de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación (29).

En la actualidad se implementa la Política de Atención Integral en Salud (PAIS) que busca orientar los objetivos del SGSSS hacia la garantía del derecho fundamental a la salud de la población, generando un cambio de prioridades tanto del Estado como regulador, como de los integrantes del SGSSS, en donde todo se centre en el sujeto de atención en salud y hacer realidad la garantía de acceso universal y la calidad de los servicios de salud en Colombia. La disponibilidad universal y la eliminación de las barreras económicas para la atención a la salud deben estar dentro de los propósitos fundamentales de las autoridades nacionales, con el fin de que todas las poblaciones puedan tener acceso a los servicios de salud, teniendo en cuenta que el financiamiento y la oferta constante de servicios no es igual a un acceso efectivo (30).

El Modelo de Atención Integral Territorial (MAITE) se fundamenta en la atención primaria en salud, con enfoque de salud familiar y comunitaria, el cuidado, la gestión integral del riesgo y el enfoque diferencial para los distintos territorios y poblaciones, está conformado por el conjunto de herramientas, programas, proyectos, normas, documentos técnicos y acciones concretas, en el marco de 8 líneas de acción orientadas de forma articulada a la gestión de un sistema de salud en el territorio que pueda responder a las diferentes necesidades en salud de la población. El modelo pone en el centro a las personas, su bienestar y desarrollo, propone intervenciones que comprenden acciones de promoción de la salud, cuidado, protección específica, detección temprana, tratamiento, rehabilitación y cuidados paliativos a lo largo de su vida, con oportunidad, aceptabilidad, pertinencia, accesibilidad, eficacia y efectividad (31)

En Colombia para el año 2010 surge la ley 1392 “Por medio de la cual se reconocen las E.H 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 E.H y sus cuidadores” en dicha ley se afirma: “el Gobierno Nacional, implementará las acciones necesarias para la atención en salud de los enfermos que padecen este tipo de patologías, con el fin de mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes, en condiciones de disponibilidad, equilibrio financiero, accesibilidad, aceptabilidad y estándares de calidad, en las fases de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación e inclusión social, así como incorporar los demás componentes de la protección social, más allá de los servicios de salud, para pacientes, cuidadores y familias, dándole un enfoque integral al abordaje y manejo de estas patologías” (32).

Se implementa el sistema de información de pacientes con E.H, reglamentado en el decreto 1954 de 2012, cuyo fin es “disponer de la información periódica y sistemática que permita realizar el seguimiento de la gestión de las entidades responsables de su atención, evaluar el estado de implementación y desarrollo de la política de atención en salud de quienes las padecen y su impacto en el territorio nacional. Las disposiciones del presente decreto serán de aplicación y obligatorio cumplimiento por parte las Entidades Promotoras de Salud (EPS), Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud” (33).

En el 2013 se sanciona la resolución 3681 “Por la cual se definen los contenidos y requerimientos técnicos de la información a reportar, por una única vez, a la Cuenta de

Alto Costo, para la elaboración del censo de pacientes con enfermedades huérfanas” (34). Como bien lo establece la resolución, esta cuenta de alto costo fue presentada por única vez, pero esto ha frenado los avances para lograr por lo menos tener un listado de pacientes que se acerque a la realidad del momento. La única cuenta de alto costo presentada cada año es la de hemofilia y otras coagulopatías reglamentadas en la resolución 123 de 2015, y que ha servido para tener una mejor aproximación del número de afectados por esta patología. Puede manifestarse que mucha parte de la ley sobre E.H, está en el papel y para el desarrollo hace falta más compromiso del estado y exigencia a las aseguradoras de planes de beneficio (34).

Mediante la Resolución 651 del 2018, se definen los procedimiento, estándares y criterios para la habilitación de Centros y Redes de referencia para Enfermedades Raras en Colombia. Esta Resolución tiene como propósito definir el procedimiento, estándares y criterios para la habilitación de los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias, para la atención de E.H, así como la conformación de la red y subredes de Centros de Referencia para la atención de estas Enfermedades (35).

La resolución 5265 de 2018, actualiza el listado de E.H y establece el número con el cuál se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con E.H. Esta resolución aplica a las Entidades Promotoras de Salud (EPS), a los Prestadoras de Servicios de Salud, las Entidades que pertenecen al Régimen de Excepción y las direcciones o secretarías de salud de los órdenes distrital, municipal y departamental, o quien haga sus veces. De igual manera dispone que aquellos pacientes que sean diagnosticados con este tipo de enfermedades se reportarán al Ministerio a través del Sistema de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA). El listado actualizado de E.H se encuentra disponible permanentemente en el Repositorio Institucional Digital (RID) del Ministerio de Salud y Protección Social (36).

Algunas de las E.H más comunes en Colombia y que se encuentran en el listado son: Déficit congénito del Factor VIII, Déficit congénito del Factor IX, Enfermedad de Von Willebrand, Enfermedad de Von Willebrand adquirida, Estatura baja por anomalía cualitativa de la hormona de crecimiento, Displasia broncopulmonar, Fibrosis quística, Esclerosis sistémica cutánea difusa, Síndrome de Guillain-Barré, Hipertensión arterial pulmonar idiopática (36).

El Ministerio de Salud y Protección Social mediante la Resolución 1841 de 2013 del Plan Decenal de Salud Pública – PDSP 2012-2021 reconoce la necesidad de establecer modelos espaciales de atención para los afectados con Enfermedades Raras. En esta resolución se argumenta que se debe lograr el “Desarrollo e implementación de modelos especiales de cuidado integral a las víctimas de las diferentes formas de violencia social y a personas con enfermedades huérfanas y cáncer, para ser implementados en los prestadores de servicios de salud que atiendan estas poblaciones”. Así mismo, “La Atención a la discapacidad y a las E.H” fueron definidas como acción prioritaria en la Dimensión de Vida Saludable y Condiciones no transmisibles (37).

6. Metodología

Este trabajo se realizó utilizando la investigación de tipo cualitativa con diseño de narrativas, más específicamente se llevó a cabo una Revisión Sistemática, ya que esta permite la apreciación e interpretación de los fenómenos en su contexto natural por medio de recursos como entrevistas, conversaciones, registros o memorias, bien sea grabadas o escritas; con ella se pretendió compilar de forma sistemática el conocimiento producido y publicado en Colombia en los últimos 30 años en las diversas fuentes de información científica, sobre las barreras de acceso a los servicios de salud que presentan las personas que padecen E.H el país. (38)

Dado que las Revisiones Sistemáticas requieren de un alto grado de detalle metodológico, se tuvieron en cuenta las recomendaciones y herramientas proporcionadas por la Declaración PRISMA 2020, la cual consiste en una lista de verificación de 27 elementos y un diagrama de flujo que nos permite una rápida comprensión de la metodología básica, ya que se pueden describir los resultados del proceso de búsqueda y selección, desde el número de registros identificados en la búsqueda hasta el número de estudios incluidos en la revisión (39).

