

**Agradecimiento: A Dios en especial, a mis padres a mi hermano y a la vida por permitirme encontrarme una vez más conmigo mismo. Al lucero de la responsabilidad y a todos aquellos que siempre estuvieron acompañándome.**

**EL DERECHO FUNDAMENTAL A LA SALUD DE LAS PERSONAS CON  
ENFERMEDADES HUÉRFANAS O RARAS EN EL ORDENAMIENTO JURÍDICO  
COLOMBIANO**

**BRUNO GIOVANNY FERRO VILLAMIZAR  
ID: 0000-95520**

**PRESENTADO A:  
COMITÉ ACADÉMICO DE INVESTIGACIÓN EN DERECHO Y CIENCIAS  
POLÍTICAS**

**FACULTAD DE DERECHO  
ESCUELA DE DERECHO Y CIENCIAS POLÍTICAS  
UNIVERSIDAD PONTIFICIA BOLIVARIANA  
SECCIONAL BUCARAMANGA**

**2015**

## CONTENIDO

<u>1. ASPECTOS METODOLÓGICOS</u> .....	8
1.1 Planteamiento del problema de investigación .....	8
1.2 Formulación de las posibles preguntas de investigación:.....	10
1.3 Objetivos.....	10
1.3.1 General .....	10
1.3.2 Específicos:.....	10
1.4 Justificación:.....	11
1.5 Metodología.....	12
1.5.1 Tipo de investigación: .....	12
1.5.2 Método de la investigación: Estudio cualitativo. ....	12
1.5.3 Fuentes de información .....	13
1.5.4 Herramientas.....	13
2. EL DERECHO A LA SALUD EN COLOMBIA .....	14
2.1 Precisiones conceptuales .....	14
2.2 El derecho a la salud: Contexto general. ....	16
2.3 La salud, entendida como derecho fundamental. ....	21
2.4 Connotaciones constitucionales del derecho a la salud. ....	25
2.5 Régimen jurídico derecho a la salud en Colombia: Especial referencia a las ER-EH. .	27
2.5.1 Evolución normativa.....	27
2.5.2 Ley estatutaria de Salud a la luz de las ER-EH.....	30
2.5.3 Evolución jurisprudencial.....	34
3. ALCANCE DEL DERECHO A LA SALUD DE LAS PERSONAS QUE PADECEN ER-EH DESDE EL COMPONENTE DE LA ATENCIÓN INTEGRAL Y EL PRINCIPIO DE DIGNIDAD HUMANA.....	41

3.1	Antecedentes conceptuales .....	41
3.2	Contexto de las enfermedades raras en el sistema de salud colombiana.....	44
3.3	La atención integral y el principio de dignidad humana en pacientes con enfermedades raras. ....	47
4.	SITUACIONES DE LAS PERSONAS CON ER-EH EN COLOMBIA.....	50
4.1	A nivel institucional. ....	50
4.2	A nivel particular .....	51
4.3	Desde la opinión de un profesional de la salud .....	52
4.4	Desde la opinión de un paciente .....	53
4.5	La problemática de las enfermedades raras en Colombia. Síntesis.....	55
	CONCLUSIONES.....	56
	BIBLIOGRAFÍA .....	58
	ANEXOS .....	66

## **RESUMEN GENERAL DE TRABAJO DE GRADO**

**TITULO:** EL DERECHO FUNDAMENTAL A LA SALUD DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES HUÉRFANAS O RARAS EN EL ORDENAMIENTO JURÍDICO COLOMBIANO

**AUTOR(ES):** BRUNO GIOVANNY FERRO VILLAMIZAR

**FACULTAD:** Facultad de Derecho

**DIRECTOR(A):** SARA PATRICIA GUZMAN

### **RESUMEN**

El objetivo de esta investigación es examinar el desarrollo del derecho fundamental a la salud y la atención integral de las personas que padecen Enfermedades Raras (ER) - Enfermedades Huérfanas (EH). Este trabajo describe en primer lugar el escenario jurídico mediante un orden cronológico de leyes, normas y jurisprudencia sobre temas de salud, respecto a los servicios que presta el Estado colombiano y se identifica el alcance del derecho en ésta área, a través del principio del respeto de la dignidad humana. En segundo lugar se pone en evidencia que estas enfermedades disminuyen en alto grado la oportunidad de vivir dignamente, ya que son enfermedades de tipo crónico, degenerativas y en la mayoría de los casos de origen genético. En tercer lugar, se llama la atención sobre el abandono socio - estatal, en el tratamiento, rehabilitación, investigación jurídica y biopsicosocial de los pacientes y familiares que padecen Enfermedades Raras – Enfermedades Huérfanas, planteándose que existe necesidad de incrementar la investigación de las referidas enfermedades, de forma interdisciplinaria desde lo medico y lo jurídico, para finalmente concluir que se debe crear una nueva política pública de atención a las personas con ER y EH.

### **PALABRAS CLAVES:**

Enfermedades Raras, Enfermedades Huérfanas, Medicamentos Huérfanos, Dignidad humana.

**V° B° DIRECTOR DE TRABAJO DE GRADO**

## **GENERAL SUMMARY OF WORK OF GRADE**

**TITLE:** THE FUNDAMENTAL RIGHT TO HEALTH OF PERSONS WITH RARE DISEASES ORPHAN OR IN THE COLOMBIAN LEGAL SYSTEM

**AUTHOR(S):** BRUNO GIOVANNY FERRO VILLAMIZAR

**FACULTY:** Facultad de Derecho

**DIRECTOR:** SARA PATRICIA GUZMAN

### **ABSTRACT**

The objective of this research is to examine the development of the fundamental right to health and comprehensive care for people with rare diseases and Orphan Diseases. Besides the legal scenario is described by a chronological order of laws, rules and jurisprudence of health, regarding the services provided by the Colombian government, this is to identify the scope of the law through the principle of human dignity. It is highly relieve these diseases decrease the chance to live with dignity, as they are chronic diseases, most of the genetic and degenerative cases over the years. Abandoned by a State Socio shown clearly in his treatment, rehabilitation, legal and biopsychosocial research to patients and families suffering from these painful conditions. It concludes that more research is needed both in the medical branch as in the legal field, as a possible solution: create a new public policy attention to these people.

### **KEYWORDS:**

Rare diseases Orphan Diseases , Orphan Drugs , Human Dignity

**V° B° DIRECTOR OF GRADUATE WORK**

## **INTRODUCCIÓN**

La presente investigación tiene como objetivo examinar el desarrollo del derecho fundamental a la salud y la atención integral en las personas con enfermedades raras o huérfanas, con miras a determinar el escenario de inobservancia del derecho fundamental respecto de la atención integral y el diagnóstico, a partir de: i) la descripción del escenario jurídico y de salud de las personas con ER-EH en perspectiva de su acceso a los servicios de salud en el Sistema General de Seguridad Social; ii) la identificación del alcance del derecho desde el principio de dignidad humana; y iii) la caracterización de las situaciones de las personas con ER-EH respecto de la atención integral.

Se identifica como problema el abandono social e institucional que convierte en huérfanos de tratamiento, atención, rehabilitación e investigación a los pacientes y las familias que padecen estas enfermedades, disminuyendo significativamente la oportunidad de vivir dignamente, si fueran diagnosticados a tiempo y atendidos adecuadamente; y desde la investigación socio jurídica, se plantea como solución la configuración de una política pública de atención a las ER-EH, su comprensión jurídica como sujetos de especial protección, y la garantía de atención integral como pilar de su derecho a la salud.