6.1. Estrategia de búsqueda de la información

La búsqueda de la información se realizó de forma manual mediante el uso de la metodología de pregunta PICO, donde después de analizar cuáles son los pacientes, la intervención que se realizará, el punto de comparación y los resultados que se esperan, se determinó que la pregunta pico adecuada es, ¿cuáles son las barreras de acceso a los servicios de salud que enfrentan las personas que padecen enfermedades huérfanas?

A partir de esta pregunta surgen los siguientes DeCS (Descriptores en Ciencias de la Salud) para búsqueda de la información: enfermedades huérfanas, medicamentos huérfanos, barreras de acceso, accesibilidad, enfermedades raras, enfermedades olvidadas, los cuales se utilizaron para filtrar la información principalmente en las diferentes bases de datos bibliográficas de la Universidad de Antioquia y de la BVS (MEDLINE, PsycINFO, Embase, LILACS, IBECs, IME, SCIELO, Google Académico, PUBMED, Scopus, Cinahl, PAHO, WHOLIS, Science Direct, Elsevier, Orphanet, Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD), Disease InfoSearch), Como es bien conocido, las anteriores bases de datos, albergan la mayor cantidad de literatura científica disponible, concerniente al campo de ciencias de la salud.(40).

Por otro lado, se realizó búsqueda de información en páginas correspondientes a organizaciones no gubernamentales, tales como: Organización Europea de Enfermedades Raras (Eurordis), Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD) y Federación Colombiana de Enfermedades Raras (Fecoer). También se utilizaron fuentes no indexadas, conocidas como “literatura gris”, la cual está compuesta por informes técnicos, páginas web de organismos e instituciones o consultas a expertos, además se consultaron modelos, planes, políticas, Normas y estrategias ya establecidas para Colombia en el tema de E.H, dado que en ellos se pueden encontrar implícitas las acciones que se toman en el país para brindar una adecuada atención a las personas

que padecen estas patologías y permite evidenciar que barreras de acceso son tenidas en cuenta a la hora de planear la atención en salud para esa población.

6.2. Criterios de elegibilidad.

A fin de reunir la mayor evidencia disponible, en esta revisión sistemática se incluyeron estudios de corte transversal, de cohorte y series de casos. Con los artículos obtenidos a partir de la búsqueda se aplicaron criterios de inclusión como artículos, revistas, trabajos de investigación especializados, estudios primarios, estudios descriptivos, revisiones narrativas, planes, estrategias o proyectos gubernamentales que habían abordado el tema de las barreras para acceder servicios de salud que presentan las personas que padecen E.H y que fueron publicados en los últimos 30 años, adicional se incluyó la Normatividad vigente de salud en Colombia. Se excluyeron los documentos y artículos con más de 30 años de vigencia, marco jurídico en salud que no tenía relación con el acceso a los servicios de salud o que no abordaban las E.H La información fue consultada en los idiomas portugués y español, teniendo en cuenta que son los idiomas que los investigadores manejan mayormente (40)

6.3. Selección de la información.

Para decidir si un estudio cumplía o no con los criterios de inclusión de la revisión, se aplicó un primer filtro, según el título y el resumen, con el fin de excluir los que eran irrelevantes. Los documentos incluidos fueron aquellos que abordaban el tema de barreras de acceso a los servicios de salud para las personas que padecen E.H. Seguidamente se realizó una evaluación de la calidad de los documentos seleccionados. Posteriormente se utilizó el programa Microsoft Excel para extraer, almacenar y analizar datos, con el fin de clasificarlos por base de datos, idioma y palabra clave utilizada para su búsqueda, Adicional se anexó el nombre del estudio y el link donde fue encontrado.

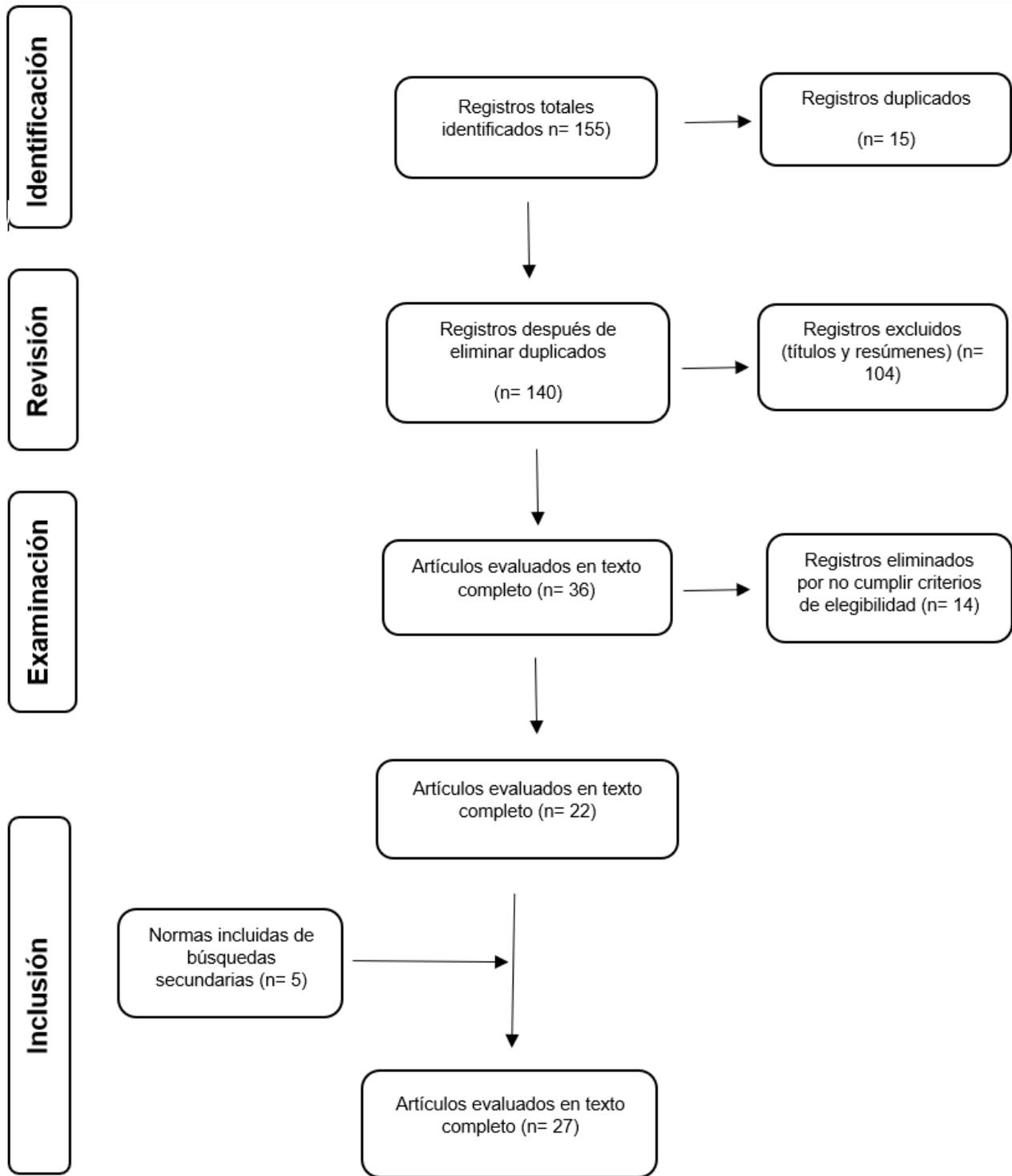
Después de tener los documentos que cumplían con los criterios de inclusión seleccionados se diseñó otra plantilla en Excel donde se anexó la siguiente información: autor, año en que fue publicado, nombre de la investigación, diseño de la investigación, resumen y link donde se encuentra disponible. Para la descarga y el almacenamiento se utilizó el aplicativo Mendeley, ya que esta es una herramienta que nos permite generar de forma segura la descarga y el almacenamiento de la información y a la vez, es de gran utilidad para una adecuada referenciación de los textos consultados, además este genera un pequeño resumen del tema abordado en cada artículo lo que es de gran ayuda a la hora de realizar la organización de la literatura para la elección de los trabajos que serán utilizados en el informe final.