## 1. ASPECTOS METODOLÓGICOS

### 1.1 Planteamiento del problema de investigación

Las enfermedades huérfanas o raras son aquellos padecimientos degenerativos, crónicos y progresivos, que constituyen un peligro para la vida, y cuyo tratamiento debe ser continuo (Boy & Schramm, 2009; Barrera, 2010). Reciben esta denominación debido a la baja prevalencia en relación con el número de habitantes afectados y al desconocimiento generalizado respecto de sus causas o soluciones y medicamentos (Cely, 2011). Lo “raro” refiere a un criterio cuantitativo de frecuencia, y lo “huérfano” a la ausencia de medicamentos, tratamientos, e investigaciones al respecto (Posada, 2008).

Así mismo, son enfermedades “olvidadas” de la agenda gubernamental de salud, y casi que excluidas de la dinámica legislativa interna, particularmente porque representan un costo alto de financiación estatal, un desarrollo médico-tecnológico aún no comercializado, y una “pérdida” de recursos al no existir curas comprobadas (Chaves, 2011), aunque sí tratamientos paliativos costosos. Las enfermedades huérfanas o raras, además representan para quienes las padecen una situación especial de vulnerabilidad toda vez que su derecho fundamental a la salud se ve transgredido por la condición de tal, por la ausencia de medicamentos, tratamientos y regulación, así como por la exclusión de los sistemas generales de seguridad social en salud, que impide el recibimiento de tratamiento integral (Chaves, 2011).

En Colombia, el ordenamiento jurídico agrava *per se* la situación antes descrita; el sistema de salud cuyo factor determinante para el ingreso es la capacidad de pago del usuario, o el subsidio estatal, discrimina a las ER o EH de la cobertura en diagnóstico, medicamentos

y tratamientos, los cuales junto a la mayoría de servicios requeridos no están contemplados en el Plan Obligatorio de Salud (POS), y por tanto, la totalidad de sus costos están a cargo del paciente.

La legislación colombiana y aún sin resultados valorables, contempla un incipiente marco normativo integrado por el Decreto 481 de 2004 que busca incentivar la oferta de medicamentos vitales no disponibles en el país; la Ley 1392 de 2010 que reconoce a las enfermedades huérfanas como de especial interés, la Ley 1438 de 2011 reformativa del sistema general de seguridad social en salud y que contempla el criterio para determinar como tal a una enfermedad huérfana, y la Resolución de MinSalud 430 de 2013 que define enunciativamente un lista de EH. Como se observa, hasta el momento los 13.168 pacientes diagnosticados con estas enfermedades (Chaves, 2011) en el país, no tienen protección social integral para el tratamiento y cuidado de su padecimiento, tornando ineficaz la normatividad descrita.

Carece el ordenamiento jurídico colombiano de una política pública en salud para el tratamiento de las EH o ER que garantice la atención y cuidado de los pacientes y el sufragio económico en todo o en parte de los servicios y medicamentos requeridos, que hagan eficaz su derecho fundamental a la salud. Así mismo, la insostenibilidad financiera del sistema de salud, y la no tan rara frecuencia de pacientes con EH, han tornado inútil la acción de tutela para el reclamo de los servicios médicos de estos pacientes.

Como afirma Chaves (2011) “para el Estado Colombiano, las Enfermedades raras no han sido prioridad de las políticas públicas, pues aunque la constitución nacional establece la salud como derecho fundamental, existe el problema del desconocimiento y a su vez el conflicto entre prestar servicios de calidad y disponibilidad inmediata así como acceso amplio y además mantener los costos del sistema dentro de límites aceptables” (p. 8).

Así las cosas, se presenta un abandono social e institucional que convierte en huérfanos de tratamiento, atención, rehabilitación e investigación a los pacientes y las familias que padecen estas enfermedades, disminuyendo significativamente la oportunidad de vivir dignamente, si fueran diagnosticados a tiempo y atendidos adecuadamente.

## **1.2 Formulación de las posibles preguntas de investigación:**

Guía el planteamiento de esta investigación, el siguiente problema jurídico

¿Cómo se materializa el derecho a la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas?

Subyacen de esta pregunta, las siguientes subpreguntas,

¿Cuál es la situación de vulneración del derecho a la salud de las personas con enfermedades raras o huérfanas en Colombia?

¿Cómo se caracteriza el derecho a la salud en las personas con enfermedades raras o huérfanas en Colombia?

¿Cuál es el escenario jurídico de las enfermedades raras o huérfanas en Colombia?

## **1.3 Objetivos**

### **1.3.1 General**

Examinar el desarrollo del derecho fundamental a la salud y la atención integral en las personas con enfermedades raras o huérfanas

### **1.3.2 Específicos:**

Describir el escenario jurídico y de salud de las personas con ER-EH en perspectiva de su acceso a los servicios de salud en el Sistema General de Seguridad Social en Colombia.

Identificar el alcance del derecho a la salud de las personas que padecen ER-EH desde el componente de la atención integral y el principio de dignidad humana.

Caracterizar las situaciones de las personas con ER-EH en Colombia respecto del derecho a la salud y la atención integral.

#### **1.4 Justificación:**

Las enfermedades raras o huérfanas son un problema de salud pública no resuelto en el país; la inexistencia de políticas públicas en materia de diagnóstico, tratamiento, registro y control, consecuencia del desinterés estatal; y la ineficacia de la regulación normativa vigente, aunado a los 13.168 pacientes diagnosticados con estas enfermedades (Chaves, 2011), denotan un carácter no tan raro, y una necesidad de intervención socio-estatal, máxime cuando el problema se traduce además en una vulneración masiva de derechos fundamentales de los pacientes, particularmente su derecho a la salud.

Bajo lo anterior, se plantea la presente investigación sobre el *derecho fundamental a la salud de las personas con enfermedades huérfanas o raras en el ordenamiento jurídico colombiano*, con la finalidad de determinar la situación de vulneración o amenaza en virtud de la configuración institucional de las garantías constitucionales que especialmente tienen los pacientes con ER o EH a partir de un estudio de caso que permita conocerla a profundidad. Ello se torna conveniente, por cuanto es útil para la identificación y publicitación del problema tanto en la academia como en la ciudadanía, pues se convierte en antecedente de futuras investigaciones o de referencia para adentrarse en la problemática.

igualmente es relevante tener conocimiento sobre las ER o EH lo cual permite difundir las falencias y virtudes del sistema de salud beneficiando directamente a los pacientes de EH o ER y sus familiares al no dejarlos “huérfanos” de conocimiento e investigación, al menos teórica, sobre el régimen jurídico que les aplica y los mecanismos para garantizar sus derechos fundamentales; e indirectamente a la comunidad científica, al explorar un fenómeno sin mayor investigación y profundización desde el estudio de caso. Así mismo, la

investigación planteada contribuye a llenar los vacíos jurídicos e institucionales en la aplicabilidad de la legislación colombiana para el tratamiento de las ER o EH, desde el análisis garantista del derecho fundamental a la salud de los pacientes, que permita una metodología de financiamiento y subsidio para la atención médica de estas enfermedades.

Por último, el desarrollo de la investigación conlleva implicaciones prácticas en la medida en que propone una estrategia de comunicación de los resultados que se encuentren a fin de instruir a la comunidad sobre las enfermedades raras o huérfanas, y los derechos de las personas que las padecen poseen de manera especial.

## **1.5 Metodología**

### **1.5.1 Tipo de investigación:**

Se plantea este trabajo desde los parámetros de la investigación socio jurídica, entendida esta como “el conjunto de supuestos epistemológicos e instrumentos metodológicos que se deben utilizar para formular el Derecho, a partir de una concepción fáctica del mismo” (Giraldo, 2002) al construir el problema, su análisis y solución desde la concepción fáctica del Derecho, en donde la condición de enfermo raro o huérfano, genera una protección constitucional reforzada, que lleva a garantizar con enfoque especial el derecho a la salud de los enfermos, y la dignidad en el padecimiento de su estado de salud.

### **1.5.2 Método de la investigación: Estudio cualitativo.**

Se encuadra en el diseño cualitativo, toda vez que la información se recolecta a partir del análisis de las fuentes secundarias y de los casos escogidos, triangulando los resultados, con el objetivo de determinar la situación de vulnerabilidad de las personas con ER-EH (entender el fenómeno) desde el derecho a la salud en el ordenamiento jurídico colombiano (perspectiva), ubicándose en un nivel exploratorio.

### 1.5.3 Fuentes de información

**Fuentes Primarias.** Además de lo señalado, información oral y escrita recopilada directamente por el investigador, a través de la observación, exploración de campo y de las técnicas metodológicas de la entrevista, y el diario de campo. En consecuencia, el instrumento de investigación se convierte en la fuente primaria de este trabajo.

**Fuentes Secundarias.** Se acude a información escrita que se encuentra en los diferentes recursos bibliográficos, teoristas, información institucional, estadística y datos de instituciones especializadas, trabajos de investigación en el tema, textos científicos de autoridades sobre la materia y a bibliotecas de universidades locales. Así mismo se consulta la jurisprudencia de las Altas Cortes, revistas indexadas, repositorios y la doctrina jurídica en general sobre el tema de estudio.

### 1.5.4 Herramientas

Para el desarrollo del estudio, se emplean varios instrumentos

**Entrevistas:** De tipo semiestructurada porque se entrevista directamente a los sujetos a partir de un cuestionario construido por el investigador sobre la experiencia personal de cada uno de ellos, con enfermedades raras o huérfanas. A cada uno de ellos se solicita la autorización al respecto y se levanta el acta de consentimiento informado.

**Diario de campo:** Para el registro de las visitas realizadas a cada sujeto en desarrollo de la entrevista.

Por último para la **preparación de los datos a analizar**, se realizará una triangulación entre las fuentes secundarias y las entrevistas realizadas.

## **2. EL DERECHO A LA SALUD EN COLOMBIA**

### **2.1 Precisiones conceptuales**

El estudio de las enfermedades raras o huérfanas, demanda el manejo de conceptos específicos en aras de darle un manejo discursivo adecuado al tema; en primer lugar la definición-problemática- de las ER-EH ha sido abordada desde las dos características que están envueltas, la “rareza” en virtud de la baja presencia del padecimiento en determinada población, y lo “huérfano” tanto por el abandono estatal, pues se encuentran excluidos de la mayoría de sistemas de salud, como por lo inexistente de investigación, tratamiento, o medicamento que mejore o solucione definitivamente la enfermedad; ello no significa que puedan ser entendidas-o definidas- como olvidadas. Estas responden a un desinterés estatal y de la industria farmacéutica por quienes las padecen: poblaciones de países pobres, pero son en la mayoría de los casos, comunes y curables. Contrario sensu, aquellas carecen de interés para dichos actores porque quienes las padecen son un mercado limitado, escaso e insuficiente para ser rentable su estudio y tratamiento, así como porque son vistos como una población minoritaria, sin incidencia en la dinámica socio-política. Lo que en definitiva deja en claro que las ER-EH son “cualquier enfermedad que afecta a un pequeño porcentaje de la población” (Palau, 2010).

En segundo lugar, la definición de salud, entendida como el “completo estado de bienestar físico, mental y social y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades” (Vélez, 2007), toma relevancia para comprender a su vez, la obligación de los Gobiernos de “crear las condiciones que permitan a todas las personas vivir lo más saludablemente posible, a partir de la disponibilidad garantizada de servicios de salud, condiciones de trabajo saludables y seguras, vivienda adecuada y alimentos nutritivos, más allá de la condición de estar sano”(OMS, 2013), es decir, el derecho a la salud. Este último, ha sido delimitado por

la Corte Constitucional cuando menciona “el derecho a la salud (i) no se limita al bienestar físico sino también al bienestar mental, social y emocional; (ii) es un derecho fundamental que permite la realización de otras garantías superiores como también el desarrollo integral del ser humano” (Corte Constitucional, 2013, 9 de Diciembre). También ha determinado la Corporación que “la salud tiene una doble connotación -derecho constitucional y servicio público-. En tal sentido, todas las personas deben poder acceder al servicio de salud y al Estado le corresponde organizar, dirigir, reglamentar y garantizar su prestación de conformidad con los principios de eficiencia, universalidad y solidaridad” (Corte Constitucional, 2013).

En tercer lugar, como componente del derecho a la salud y definición que ayuda a comprender el estudio aquí planteado, el principio de integralidad comprende para el Tribunal Constitucional dos elementos: “(i) garantizar la continuidad en la prestación del servicio y (ii) evitar a los accionantes la interposición de nuevas acciones de tutela por cada nuevo servicio que sea prescrito por los médicos adscritos a la entidad, con ocasión de la misma patología. La materialización del principio de integralidad conlleva a que toda prestación del servicio se realice de manera oportuna, eficiente y con calidad; de lo contrario se vulneran los derechos fundamentales de los usuarios del sistema de salud” (Corte Constitucional, 2013, 28 de enero); su finalidad es “garantizar que el servicio de salud no sea interrumpido, súbitamente, antes de la recuperación o estabilización del paciente” (Corte Constitucional, 2013, 15 de Abril).

Junto al principio de integralidad en la atención médica, sobresale el principio de la dignidad humana, “con una triple naturaleza de derecho fundamental, principio y valor. A grandes rasgos, la dignidad humana como derecho fundamental implica la correlatividad entre la facultad de exigir su realización en los ámbitos a los que atañe y el deber de propiciarlos; como principio puede entenderse como una de los fundamentos que dieron origen a la aparición del Estado colombiano de hoy, así como un mandato de optimización, cuya realización se debe propender en la mayor medida posible;

Finalmente, como valor, la dignidad representa un ideal de corrección al que tiende el Estado y que le corresponde preservar” (Corte Constitucional, 2012, T-914). Tal es el caso del derecho a la salud, el cual debe ser entendido, ya no solo como un derecho o servicio con el que se pretende la preservación de la existencia, sino como un derecho fundamental que coadyuva a la realización de la dignidad humana y de la existencia en condiciones dignas.