6.4. Resultados del proceso de selección

Al realizar el proceso de búsqueda y clasificación inicial se identificaron 155 resultados. Se eliminaron 15 resultados duplicados. Después de filtrar por títulos y resúmenes, evaluamos 36 artículos en texto completo. Finalmente se aplicaron los criterios de elegibilidad y se encontraron 22 documentos los cuales abordan el tema de las barreras

para acceder servicios de salud que presentan las personas con E.H y que fueron publicados en los últimos 30 años

Tabla 1. Diagrama de flujo PRISMA 2020 para la selección de artículos.



6.5. Factibilidad y viabilidad

La presente investigación es de tipo cualitativa basada en el diseño de narrativas con un enfoque de revisión sistemática; para su ejecución se utilizaron fuentes de información secundaria donde los documentos que se revisaron son investigaciones y documentos oficiales los cuales se encuentran publicados en revistas académicas y de forma electrónica a los que se puede acceder sin ninguna restricción, además al realizar las respectivas validaciones se evidenció que no se requiere de permisos o autorizaciones para tener acceso a ellos, por tanto, se contó con los datos necesarios para realizar la revisión sistemática de forma exitosa

Del mismo modo se cuenta con la dedicación necesaria por parte del personal investigador, como también se dispone de los insumos esenciales como lo son, herramientas informáticas, recursos académicos, tiempo y dedicación para llevar a feliz término el desarrollo del proyecto. Lo anterior permite entrever que el presente trabajo tiene todas las posibilidades de ser realizado, así como también cuenta con los recursos técnicos y financieros para su desempeño.

6.6. Presupuesto

A los recursos tecnológicos se le fijan un costo por uso, el cual muestra el costo que se acumula cada vez que se usa el recurso (se agrega cada que se asigna una unidad de recurso tecnológico a una tarea). A los recursos Humanos se les fija un costo por hora de trabajo.

Tabla 2. Presupuesto

Presupuesto			
Recursos tecnológicos	Costo	Recursos Humanos	Costo
Internet	182.999,98	Estudiante investigador	2.225.996,50
Uso base de datos	44.200,00	Estudiante investigador	2.234.396,50
Computadores X2	365.999,94	Asesor UdeA	1.920.000,00
Total	593.199,92	Total	6.380.393,00

Total Costo	6.973.592,92
--------------------	---------------------

Tabla 3. Cronograma

Actividades y tareas	Año 2022												
	S1	S2	S3	S4	S5	S6	S7	S8	S9	S10	S11	S12	S13
	<i>S= Semana</i>												
Definir las fuentes de información													
Seleccionar las bases de datos, registros, sitios web, organizaciones, listas de referencias y otras fuentes													
Definir los criterios de elegibilidad de la información													
Determinar los descriptores semánticos y palabras claves y establecer los criterios de inclusión y exclusión													
Búsqueda de la información, en las bases de datos seleccionadas, utilizando los descriptores semánticos y las palabras claves													
Selección y clasificación de la información													
Descarga y almacenamiento de los documentos obtenidos del proceso de selección													
Lectura de los documentos y realización resúmenes													
Redacción del informe final													
Presentación y Sustentación del trabajo de grado													

7. Consideraciones éticas

Cada investigación que se realiza debe ser llevada a cabo enmarcada en las diversas consideraciones éticas y bioéticas que han surgido con el paso del tiempo y dependiendo del campo de la investigación, se debe analizar cuál o cuáles de ellas son aplicables; en el caso del campo de la medicina o de estudios que involucren al ser humano se deben tener en cuenta el Código de Núremberg de 1947, la Declaración de Helsinki de 1964, en la cual se tratan los principios éticos para la investigación médica sobre sujetos humanos. el Informe Belmont 1979, donde se estipulan Principios y guías éticos para la protección de los sujetos humanos de investigación, las pautas CIOMS (Consejo de Organizaciones Internacionales de las Ciencias Médicas (CIOMS)/ 2016, estas solo por mencionar algunas normas internacionales, ya que son muchas las que existen y que son aplicables a cualquier investigación que se realice en el mundo.

El compromiso de los investigadores debe estar enfocado en garantizar los principios éticos y la protección de los datos y las personas que hacen parte de cada investigación. Para la realización de este estudio se tendrán en cuenta a nivel nacional la Resolución 8430 de 1993, emitida por el Ministerio de Salud de Colombia la cual establece las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud. La Ley 1581 de 2012 emitida por el Congreso de la República de Colombia que garantiza la confidencialidad y la protección de los datos personales y el código de ética en investigación de la Universidad de Antioquia.

Para el desarrollo de la investigación se realiza la clasificación del riesgo determinando que es un estudio de riesgo mínimo, ya que es de tipo revisión sistemática y estará basado en fuentes secundarias, teniendo como población objeto documentos digitales (revistas científicas, paginas gubernamentales) los cuales son públicos y no requieren permisos para acceder a ellos, adicional no se hace uso de datos o información personal relacionada directamente con las personas que hayan participado en los estudios primarios.

Para este estudio se identifica que se podría estar expuesto a los siguientes riesgos: El riesgo tecnológico, debido a que se puede presentar la pérdida de información compartida en las bases de datos. Para controlar este riesgo se garantizará el uso y manipulación de los datos en un equipo de cómputo personal y seguro que se encuentre actualizado con un programa de antivirus, y contenga contraseña para el ingreso no solo al equipo sino a los archivos que contengan la información.

Riesgo ambiental, se considera el consumo de energía, la utilización de medios de transporte y el uso del papel, el proyecto no generará mayor impacto negativo que represente daño al medio ambiente y no producirá residuos que se consideren peligrosos. La información se visualizará principalmente por medio de bases de datos donde no se utilizará hará uso de papel, dado a que todo se realizará de forma digital.

Con esta investigación se pretende hacer Compilación de forma sistemática del conocimiento producido y publicado en Colombia en los últimos 30 años en las diversas fuentes de información científica, sobre las barreras de acceso a los servicios de salud

que presentan las personas que padecen H.U en el país, esperando que sea de gran ayuda para futuras investigaciones en este campo, además para instituciones que requieran saber cuáles son las barreras de acceso que padecen las personas que tienen enfermedades huérfanas en Colombia y con base a ello basar su planes o programas para mejorar o anular estas dificultades y por supuesto tener la satisfacción de poder culminar con el proceso académico de la carrera que se está cursando.

La información que se manejará tendrá enmascaramiento de autores y Centros que generaron lo estudios primarios, manteniéndolo hasta el final del estudio. Con esto se garantiza la privacidad de los autores y se minimiza el sesgo del observador, además se realizará la adecuada referenciación de los estudios consultados y en base a los cuales se abordará el trabajo para evitar cometer el delito del plagio. Es de aclarar que en este trabajo no se tiene conflicto de Intereses, dado a que los investigadores no hacen parte de ninguna entidad o asociación que traten este tipo de patologías, además no tienen parientes que padezcan alguna E.H, lo cual podría viciar el análisis y la interpretación que se hará.

Los hallazgos y resultados del estudio se presentarán como una ponencia académica, ante el comité de trabajos de grado de la Universidad de Antioquia y compañeros del curso, adicional también se divulgarán de manera abierta, completa, oportuna y razonable a la comunidad científica y a la sociedad en general.

8. Resultados

De acuerdo con el trabajo investigativo “Enfermedades huérfanas en pediatría”, algunas de las barreras que presentan las personas que padecen enfermedades huérfanas para acceder a los servicios de salud integrales están relacionadas con los medicamentos, ya que no existe suficiente disponibilidad de estos; además, muchas de las enfermedades huérfanas no tienen un medicamento que se haya creado específicamente para estas, puesto que dado la rareza de las mismas, no están incluidas dentro de las prioridades de investigación de la industria farmacéutica. El estudio “financiamiento de enfermedades raras o huérfanas” expone aspectos similares y añade que las farmacéuticas no tienen mayor interés por crear medicamentos para estas patologías dado a los pocos incentivos que ofrece el mercado, además del escaso número de pacientes para llevar a cabo investigaciones (41) (42).

El estudio “Medicamentos vitales no disponibles: análisis de reglamentación nacional e internacional, propuesta de actualización del listado nacional vital” realizado en Brasil en el año 2007, dejó en evidencia que las principales barreras manifestadas por las personas participantes de dicha investigación son: la existencia de una extensa ruta para tener un diagnóstico acertado, desconocimiento de los médicos no genetistas sobre estas enfermedades, dificultades de transporte, imposibilidad para acceder a especialistas, además de las limitaciones para acceder a los exámenes diagnósticos y complementarios; asimismo, no tienen acceso a los insumos alimentarios y a los medicamentos que requieren, ya que son de alto costo, otra de las barreras que evidencia este estudio es la centralización de los hospitales de alta tecnología en las principales capitales así como la concentración de los medicamentos en algunas regiones. (43).

La investigación “Retos para la inclusión social de pacientes con enfermedades huérfanas” señala que las barreras que presentan las personas con E.H son las siguientes: no es fácil conseguir un diagnóstico temprano, acertado y objetivo; la falta de información y conocimiento sobre las diversas patologías que se cobijan dentro del nombre E.H, recibir diagnósticos y tratamientos equivocados antes de recibir el definitivo; escases de profesionales de salud especializados en el tratamiento de estas patologías; poca investigación científica tanto para el desarrollo de nuevas terapias de tratamiento como de productos farmacéuticos específicos para las distintas condiciones (44).

De acuerdo con las búsquedas realizadas en los sitios oficiales de las Redes de tratamiento y las asociaciones de pacientes con E.H en Brasil, éstas manifiestan que la escasez de tecnología adecuada para realizar los diagnósticos y los tratamientos es otra de las principales barreras a la que están expuestos los pacientes con estas patologías (45).

De otro lado, el trabajo “Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil” considera que uno de los principales motivos por los que el diagnóstico de dichas enfermedades no se detecta a tiempo es la falta de formación de los médicos en este tema en específico, ya que hasta el momento la medicina no tiene dentro de la programación académica asignaturas sobre genética las cuales serían de mucha importancia al momento de diagnosticar estas

patologías, la investigación “Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração” generó conclusiones similares y agrega que la baja oferta de servicios y el alto costo de estas enfermedades se suman a las múltiples barreras que presentan los afectados por estas dolencias (46)(47).

Otra gran barrera en el acceso la representa el tema jurídico, ya que en muchos países las leyes y reglamentación al respecto sobre las E.H es muy básica, además nueva y deficiente, sobre todo en la parte de América latina y en este caso en particular en Colombia donde solo a partir de los años 90 se evidencian algunas leyes y programas al respecto, por lo que para acceder a los servicios de salud generalmente se deben instaurar tutelas lo cual muchas veces no se respetan y se convierte en un proceso más para las personas que adolecen estas patologías (48).

La anterior es una barrera que está presente en la gran mayoría de países y algunos estudios como el realizado en el Brasil “Judicialização do acesso ao tratamento de doenças genéticas raras: a doença de Fabry no Rio Grande do Sul” dejan ver que si bien se tienen ciertas leyes y reglamentaciones estas no son garantes de la atención integral que precisan las personas con E.H por lo que ocasiona que deban hacer uso de acciones judiciales individuales para garantizar el acceso a los servicios y tratamientos que requieren, dado a que son enfermedades de alto costo y no existe una política integral para el manejo y la atención de estas (49).

El estudio “Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas” relata que también existe una falta de transparencia en relación a la inclusión y exclusión de algunos medicamentos la cual privilegia a ciertos grupos de E.H y de pacientes, lo que se traduce en una barrera más de tipo ético que imposibilita la igualdad de oportunidades para acceder a los tratamientos y servicios que tienen que soportar las personas afectadas (50).