Así mismo, la prerrogativa de las personas con ER-EH de protección constitucional reforzada, significa que por su condición de debilidad manifiesta ante una enfermedad poco frecuente y sin cura no sólo gozan de los mismos derechos que las demás personas, sino que además el Estado y las autoridades correspondientes están en la obligación de brindarles un amparo especial con el fin de garantizar sus derechos fundamentales y su dignidad, impidiendo que sean objeto de un trato discriminatorio, en especial, por las consecuencias que puede acarrearles su padecimiento (Corte Constitucional, 2012, 29 de Marzo); al tiempo dicha condición implica la existencia de un deber legal de asistencia médica en cabeza de las autoridades e instituciones de salud para con los enfermos de las patologías raras o huérfanas.

Finalmente, como garantía de materialización del derecho a la salud, el sistema general de seguridad social, entendido como el “conjunto de instituciones, normas y procedimientos, de que disponen la persona y la comunidad para gozar de una calidad de vida, mediante el cumplimiento progresivo de los planes y programas que el Estado y la sociedad desarrollen para proporcionar la cobertura integral de las contingencias, especialmente las que menoscaban la salud y la capacidad económica, de los habitantes del territorio nacional, con el fin de lograr el bienestar individual y la integración de la comunidad” (Congreso de la República, Ley 100, Preámbulo), persigue “la regulación del servicio público esencial de salud y la creación de condiciones de acceso para toda la población” (Congreso de la República. Ley 100, artículo 152).

## **2.2 El derecho a la salud: Contexto general.**

Históricamente la salud se ha entendido como un derecho humano, que en las diferentes etapas de la sociedad ha evolucionado conforme a las necesidades y exigencias que se desprenden de la dinámica social. Es evidente, que en la antigüedad, la edad media y la época

moderna, el derecho a la salud se entendía desde contextos diferentes a los actuales, todo se reducía a las capacidades económicas individuales para lograr recibir de un médico particular los beneficios científicos. De igual manera, el tema del servicio a la salud de las personas en la esfera política no representaba una prioridad, y estaban muy lejos los países en reconocer la salud como un derecho inherente a la protección y conservación de la calidad de vida.

Serian hechos que causaron gran impacto mundial como las pandemias y conflictos bélicos que devastaron grandes porciones de la población mundial, los cuales marcarían el camino para que las sociedades empezaran a entender la necesidad de concebir la salud como un asunto de interés público. Cabe referenciar entre otras, la peste negra del siglo XIV en Europa, la viruela en el siglo XVIII, la epidemia del cólera en el siglo XIX, la gripe española a principios del siglo XX, al igual que la devastadora cifra de muertos, enfermos y lisiados producto de la primera guerra de 1914. Sin embargo fue solo hasta finales de la segunda guerra mundial en 1945 donde se inicia un cambio radical en la ideología universal respecto a las obligaciones del Estado con sus ciudadanos, y también de los valores que guiarían la vida de los hombres en sociedad al mundo contemporáneo.

Cabe agregar otro elemento que permitió el avance de este derecho, consiste en la importancia de los grupos de trabajadores en grandes industrias en el periodo de postguerra, que incidió de manera definitiva en el reconocimiento de la salud como derecho, al respecto Díaz (2009) expone acertadamente que:

“El proceso de reconocimiento y consagración del derecho a la salud vino de la mano de los procesos de evolución y desarrollo, tanto del modelo de acumulación y producción del capital, como de la construcción del modelo de Estado – Nación donde se regula lo público y como tal se llegaron a considerar los problemas epidemiológicos que se generaron con la construcción de las ciudades, el establecimiento de las industrias, etc.; definitivamente, el derecho a la salud como posibilidad de vida tuvo como sustento numerosos muertos, otra paradoja de la historia de la humanidad” (p. 29).

De esta manera, el mundo contemporáneo entiende que la salud se constituye como un fundamento esencial para la construcción del ideal de una sociedad con seres humanos dignos. (Díaz, 2009, p.9) señala que la salud: “se reconoce como una necesidad humana, ligada directamente con la vida y que determina desde su aplicación, garantía y reconocimiento, la posibilidad del goce efectivo de los demás derechos a todas las personas al interior de una sociedad.

En éste orden de ideas, en el caso concreto de Colombia se observa un preocupante abandono estatal frente al reconocimiento de derechos esenciales de las personas como la educación, trabajo, alimentación, y concretamente la salud, esto demuestra que las prioridades de sus gobernantes están más dirigidas a atender asuntos de orden económico, político y militar, que proporcionar a su pueblo las garantías mínimas para el goce y disfrute de sus derechos en condiciones dignas. Al respecto, (Díaz, 2009, p.9) advierte que: “En Colombia su carácter de necesidad se acentúa aún más pues históricamente ha sido una nación llena de contrastes y desigualdades económicas, por ello no todos los habitantes han podido entrar a participar en la dinámica del Sistema General de Seguridad Social en Salud”.

Por otra parte, es importante señalar una definición general del derecho de salud, la cual se entendería como: “el completo estado de bienestar físico, mental y social y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades” (Vélez, 2007), toma relevancia para comprender a su vez, la obligación de los Gobiernos de “crear las condiciones que permitan a todas las personas vivir lo más saludablemente posible, a partir de la disponibilidad garantizada de servicios de salud, condiciones de trabajo saludables y seguras, vivienda adecuada y alimentos nutritivos, más allá de la condición de estar sano”(OMS, 2013), es decir, el derecho pleno y efectivo a la salud.

Podría entenderse también la protección del derecho a la salud desde diferentes criterios para su entendimiento más allá de la ausencia de enfermedad; teniendo en cuenta según (Vélez, 2012, p. 6), “las facetas espiritual, psíquica, emocional, social y cultural y el reconocimiento como valor fundacional del derecho a la salud desde la condición de dignidad irreductible del ser humano”.

Este último, ha sido delimitado por la Corte Constitucional cuando menciona “el derecho a la salud (i) no se limita al bienestar físico sino también al bienestar mental, social y emocional; (ii) es un derecho fundamental que permite la realización de otras garantías superiores como también el desarrollo integral del ser humano” (Corte Constitucional, 2013, sentencia del 9 de Diciembre). Se trata de la garantía de atención integral para el restablecimiento de la salud del paciente en lo que respecta a medicamentos, intervención quirúrgica, prácticas de rehabilitación y exámenes de diagnóstico (Corte Constitucional, Sentencia T-547/2010). Abarca, la integralidad del concepto mismo de salud, que llama la atención sobre las distintas dimensiones que proyectan las necesidades de las personas en materia de salud, valga decir, requerimientos de orden preventivo, educativo, informativo, fisiológico, psicológico, emocional, social, entre otros; y el suministro efectivo de todas las prestaciones requeridas por una persona en determinada condición de salud en relación con todo aquello que sea necesario para conjurar la situación de enfermedad particular de un(a) paciente (Corte Constitucional, Sentencia T-307 de 2007).

También ha determinado la Corporación que “la salud tiene una doble connotación - derecho constitucional y servicio público-. En tal sentido, todas las personas deben poder acceder al servicio de salud y al Estado le corresponde organizar, dirigir, reglamentar y garantizar su prestación de conformidad con los principios de eficiencia, universalidad y solidaridad” (Corte Constitucional, Sentencia T-190 de 2013).

En consecuencia, “la salud no equivale solo a un estado de bienestar físico o funcional; incluye también el bienestar psíquico, emocional y social de la persona. Estos aspectos contribuyen a configurar una vida de calidad e inciden en el desarrollo integral del ser humano” (Vélez, 2012, p. 11).

Por su parte, la configuración institucional del derecho a la salud, se presenta en el sistema general de seguridad social en salud (SGSSS), el cual comprende el “conjunto de normas procedimientos y entidades, tanto públicas como privadas, cuyo objetivo principal es garantizar a toda la población el acceso a un servicio público esencial de salud” (López, 2010, p. 220); se rige por los principios de equidad, obligatoriedad, protección integral, libre

escogencia, autonomía de las I.P.S., descentralización administrativa, participación social, subsidiaridad, y concurrencia. Presenta dos regímenes de afiliación, el contributivo y el subsidiado, determinados por la capacidad de pago. En el primero, se incluyen “los trabajadores, los servidores públicos, los pensionados, los contratistas e independientes que cuenten con recursos” (López, 2010) y en el segundo, la demás población con carencia económica para asumir los costos del servicio, determinada a través del SISBEN. Este como instrumento de registro, acoge a la población vulnerable del sector rural y urbano del país, y la califica según el grado de pobreza que presente, para hacerla beneficiaria del subsidio estatal en el SGSSS. Se tiene en cuenta el criterio económico (capacidad adquisitiva), y el estado laboral (desempleado) para el registro y su permanencia.

Así mismo son beneficiarios del régimen subsidiado la población que se identifique como prioritaria para el Gobierno, esto es, desplazados, mujeres gestantes, niños, niñas y adolescentes bajo la protección del ICBF, comunidades étnicas, entre otros. Las entidades territoriales, tiene a su cargo la identificación y aseguramiento en el sistema de esta población, y las acciones de salud pública, en promoción y prevención del riesgo en salud.

Por otra parte, el sistema de salud funciona alrededor de tres organizaciones. Las entidades promotoras de salud (EPS) que afilian a los usuarios del régimen contributivo, administran la prestación del servicio de salud, y reciben “una unidad de pago por capitación (UPC) por cada persona afiliada y beneficiaria” (Núñez, 2005, p. 60); las entidades promotoras de salud del régimen subsidiado (EPSS) que afilian a los usuarios de este régimen, reciben una UPC de parte de la entidad territorial, por cada persona afiliada; y las instituciones prestadoras de salud (IPS), encargadas de prestar el servicio.

El financiamiento del SGSSS proviene de distintas fuentes; como principal se identifican las contribuciones obligatorias a la seguridad social por parte de empleadores y trabajadores, con un 59%; le siguen, los aportes y transferencias del presupuesto nacional y los gravámenes e impuestos departamentales a los licores, el cigarrillo y la cerveza, así como las rentas cedidas, con un 25%; igualmente, los planes privados de salud contribuyen con el 8%; y el financiamiento residual proviene de los pagos que se les exige a los usuarios por la

utilización del servicio de salud (e.g. cuotas moderadoras) (Junguito, 2011). Está regulado por, la Constitución Política en sus artículos 2, 48, 49, 365, y 366; Ley 100 de 1993, Decreto 806 de 1998, Decreto 1703/02, Decreto 516/2004, Decreto 3615 de 2005, Ley 1122/07, Ley 1393/2010, Ley 1450 de 2011, Ley 1438 de 2011, y Decreto 4465 de 2011.

Pues bien, del contexto general del derecho a la salud, se observa como ha sido objeto de debate y cambio constante frente al tratamiento jurídico dado por los Estados, y sus respectivos sistemas de salud, que para el caso colombiano, se define como “un derecho integral e integrador de otros derechos y condiciones vitales, por tener una dimensión individual, pero también una dimensión colectiva, que debe ser objeto de todas y cada una de las garantías constitucionales y legales previstas; máxime y como se verá, se trata de un derecho fundamental.

### **2.3 La salud, entendida como derecho fundamental.**

Se debe hacer claridad en un aspecto importante antes de desarrollar este tema, el cual consiste en exponer que los derechos humanos y los derechos fundamentales conceptualmente se diferencian. Al respecto, afirma Arango (2005), que: “la diferencia más significativa entre derechos humanos y derechos fundamentales consiste en que los primeros demandan validez universal, mientras que los segundos sólo validez general o validez particular” (pág. 331).

Conforme a lo anterior, complementa la idea el citado autor cuando advierte que: “El grado de importancia de la salud dentro del Estado social de derecho colombiano, está altamente vinculado con el valor y compromiso de la sociedad con aspectos como la dignidad humana, la solidaridad y el desarrollo de su visión de la democracia y del elemento libertad que es esencial en esta forma de gobierno” (Arango, 2005, P.21). En éste sentido, el carácter fundamental de la salud en nuestro sistema normativo, representa una respuesta al cumplimiento no solo de garantías a las personas frente a su integridad física, sino el alcance de los fines del Estado social de derecho, que reconoce el enfoque esencial de la salud como un elemento fundamental para preservar la vida.

De esta manera, la Corte Constitucional, en su sentencia T-042 de 1996 presenta una interesante tesis que refiere a la conexidad de derechos analizando el derecho a la salud. Ese desarrollo permitió amparar en determinados casos mediante la acción de tutela el derecho a la salud, atendiendo su correlación con la vida. En este sentido, la sentencia expuso:

“Cuando se habla del derecho a la salud, no se está haciendo cosa distinta a identificar un objeto jurídico concreto del derecho a la vida, y lo mismo ocurre cuando se refiere al derecho a la integridad física. Es decir, se trata de concreciones del derecho a la vida, mas no de bienes jurídicos desligados de la vida humana, porque su conexidad próxima es inminente. (...) así dentro de los derechos prestacionales económicos, de salud y de servicios complementarios que conforman el derecho a la seguridad social, el derecho a la salud, está íntimamente ligado al derecho a la vida”.

Actualmente, el criterio jurisprudencial de la Corte avanzó significativamente, y se ha logrado reconocer el derecho a la salud como fundamental, teniendo en cuenta que:

“Al adoptarse internamente un sistema de salud –no interesa que sea a través del sistema nacional de salud o a través del sistema de seguridad social- en el cual se identifican los factores de riesgo, las enfermedades, males, medicamentos, procedimientos y, en general, los factores que el sistema va a atender para lograr la recuperación y el disfrute del máximo nivel posible de salud en un momento histórico determinado, se supera la instancia de indeterminación que impide que el propósito funcional del derecho se traduzca en un derecho subjetivo. Es decir, se completan los requisitos para que el derecho a la salud adquiera la naturaleza fundamental (...) Así las cosas, puede sostenerse que tiene naturaleza de derecho fundamental, de manera autónoma, el derecho a recibir la atención de salud definidas en el Plan Básico de Salud, el Plan Obligatorio de Salud y el Plan Obligatorio de Salud Subsidiado –Ley 100 de 1993 y sus normas complementarias” (Corte Constitucional, T-859 de 2003).

Del mismo modo, la Corte Constitucional, integra los criterios estudiados en éste tema, y de manera acertada expone que: “El reconocimiento de la salud como un derecho fundamental en el contexto constitucional colombiano, coincide con la evolución de su protección en el ámbito internacional. En efecto, la génesis y desenvolvimiento del derecho

a la salud, tanto en el ámbito internacional como en el ámbito regional, evidencia la fundamentalidad de esta garantía” (T-760 de 2008).