De acuerdo al trabajo “Enfermedades huérfanas sin apoyo en Colombia” dentro de las muchas barreras que tienen las personas que padecen estas enfermedades existen algunas que están ligadas a la falta de conocimiento sobre las mismas por parte del personal médico, así como también los mecanismos de información para tener un mejor contexto sobre las mismas de manera que sean más visibles sobre todo para el tema de políticas y regulaciones, este tema de la política es tratado en el estudio “responsabilidad estatal por enfermedades huérfanas en el sistema jurídico colombiano”, donde se resalta que , la política de salud pública colombiana que se divide en diferentes decretos del Ministerio de Salud y Protección Social junto con el Instituto Nacional de Salud está fundamentada en los aspectos legales de reconocimiento de las enfermedades de este tipo, pero que no se puede hablar de una política que trace una línea no solo de reconocimiento sino también de tratamiento y amparo a los derechos fundamentales de esta población que se ve afectada en su derecho a la salud, por lo que en el caso colombiano existe ese vacío y existe la necesidad de crear una política pública integral que realmente tenga en cuenta todos los aspectos y diversidades de los pacientes con estas dolencias (51) (52).

En Colombia se llevó a cabo el estudio “revisión de la gestión de calidad en el sistema de salud en cuanto a la atención que se brinda a usuarios que padecen enfermedades huérfanas (E.H)” y aunque no fue un estudio directamente para ver las barreras que presenta esta población para acceder a servicios de salud integrales, dentro de las conclusiones se resalta que en el país se tiene un gran desconocimiento médico sobre estas patologías lo que genera que los diagnósticos sean tardíos implicando con ello el avance de dichos problemas de salud, también se concluyó que los tratamientos y medicamentos no se encuentran incluidos en el sistema de salud lo que dificulta la accesibilidad a una atención eficiente y oportuna (53).

Otra barrera que se identifica es la falta de conocimiento y divulgación de información relacionada con estas patologías, ya que la información disponible es escasa, fraccionada e insuficiente, por lo tanto, no sólo son enfermedades huérfanas para los pacientes, sino que los pacientes se convierten también en huérfanos ante el sistema de salud, son considerados como un problema, pero tampoco dan solución al supuesto problema debido a los costos que éstos generan.

Revisando algunos estudios sobre el sistema de gestión para las E.H se encontró el siguiente estudio “Exclusión del paciente con enfermedades huérfanas del sistema general de seguridad social en salud” el cual manifiesta que una barrera bastante importante es la falta de integración que existe entre lo definido en la constitución política de Colombia en lo relacionado con el derecho a la salud y la cobertura dada a estos pacientes (54).

Por otro lado, en este estudio se señala la importancia de la implementación de modelos y rutas integrales de atención en salud que incluyan centros de excelencia donde se tenga en cuenta, no solo lo relacionado con el conocimiento y aplicación adecuada de guías de práctica clínica y dominio del tema, sino que se regule el mercado de los medicamentos para que el sistema sea sostenible financieramente y finalmente señalan que la falta de investigación en este campo es una barrera tanto para los usuarios como para la ciencia misma, ya que existe un amplio desconocimiento.

Para este trabajo también se realizó la búsqueda en algunas páginas gubernamentales y de asociación de pacientes con E.H, donde se evidenció que las barreras de acceso que ellas identifican son las siguientes: falta de incentivos para las compañías que realizan investigación y desarrollo de tecnologías diagnósticas y de tratamiento; deficiencias en los registros de enfermedades; dificultades para el acceso a un diagnóstico oportuno y tratamiento; falta de formación especializada de los profesionales del sector salud que participan en las distintas etapas o momentos de la prestación del servicio; falta de inclusión en los planes de beneficios del sistema de salud de medicamentos que generalmente son de alto costo; alto costo de los pocos medicamentos existentes; inequidad en la disponibilidad de tratamiento y cuidado (55).

9. Discusión

En el presente trabajo se pretendió dar respuesta a la pregunta ¿Cuáles son las barreras de acceso a los servicios de salud que enfrentan las personas que padecen E.H en Colombia? con el objetivo de Compilar de forma sistemática el conocimiento producido y publicado en el país en los últimos 30 años en las diversas fuentes de información científica. Para ello se identificaron 22 documentos, algunos en portugués y otros en español, donde además de estudios e investigaciones realizadas en Colombia se incluyeron algunos realizados en Brasil, con el propósito de darle un abordaje un poco más amplio a la revisión sistemática, puesto que la información disponible en Colombia sobre este tema es algo escasa. Es de resaltar que para esta investigación no se tuvo en cuenta el idioma inglés, debido a que los investigadores no tienen un gran manejo de esta lengua, esto limito en cierta medida el poder acceder a todas las investigaciones que están solamente en ese idioma y que pudieron haber enriquecido un poco más esta revisión sistemática.

Con el análisis de los diferentes estudios se pudo identificar que las personas que padecen E.H en Colombia enfrentan barreras similares para acceder a los servicios de salud a las personas con estas mismas dolencias en Chile, Ecuador, México, Brasil y en general en Latinoamérica, pero que existe una gran diferencia con las barreras que presentan los pacientes de estas enfermedades en Europa, donde los sistemas de salud y económicos son más desarrollados, además a comparación con las barreras de acceso a los servicios de salud que tienen las personas con patologías comunes si se evidencia que el hecho de tener una enfermedad huérfana agudiza aún más las dificultades para obtener servicios y tratamientos de salud integrales, además en los países subdesarrollados la problemática tiene alcances mucho más profundos, dado al grado de retraso en las políticas públicas para este tipo de enfermedades y el escaso avance en la investigación y la elaboración de medicamentos específicos para dichas dolencias.

Colombia es un país que, aunque tiene leyes como la Ley 1392 de 2010, que define todo el proceso que se debe seguir con las E.H; la ley 1751 de 2015, la cual determino que las personas diagnosticadas con estas patologías son consideradas como sujetos de especial protección, por lo que su atención en salud no puede estar limitada por ningún tipo de restricción administrativa ni económica. La verdad es que la cantidad de barreras y batallas que deben enfrentar los pacientes son muy complejas, empezando porque el camino que deben recorrer para tener un diagnóstico correcto es muy largo y muchas veces no se descubre el verdadero diagnóstico, dado a que la investigación y la tecnología es limitada; es de anotar que todos los estudios revisados concuerdan en que el tema de diagnóstico es de los más complejos en lo que a las enfermedades huérfanas refiere y que esa es la primera barrera que enfrentan las personas al acudir a los servicios de salud(56).