Agrega la Corte a través de sus diversos pronunciamientos que: “El derecho a la salud es un derecho fundamental, derivado del derecho a la vida que tiene toda persona humana, desde el momento de la concepción hasta su muerte, derecho que implica conservar la plenitud de sus facultades físicas, mentales y espirituales, y poner todos los medios ordinarios al alcance para la prevención de las enfermedades, así como para la recuperación” (Corte Constitucional. Sentencia C-133 de 1994). Si el concepto de salud debe ir más allá de la sola ausencia de enfermedad que debe entenderse en el concepto de integralidad de la atención en salud? Sobre este aspecto expresa Beltrán (2004):

*“Si bien la Constitución Política garantizó la seguridad social y el acceso a los servicios de salud como un derecho, en algunos casos la Corte ha considerado que este derecho no es fundamental para todas las personas, es decir, es fundamental solo para aquellas personas en cuyos casos su derecho a la salud y su derecho a la vida resulte inescindible. Entiende la Corte en algunos de sus análisis para el estudio de las acciones de tutela, que la relación entre el derecho a la salud y el derecho a la vida del peticionario es inseparable cuando el vínculo existente entre ambos derechos es de tal naturaleza que no cabe duda para el juez que con la afectación del primero se estaría vulnerando el segundo. En conclusión la Corte ha definido el alcance de este derecho en dos sentidos: primero de ellos hacer referencia a la salud como un servicio público generador de derechos prestacionales, y de otro lado, la salud como servicio público generador de derechos fundamentales; en este último sentido se basa el alcance de la protección del derecho en la jurisprudencia constitucional” (p. 16).*

Por su parte, la Procuraduría General de la Nación (2009), resume los diferentes puntos de vista respecto al derecho fundamental de la salud, y hace énfasis sobre como:

“La Corte reiteró con la expedición de la Sentencia T-760 de 2008, que el derecho a la salud en Colombia se protege como derecho fundamental autónomo. No obstante, La Corte también ha señalado que reconocer la fundamentalidad de un derecho no implica que todos los aspectos cobijados

por este son tutelables, porque los derechos constitucionales no son absolutos, es decir, pueden ser limitados de conformidad con los criterios de razonabilidad y proporcionalidad que ha fijado la jurisprudencia constitucional y porque la posibilidad de exigir el cumplimiento de las obligaciones derivadas de un derecho fundamental y la procedencia de hacerlo por medio de la acción de tutela son cuestiones diferentes y separables” (p.3).

De lo anterior, podría entenderse que el debate jurídico frente al tema del derecho a la salud, es un asunto complejo y sobre todo polémico, en un país como Colombia donde se ha mercantilizado la salud y la primacía esta sobre las utilidades que se generen, no sobre el beneficio social, con todo esto, aún se discute su naturaleza; particularmente en lo que atañe a su autonomía como derecho fundamental, o a su conexidad con otros derechos fundamentales. Bajo esta última la fundamentalidad del derecho a la salud le es comunicada en virtud de la íntima e inescindible relación con otros derechos fundamentales (Corte Constitucional, T-491 de 19921), como por ejemplo con la dignidad humana. Sin embargo, el análisis jurídico llevó posteriormente a reconocer “el derecho a la salud como un verdadero derecho”, que se relaciona con otros derechos fundamentales (León, 2011, p. 199).

En resumen, el debate desde hace muchos años se ha enmarcado entre las extremas posiciones de asumirlo ya sea como un derecho fundamental, autónomo o por conexidad, ya sea como un derecho social; lo cierto es, que la garantía del derecho a la salud, determina principalmente la protección del derecho a la vida.

Aclarado lo anterior, el derecho a la salud presenta como características:

“a) Es un derecho fundamental, porque es inherente a la persona humana, pues constituye parte integral de su ser. Además, como ya se enunció, es un bien necesario para la calidad de vida que todo hombre merece; b) Es un derecho derivado del derecho a la vida: La salud es un efecto vital. Lo anterior por cuanto el derecho a la vida comporta, como extensión ontológica, la facultad de vivir en las condiciones de bienestar físico, mental y espiritual adecuadas a su dignidad inviolable; c) Es un derecho que se tiene desde el momento de la concepción hasta la muerte: el derecho a la salud, al ser inherente a la persona humana, se predica en la totalidad de la existencia del hombre, en todo tiempo y en todo lugar; mientras haya vida humana, hay derecho a la salud. Esto porque la salud no es una contingencia jurídica, sino un medio necesario para la existencia

vital que el hombre merece; es un medio que en ciertas ocasiones adquiere la calidad de fin, pues el hombre busca la salud; d) Es un derecho a conservar la plenitud de sus facultades físicas, mentales y espirituales” (Corte Constitucional. Sentencia de Constitucionalidad T-669 de 2010).

## **2.4 Connotaciones constitucionales del derecho a la salud.**

La visión de salud-enfermedad de la Corte Constitucional, ha estado marcada por tres connotaciones del derecho a la salud; la visión comprehensiva del ser humano, la inescindibilidad del ser humano, el dinamismo del concepto de enfermedad.

En la primera, el ser humano es entendido como “un sistema de partes interdependientes, de suerte que el daño o el precario desarrollo de un componente incide y afecta directamente sobre las demás partes y en su funcionamiento general” (Vélez, 2012); en donde la enfermedad y sus efectos impactan todas las esferas del ser humano (Vélez, 2012), por lo que mitigarla/tratarla se convierte en un deber vital para el ser humano, y en una condición necesaria para la vida en sí, esto, por cuanto “la vida, implica vivir en condiciones dignas, siendo una de ellas la salud y su funcionamiento” (Vélez, 2012).

Justamente, la Corte Constitucional ha expresado “[...] que uno de los elementos centrales que le da sentido al uso de la expresión 'derechos fundamentales' es el concepto de 'dignidad humana' el cual ha de ser apreciado en el contexto en el que se encuentra cada persona [...]" (Sentencia T-760 de 2008), de forma que se presenta como “un llamado incondicionado y absoluto al respeto, por su individualidad, a la solidaridad, al entendimiento en condiciones de enfermedad y a la necesidad de asistencia y cuidado en las diferentes facetas” (Vélez, 2012).

La dignidad humana en la visión salud-enfermedad de la Corte, representa “ el plan de vida concreto en el marco de las condiciones sociales en las que el individuo se desarrolle” y

la "posibilidad real y efectiva de gozar de ciertos bienes y de ciertos servicios que le permiten a todo ser humano funcionar en la sociedad según sus especiales condiciones y calidades, bajo la lógica de la inclusión y de la posibilidad de desarrollar un papel activo en la sociedad" (Sentencia T-227 de 2003).

Así mismo-para la Corporación- lo anterior exige “esforzarse en la construcción de las condiciones indispensables para asegurar a todos los habitantes del país una vida digna dentro de las posibilidades económicas que estén a su alcance. El fin de potenciar las capacidades de la persona requiere de las autoridades actuar efectivamente para mantener o mejorar el nivel de vida, el cual incluye la alimentación, la vivienda, la seguridad social (en donde está la salud) y los escasos medios dinerarios para desenvolverse en sociedad” (Sentencia T-426 de 1992). El acceso a ciertos bienes y servicios-como la salud- le permiten a todo ser humano funcionar en los diferentes ámbitos de vida, como condición necesaria a la dignidad (Sentencia 654 de 1999).