Igualmente los grandes centros hospitalarios se ubican en las grandes ciudades y se tienen poblaciones en las zonas rurales que no disponen de los medios económicos y logísticos para estar constantemente en la ciudades haciendo los diferentes procedimientos y exámenes médicos para saber sus diagnósticos y cuando conocen por

fin el nombre de sus patologías les es igualmente difícil acceder a los tratamientos, debido a que muchos son escasos y costosos y para muchas de las E.H. no se tiene un tratamiento específico, puesto que no se ha investigado lo suficiente sobre ellas y también porque no resulta rentable para las industrias farmacológicas investigar y crear medicamentos para estas patologías por la complejidad de las mismas; esta situación se evidencia en todos los países de Latinoamérica dado que el desarrollo tecnológico se da en las grandes urbes y es allí donde se centralizan los servicios de salud más especializados.

La problemática de las enfermedades huérfanas en Colombia es un asunto que realmente precisa de mayor enfoque e importancia por parte de la comunidad científica y del estado en general, ya que si desde el estado no se hace un programa que implique la parte científica, financiera, farmacológica y estructural no se podrá avanzar hacia la prestación de servicios de salud en términos de oportunidad y eficacia para los pacientes de E.H y las barreras continuaran existiendo e incluso tendiendo a empeorar, dado a que el sistema de salud colombiano enfrenta serias dificultades por el alto grado de tercerización y corrupción existente, donde la salud es vista más como un negocio y todo lo que implique mayores gastos se hace más difícil de resolver.

Las enfermedades huérfanas son un problema que seguirá existiendo y que probablemente con el tiempo se complicará aún más gracias a los múltiples factores genéticos, ambientales y sociales en que la sociedad se esta desarrollando, por tanto, es un campo que requiere mayor investigación científica, esta investigación se realizó para tener un consolidado más claro sobre las barreras para acceder a los servicios de salud que enfrentan las personas que padecen estas patologías en Colombia y poder compilar en un solo documento dicha información para que quien requiera acceder a ella lo haga de la forma más completa posible, sin embargo, es de vital importancia que se realicen otras investigaciones donde se involucren directamente a una muestra representativa de toda la población que actualmente padecen estas enfermedades en el país y que se pueda obtener directamente de ellos su propio testimonio de las barreras de acceso que ellos viven en su diario uso de los servicios de salud.

10. Conclusiones

Luego de haber leído por más de un año documentos, investigaciones científicas y de haber buscado la mayor cantidad de información posible sobre las barreras de acceso a los servicios de salud que presentan las personas que padecen Enfermedades Huérfanas, finalmente se puede concluir que para el caso colombiano es una realidad que las personas que padecen este tipo de patologías deben enfrentar una mayor cantidad de barreras para tener acceso a los servicios de salud de forma integral que las personas que tienen dolencias comunes.

Las barreras que se identificaron se pueden resumir en las siguientes. existencia de una extensa ruta para tener un diagnóstico acertado, desconocimiento de los médicos no genetistas sobre estas enfermedades, dificultades de transporte, imposibilidad para acceder a especialistas, limitaciones para acceder a los exámenes diagnósticos y complementarios; no acceso a los insumos alimentarios y a los medicamentos que requieren, centralización de los hospitales de alta tecnología en las principales capitales, concentración de los medicamentos en algunas regiones, desinterés de las farmacéuticas por crear medicamentos para estas patologías, escaso número de pacientes para llevar a cabo investigaciones.

Escases de profesionales de salud especializados en el tratamiento de estas patologías, poca investigación científica tanto para el desarrollo de nuevas terapias de tratamiento como de productos farmacéuticos específicos para las distintas condiciones, escasez de tecnología adecuada para realizar los diagnósticos, falta de transparencia en relación a la inclusión y exclusión de algunos medicamentos la cual privilegia a ciertos grupos de E.H y de pacientes, la información disponible es escasa, fraccionada e insuficiente, la falta de integración que existe entre lo definido en la constitución política de colombiana en lo relacionado con el derecho a la salud y la cobertura dada a estos pacientes, alto costo de dichas patologías.

En Colombia desde los años 90 se comenzó a dar un foco importante en la atención en salud que se debe brindar a las personas con E.H y con la Ley 1392 de 2010, y la Ley 1751 de 2015 se ha buscado brindar cada día más garantías para que esta población tenga una atención integral, además de otros decretos que se han sancionado para el tema de las bases de datos y del sistema de información en general sobre estas patologías lo que ha sido de gran ayuda para que las asociaciones de paciente luchen por su derecho a la salud.

Se evidencia la necesidad de la implementación de modelos y rutas integrales de atención en salud que tengan en cuenta centros de excelencia donde se aborde además de lo relacionado con el conocimiento y aplicación adecuada de guías de práctica clínica y conocimiento del tema, por otro lado, es necesario que se regule el mercado de los medicamentos generando así que el sistema sea sostenible financieramente. Es menester del gobierno fomentar la investigación en el tema de E.H ya que el conocimiento es de gran importancia y la falta que se tiene de este actualmente obstaculiza el diagnóstico, de igual forma se debe fortalecer la formación universitaria.

El gobierno colombiano precisa mejorar y actualizar de forma permanente, el sistema de información referente a las E.H para llegar a una situación parecida a la realidad y de esta forma enfocar los planes de salud pública adecuadamente, también sería de gran relevancia si en Colombia lo referente a el tema de las E.H se tratara por medio de una política de Salud Pública, dado a que de esta forma se podría tener los recursos necesarios para el abordaje y la atención integral de estas enfermedades.

11.Recomendaciones

La recomendación principal que se puede brindar después de haber realizado la presente investigación es que Colombia debe dar mayor relevancia a las personas que padecen E.H, para ello debe brindar una adecuada atención y eliminar la mayor cantidad de barreras que estas tienen para acceder a los servicios de salud, es necesario que se establezcan políticas realmente integrales donde no exista tanto intermediario, por otro lado, es preciso invertir más en la formación académica; donde el personal médico tenga conocimientos específicos en genética para que los diagnósticos sean precisos y se den en el menor tiempo posible.

De igual forma la investigación científica de estas patologías debe tener mayor inversión y ser prioridad, dado que es a partir de ella que se pueden elaborar medicamentos eficaces para el tratamiento de estas, así mismo, garantizar que los medicamentos, tratamientos y en general todos servicios de salud que las personas que tienen estas dolencias requieren lleguen a todas las zonas del país y no que solo se centralicen en las ciudades principales.

Colombia y en general la región de las Américas necesitan avanzar más rápido en dar una verdadera cobertura a estas enfermedades, para ello los sistemas de salud deben estar realmente preparados tanto académicamente como financieramente para responder a todos los retos que estas representan. Las personas que adolecen las E.H no deben ser vistas como un negocio poco rentable por el alto costo de sus enfermedades, se debe dar el mejor diagnóstico y el tratamiento posible sin hacer discriminación alguna.