Pretende esta visión onmicomprensiva del hombre respecto de su salud, “respetar la situación existencial de la vida humana en condiciones de plena dignidad, ya que al hombre no se le debe una vida cualquiera, sino una vida saludable, en la medida en que sea posible” (Corte Constitucional, Sentencia T-119 de 2000). Así el “dolor o cualquier otro malestar [causado por una enfermedad] aunque no traigan necesariamente su muerte, no solamente amenazan, sino que rompen efectivamente la garantía constitucional en tanto que hacen indigna su existencia”(Corte Constitucional, T-499 de 1992), pues el “dolor intenso reduce las capacidades de la persona, impide su libre desarrollo y afecta su integridad física y psíquica” (Corte Constitucional, C-239 de 1997); por lo tanto en el enfermo, “asegurar la vida, no es solo el derecho subjetivo que se tiene sobre la vida, sino la obligación de los otros a respetar el derecho a seguir viviendo o a que no se anticipe la muerte” (Corte Constitucional, C-133 de 1994)

Bajo las anteriores connotaciones, el derecho a la salud es “inherente a la persona humana y se predica en la totalidad de la existencia del hombre, en todo tiempo y en todo lugar” (Vélez, 2012, p. 94). Este tipo de afirmaciones destacan la importancia de la protección de la salud en las etapas del ciclo vital; en ámbitos como el cuidado de la salud,

la prevención, los servicios curativos y de rehabilitación, servicios médicos y de apoyo tendientes a compensar la pérdida de las capacidades físicas y psíquicas y cuidados en las fases terminales, en su connotación de dignidad. En esta visión se conjuga el derecho a la salud, a la integridad física y al respeto a la corporeidad del hombre; Así, “el derecho a la integridad física comprende el respeto a la corporeidad del hombre de forma plena y total, de suerte que conserve su estructura natural como ser humano [...] extensión directa del derecho a la vida- está el derecho a la salud, entendiendo por tal la facultad que tiene todo ser humano de mantener la normalidad orgánica funcional, tanto física como en el plano de la operatividad mental, y de restablecerse cuando se presente una perturbación en la estabilidad orgánica o funcional de su ser. Implica, por tanto, una acción de conservación y otra de restablecimiento” (Corte Constitucional, Sentencia T-204 de 2000).

## **2.5 Régimen jurídico derecho a la salud en Colombia: Especial referencia a las ER-EH.**

Esta parte de la investigación se centra en analizar las diferentes fuentes de derecho internacional, jurisprudenciales, constitucionales y normativas que regulan el derecho fundamental a la salud de las personas con enfermedades huérfanas o raras en el ordenamiento jurídico colombiano, y que sirven de referencia y análisis para el estudio. Para una mejor comprensión del principal grupo de referencias del marco legal, a continuación se presenta una tabla en la cual de manera ordenada se expone cada elemento de carácter legal pertinente para el desarrollo de la monografía (investigación), respecto a la evolución jurídica en la materia.

### **2.5.1 Evolución normativa**

Tabla 1. Marco Jurídico.

<b>MARCO JURÍDICO</b>		
<b>FUENTE LEGAL</b>	<b>REFERENCIA</b>	<b>DESCRIPCIÓN</b>
<b>Normas de derecho internacional</b>	Declaración Universal de Derechos Humanos que fue aprobada el 10 de diciembre de 1948 por la Asamblea General de ONU.	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. Pacto de San José, Costa Rica 7 al 22 de noviembre de 1969.	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.
	Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales que en Colombia fue aprobado mediante Ley 74 de 1968,	Artículo 12° el alcance del concepto salud, desde una perspectiva muy amplia e integral, expone que: “La salud es un derecho humano fundamental e indispensable para el ejercicio de los demás derechos humanos. Todo ser humano tiene derecho al disfrute del más alto nivel posible de salud que le permita vivir dignamente”.
	Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales. Ratificación y adhesión por la Asamblea General en su Resolución 2200 A (XXI), del 16 de diciembre de 1966.	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. 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.
<b>Constitución política</b>	Artículo 13°. Derecho a la libertad e igualdad.	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.
	48°. Derecho a la seguridad social.	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 de la Ley.
	Artículo 49°. Servicio de la salud y el saneamiento ambiental.	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.
<b>Leyes y Decretos</b>	Ley 23 de 1981.	Principios que constituyen el fundamento esencial para el desarrollo de las normas sobre Ética Médica.
	Ley 100 de 1993.	Por la cual se crea el sistema de seguridad social integral. Es norma además, instaura los pilares que establecieron no solo la prestación de un servicio sino la interacción de un modelo de financiamiento.
	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 1° “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”.

	Ley 1392 de 2010.	Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores.
	Decreto 1954 de 2012.	Por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con Enfermedades Huérfanas.
	Resolución 0430 de febrero 20 de 2013. Ministerio de Salud.	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.
	Ley 1751 de 2015	Ley estatutaria de salud. Consagra expresamente el derecho a la salud como un derecho fundamental, es decir, a nadie se le puede negar el acceso al servicio de salud y tienen derecho a un servicio oportuno, eficaz y de calidad.

Fuente: Construcción e investigación del autor.

Para finalizar, se debe señalar que en materia legal, el sistema jurídico de salud en Colombia, en su aspecto normativo está conformado principalmente por la Ley 100 de 1993 y los Decretos reglamentarios. (Procuraduría General de la Nación, 2009, p.2), así como la Ley estatutaria de Salud, que a continuación se analiza.

### **2.5.2 Ley estatutaria de Salud a la luz de las ER-EH**

Promulgada, el 16 de Febrero del presente año, la Ley 1751 de 2015, constituye el marco de referencia que indica la aspiración a la cual la sociedad colombiana desea aproximarse para que sea realidad el disfrute del derecho a la salud. Esta norma señala en qué consiste ese derecho en el país, lo cual significa un gran avance, pero no establece cómo se debe organizar el sector para satisfacerlo (Guzmán, 2015).

La ley organizada en tres capítulos, y 26 artículos contempla cambios sustanciales al tratamiento jurídico de la salud, que abren el escenario para una atención integral en los pacientes con ER-EH. En efecto, y en primer lugar, se reconoce taxativamente la condición

de derecho fundamental a la salud, y sus connotaciones de autónomo e irrenunciable en lo individual y colectivo. Consecuencia de ello, consagra un catálogo de elementos y principios de este derecho, que prometen la integralidad del servicio de salud; Disponibilidad, aceptabilidad, accesibilidad y calidad e idoneidad profesional son las notas esenciales de este derecho, cuya ausencia o transgresión implicará su vulneración y habilitará al usuario a reclamar su cumplimiento. Así mismo, tales elementos deben ser analizados a la luz de la universalidad, pro hómine, equidad, continuidad, oportunidad, prevalencia de derechos, progresividad, libre elección, sostenibilidad, solidaridad, eficiencia, interculturalidad, y protección a pueblos indígenas; todos ellos como principios rectores. Lo anterior, trasladado al objeto de estudio, implica que tales pacientes no deben ser excluidos o marginados de la dinámica del sistema de salud, ni de la protección a su derecho, y que su estado de salud debe ser atendido, no obstante la condición de incurable que pudiera presentar.