12. Bibliografía

1. Andersen RM. Revisiting the Behavioral Model and Access to Medical Care: Does it Matter? *J Health Soc Behav* [Internet]. 1995 Apr 24;36(1):1–10. Available from: <http://www.jstor.org/stable/2137284>
2. Organización de las Naciones Unidas [internet]. Objetivos de Desarrollo Sostenible: Rio de Janeiro; 2012, Disponible en: <https://www.un.org/sustainabledevelopment/es/objetivos-de-desarrollo-sostenible/>
3. Organización Mundial de la Salud [internet]. Determinantes Sociales de la Salud; 2005 Disponible en: https://www.who.int/social_determinants/es/
4. Vargas-Lorenzo I, Luisa Vázquez-Navarrete M, Mogollón-Pérez AS. Acceso a la atención en salud en Colombia. *Rev Salud Publica*. 2010;12(5):701–12.
5. Organización Mundial de la Salud, Organización Panamericana de la Salud [Revista en internet]. Salud Universal en el siglo XXI: 40 años de Alma-Ata: Washington, D.C. 2019; Disponible en: https://iris.paho.org/bitstream/handle/10665.2/50960/9789275320778_spa.pdf?sequence=5&isAllowed=y
6. Restrepo-Zea JH, Silva-Maya C, Andrade-Rivas F, Vh-Dover R. Acceso a servicios de salud: Análisis de barreras y estrategias en el caso de Medellín, Colombia. *Rev Gerenc y Polit Salud*. 2014;13(27):236–59.
7. Organización Mundial de la Salud [internet]. Unidos para combatir a enfermedades raras; Junio del 2012, Disponible en: <https://www.who.int/bulletin/volumes/90/6/12-020612/es/>
8. Teknologi U. Metadata, citation and similar papers at core.ac.uk 4. 2015;5(December):118–38
9. Nguengang S, Lambert D, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Murphy D [internet]. Estimación de la prevalencia puntual acumulada de enfermedades raras: análisis de la base de datos de Orphanet; 16 de septiembre de 2019, Disponible en: <https://www.nature.com/articles/s41431-019-0508-0#article-info>
10. EURORDIS-Rare Diseases Europe [sitio en internet]. Enfermedades raras: el conocimiento de esta prioridad de la salud pública; Diciembre del 2005, Disponible en: https://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps_document-SN.pdf
11. Martínez JC, Misnaza SP. Mortalidad por enfermedades huérfanas en Colombia, 2008-2013. *Biomédica*. 2018;38(2):198–208.
12. Rocío Hurtado L, Arrivillaga M. Social determinants of access to health services of children with disabilities. *Rev Cuba Salud Publica*. 2018;44(1):1
13. Vargas-Lorenzo I, Luisa Vázquez-Navarrete M, Mogollón-Pérez AS. Acceso a la atención en salud en Colombia. *Rev Salud Publica*. 2010;12(5):701–12.
14. Fajardo-Dolci G, Gutiérrez JP, García-Saisó S. Acceso efectivo a los servicios de salud: operacionalizando la cobertura universal en salud. *Salud Publica Mex*. 2015;57(2):180.
15. Rodríguez LC, Martínez JIN. Enfermedades raras. *Acta Pediatr Mex*. 2015;36(5):369–73
16. Restrepo-Zea JH, Silva-Maya C, Andrade-Rivas F, Vh-Dover R. Acceso a servicios de salud: Análisis de barreras y estrategias en el caso de Medellín, Colombia. *Rev Gerenc y Polit Salud*. 2014;13(27):236–59
17. Andersen RM. Revisiting the Behavioral Model and Access to Medical Care: Does it Matter? *J Health Soc Behav* [Internet]. 1995 Apr 24;36(1):1–10. Available from: <http://www.jstor.org/stable/2137284>
18. Fajardo-Dolci G, Gutiérrez JP, García-Saisó S. Acceso efectivo a los servicios de salud:

- operacionalizando la cobertura universal en salud. Salud Publica Mex. 2015;57(2):180
19. Vargas-Lorenzo I. Barreras en el acceso a la atención en salud en modelos de competencia gestionada : un estudio de caso en Colombia. Bellaterra [Internet]. 2009;278. Available from: Departament de Pidiatria, obstetricia, ginecologia i medicina preventiva%0A
 20. Valdes S, Medina S, Ordoñez J. Guía Práctica Del Sistema Obligatorio De Garantía De La Calidad En Salud Sogc. Miinisterio Protección Soc [Internet]. 2011;1–100. Available from: https://www.boyaca.gov.co/SecSalud/images/Documentos/cartilla_didactica.pdf%0A%0A
 21. Posada De la Paz M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abitua I. [Rare diseases. Concept, epidemiology and state of the question in Spain]. An Sist Sanit Navar [Internet]. 2008;31 Suppl 2:9–20. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18953369>
 22. Losada M, Rodriguez A. Calidad de servicio de salud:una revision a la literatura desde la perspectiva de marqueting. Cuad Adm [Internet]. 2007;20(34):237–58. Available from: <https://www.redalyc.org/html/205/20503411/>
 23. EURORDIS-Rare Diseases Europ [sitio en internet]. Acerca de EURORDIS, Disponible en: <https://www.eurordis.org/es/quienes-somos>
 24. EURORDIS-Rare Diseases Europ [sitio en internet]. Enfermedades Raras en Australia: un enfoque poco sistemático; marzo 2009, Disponible en: <https://www.eurordis.org/es/content/enfermedades-raras-en-australia-un-enfoque-poco-sistematico>
 25. NZORD [sitio en internet]. Organización de Enfermedades Raras de Nueva Zelanda; Febrero 2007, Disponible en: <https://raredisorders.org.nz/>
 26. National Organization for Rare Disorders – NORD [sitio en internet]. Programas y servicios; Disponible en: <https://rarediseases.org/about/what-we-do/programs-services/>
 27. Grupo de Enlace, Investigación y Soporte para Enfermedades Raras – GEISER [sitio en internet]. Acerca de GEISER; 2002, Disponible en: <http://www.fundaciongeiser.org/>
 28. Federación Colombiana de Enfermedades Raras – FECOER [sitio en internet]. Enfermedad Rara en Colombia; 2011, Disponible en: <https://www.fecoer.org/>
 29. Congreso de la Republica de Colombia [internet]. Ley 100 de 1993: Bogotá, DC; 23 de diciembre de 1993, Disponible en: http://www.secretariassenado.gov.co/senado/basedoc/ley_0100_1993.html#top
 30. Ministerio de Salud y Protección Social [internet]. Política de Atención Integral en Salud: Bogotá, DC; 17 de febrero del 2016; Disponible en: [https://www.minsalud.gov.co/Normatividad Nuevo/Resoluci%C3%B3n%200429%20de%202016.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad%20Nuevo/Resoluci%C3%B3n%200429%20de%202016.pdf)
 31. Ministerio de Salud y Protección Social [internet]. Modelo de Atención Integral Territorial (MAITE); Bogotá, DC 2019; Disponible en: [https://www.dssa.gov.co/images/botones_n/mias_pais/2019%20%20abril%20%20%20Pr oyecto%20de%20resoluci%C2%A2n%20PAIS-MAITE.pdf](https://www.dssa.gov.co/images/botones_n/mias_pais/2019%20%20abril%20%20Pr oyecto%20de%20resoluci%C2%A2n%20PAIS-MAITE.pdf)
 32. Congreso de la Republica de Colombia [internet]. ley 1392 del 2010, Bogotá, DC; 02 de julio del 210; Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>
 33. Ministerio de Salud y Protección Social [internet]. decreto 1954 de 2012: Bogotá, DC; 19 de septiembre de 2012; Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/Decreto-1954-de-2012.PDF>

34. Ministerio de Salud y Protección Social [internet]. Resolución 3681 de 2013: Bogotá, DC; 19 de septiembre de 2013; Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-3681-de-2013.pdf>
35. Ministerio de Salud y Protección Social [internet]. Resolución 651 del 2018; : Bogotá, DC; 01 de Marzo de 2018, Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-651-de-2018.pdf>
36. Ministerio de Salud y Protección Social [internet]. Resolución 5265 de 2018: Bogotá, DC; 27 de noviembre de 2013; Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-5265-de-2018.pdf>
37. Ministerio de Salud y Protección Social [internet]. Resolución 1841 de 2013; Bogotá, DC; 28 de mayo de 2013, Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-1841-de-2013.pdf>
38. Cárcamo H, Sociólogo V. CINTA DE MOEBIO Hermenéutica y Análisis Cualitativo. 2005;
39. Moher D, Bossuyt PM, Boutron I, Hoffmann TC, Mulrow CD, et al. [sitio en internet]. Explicación y elaboración de PRISMA 2020: orientación actualizada y ejemplos para informar revisiones sistemáticas. *BMJ* 2021; 372: n160. doi: 10.1136 / bmj.n160.
40. Mamédio C, Roberto M, Nobre C. the Pico Strategy for the Research Question. *Rev latino-am Enferm.* 2007;15(3):1–4.
41. La Facultad De Química Farmacéutica R DE, Sandoval GA, Vacca G CP, Olarte J. MEDICAMENTOS VITALES NO DISPONIBLES: ANALISIS DE REGLAMENTACIÓN NACIONAL E INTERNACIONAL, PROPUESTA DE ACTUALIZACIÓN DEL LISTADO NACIONAL VITAL MEDICINES NOT AVAILABLE: NATIONAL AND INTERNATIONAL REGULATION ANALYSIS, UPDATE PROPOSAL OF NATIONAL LIST. 2007;
42. Llanos C, Pardo J, Romero OM. Retos para la inclusión social de pacientes con enfermedades huérfanas. 2020;
43. De Lima MA de FD, Gilbert ACB, Horovitz DDG. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. *Cien Saude Colet.* 2018 Oct 1;23(10):3247–56.
44. Iriart JAB, Nucci MF, Muniz TP, Viana GB, Aureliano W de A, Gibbon S. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Cien Saude Colet [Internet].* 2019 Sep 26 [cited 2022 Jun 16];24(10):3637–50. Available from: <http://www.scielo.br/j/csc/a/vgJYDtBJhpBBzj44Sz76btG/?lang=pt>
45. Aureliano W de A. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Cien Saude Colet.* 2018 Feb 1;23(2):369–80.
46. Álvaro Guerrero Moreno D, Derecho Especialización Derecho Constitucional F DE. LA TUTELA COMO MEDIO PARA ACCEDER A LOS PROCEDIMIENTOS MÉDICOS “ENFERMEDADES HUÉRFANAS Y DE ALTO COSTO” Artículo Científico como prerrequisito para optar al Título de Especialista de derecho Constitucional presentado por el estudiante: ANDRÉS EVELIO HERRE. 2020;
47. Sartori DJ, Leivas PGC, de Souza MV, Krug BC, Balbinotto G, Schwartz IVD. Judicialização do acesso ao tratamento de doenças genéticas raras: a doença de Fabry no Rio Grande do Sul. *Cien Saude Colet [Internet].* 2012 Oct [cited 2022 Jun 16];17(10):2717–28. Available from: <http://www.scielo.br/j/csc/a/nxmYBmWxm3JwGfjqNC9YxzG/?lang=pt>

48. De Souza MV, Krug BC, Picon PD, Schwartz IVD. Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. Cien Saude Colet [Internet]. 2010 [cited 2022 Jun 16];15(SUPPL. 3):3443–54. Available from: <http://www.scielo.br/j/csc/a/r6Tsb5nQ6fW3HtQCLnHY7Kx/?lang=pt>
49. Responsabilidad estatal enfermedades huérfanas.
50. Salinas Nova MA, Córdoba Buriticá JP. Modelo de Gestión para la Atención Integral de Pacientes con Enfermedades Huérfanas en Colombia. Col Mayor Nuestra Señora del Rosario. 2016;1–99.
51. Catalina A, Moncada H. A LA ATENCION QUE SE BRINDA A USUARIOS QUE PADECEN ENFERMEDADES HUERFANAS (EH) REVIEW OF THE QUALITY MANAGEMENT SYSTEM AS A HEALTH CARE IS PROVIDED TO USERS WHO ARE ORPHAN DISEASES (OD).
52. Guerrero CO, De T, Para G, Al O, De T, Nuñez R, et al. EXCLUSIÓN DEL PACIENTE CON ENFERMEDADES HUÉRFANAS DEL SISTEMA GENERAL DE SEGURIDAD SOCIAL EN SALUD. 2020;
53. Las enfermedades raras en Colombia desde una perspectiva de los derechos humanos - hdl:20.500.12010/16682 [Internet]. [cited 2022 Jun 28]. Available from: <https://expeditiorepositorio.utadeo.edu.co/handle/20.500.12010/16682>
54. Guerrero CO, De T, Para G, Al O, De T, Nuñez R, et al. EXCLUSIÓN DEL PACIENTE CON ENFERMEDADES HUÉRFANAS DEL SISTEMA GENERAL DE SEGURIDAD SOCIAL EN SALUD. 2020;
55. Ministerio de Salud y Protección. Ley 1392 de 2010. 2010. 2010;(1. Ministerio de Salud y Protección. Ley 1392 de 2010. 2010 [Internet]. 2010;6. Available from: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>):6.
56. Presidencia de la República. Ley Estatutaria 1751 2015. Congr la República [Internet]. 2015;13. Available from: <https://bit.ly/3tehL3e>.