En segundo lugar, la norma delimita el alcance de la obligación estatal frente al derecho a la salud, y su connotación como servicio público a su cargo, al respeto, protección y garantía del mismo, que en los pacientes con ER-EH se traduce en la obligación ahora exigible, de expedir una política pública en la materia, de realizar evaluaciones sobre los resultados de goce efectivo del derecho fundamental a la salud, donde sean introducidas al sistema las cifras sobre ER-EH, y de esa manera sean visibilizadas; de regular el financiamiento sostenible de los servicios de salud y la atención oportuna y suficiente, y de intervenir el mercado de medicamentos, dispositivos médicos e insumos en salud, para no ser huérfanos de tratamientos farmacológico (Art. 5). A la par, la ley regula los derechos y deberes de los usuarios del sistema de salud, de los cuales sobresale, el derecho a agotar las posibilidades de tratamiento para la superación de la enfermedad, a partir del cual no es admisible una apreciación del texto legal que se contraiga a la posibilidad de tratamiento solamente en materia de recuperación. Por ende, debe comprenderse en términos de la posibilidad del tratamiento para la paliación, rehabilitación, recuperación y prevención de la enfermedad, entre otras (Corte Constitucional, Sentencia C- 313 de 2014); también el derecho a la provisión y acceso oportuno a tecnologías y medicamentos, en un acercamiento a lo que la Corte Constitucional denominó “el derecho a que sea intentado”, en donde los

pacientes con ER-EH, podrán reclamar ser parte de estudios experimentales para la recuperación o mejoramiento de su padecimiento, financiado por el sistema de salud.

Valga la pena resaltar el análisis hecho por el tribunal constitucional al señalar que:

Otro precepto que hace relación al acceso, es el contenido en el literal j) que establece como derecho la provisión y el acceso oportuno a las tecnologías y medicamentos requeridos. Para la Corte, este derecho presenta la misma dificultad restrictiva que otros enunciados de la ley en cuanto contraen la prestación del servicio a algunos aspectos y dejan por fuera otros. En ese sentido, se atiene la Corte a lo considerado en relación con otros enunciados legales del proyecto y, en aplicación del principio de conservación del derecho, declarará la exequibilidad de la disposición en estudio pero proscribirá la interpretación restrictiva y prohijara aquella que se aviene a la Constitución. Consecuentemente, la provisión y acceso oportuno se habrá de entender a facilidades, establecimientos, bienes, servicios, tecnologías y condiciones necesarios para alcanzar el más alto nivel de salud, lo cual incluye también los medicamentos, tal como aparece en el literal en estudio.

En cuanto al literal q) se trata de la concesión del derecho en tanto haga relación al tratamiento efectivo para la superación de la enfermedad. (...) Por ello, observa la Sala que la constitucionalidad del precepto, salvo lo encontrado inconstitucional, requiere una lectura a favor del goce efectivo del derecho y, significa que no es admisible una apreciación del texto legal que se contraiga a la posibilidad de tratamiento solamente en materia de recuperación. Por ende, procede advertir que, en consonancia con lo dispuesto en el artículo 2° de la Carta, la Corte estima que el mandato se debe comprender en términos de la posibilidad del tratamiento para la paliación, rehabilitación, recuperación y prevención de la enfermedad, entre otras. (Corte Constitucional, C-313/14).

En tercer lugar, sobre las garantías y mecanismos de protección del derecho a la salud, la ley estatutaria en comento, contempla la participación de los usuarios y pacientes del sistema de salud, en la toma de decisiones que les afecten o interesen, en donde quienes reclaman una protección reforzada y especial, como las personas que presentan una ER-EH, tienen un papel protagónico en la configuración del sistema, respecto de la inclusión o exclusión de servicios y tecnologías y procesos de definición de prioridades de salud (art.

12). También contempla la prohibición de negar el servicio de salud, principalmente si su causa atañe a inconvenientes de tipo administrativo (autorizaciones, remisiones, contratos vigentes entre EPS e IPS, entre otros), en donde el costo del tratamiento y medicamento de las ER-EH suele ser el punto de no autorización o de dilación o interrupción del servicio de salud, y la autorización de juntas médicas y solicitudes especiales (normalmente no POS), desaparecen como obstáculos para el tratamiento integral (art. 14); pues por prescripción legal la prestación de los servicios sanitarios se fundamenta en una concepción integral de la salud, que incluye su promoción, la prevención, la paliación, la atención de la enfermedad y rehabilitación de sus secuelas (art. 15); criterios que deberán tenerse en cuenta en la formulación de la política pública en salud (art. 20)

En cuarto lugar, asigna al Estado el deber de promover la divulgación de avances científicos, y el mejoramiento en las prácticas clínicas (art. 21), en el marco de una política pública de innovación, ciencia y tecnología en salud (art. 22), para la investigación y generación de nuevos conocimientos, la adquisición y producción de las tecnologías, equipos y herramientas médicas, que aseguren la atención a las ER-EH y las opciones de recuperación de quienes las padecen; así como la formulación de la política farmacéutica nacional (art. 23), que regule el precio de los medicamentos, normalmente elevados en estos casos, y la producción o adquisición de aquellos necesarios para proteger el derecho fundamental a la salud.

Como se observa, si bien esta ley, marca un hito en la regulación jurídica del derecho a la salud, lo cierto es que en lo que atañe al tratamiento integral de la salud, y en el caso, de las ER-EH, olvidó determinar el mecanismo de protección que señala, y más aún las fuentes de financiación para soportar los cambios a implementar, y la intermediación económica de las EPS, y la reconfiguración del sistema de salud, como generadores de crisis. Al respecto, afirma Hernández (2015) la ley estatutaria no altera la matriz de intermediación financiera, en tanto se mantiene el modelo de aseguramiento de la atención a la enfermedad (siguen las EPS), que es el elemento estructural que facilita la mercantilización de la salud, razón por la cual se seguirá demandando a las personas que demuestren capacidad de pago, mostrando que están asegurados o que pueden pagar directamente, es decir seguimos siendo clientes no

ciudadanas/os, con lo cual se rompe el concepto fundamental de derecho que está ligado a la ciudadanía, en la cual por el simple hecho de ser ciudadano/a, el Estado le protege y garantiza su derecho.

En consecuencia, no cambia la mirada enfermo-céntrica y hospitalo-céntrica del sistema de salud y no le da importancia a la salud pública, ni orienta un nuevo modelo de atención, que tendría que ir en la vía de recuperar las intervenciones territoriales-poblacionales con base en un enfoque de atención primaria en salud.

### 2.5.3 Evolución jurisprudencial

Tabla 2. Jurisprudencia constitucional ER-EH

Sentencia	Extracto
T-708 de 2003	<b>Tratamiento NO POS debe ser asumido por EPS cuando persiga fines funcionales propios de las enfermedades congénitas.</b> <i>“Si bien éste tratamiento se encuentra excluido de la cobertura del P.O.S. y en principio debería ser asumido por el actor como afiliado al régimen contributivo, en el caso sub examine, se tiene que se trata de un tratamiento médico requerido por el menor a fin de evitar un deterioro progresivo en su salud, el cual ha sido generado por la enfermedad congénita que padece, por lo que no se trata como lo señalara la entidad demandada de un simple caso de fenómeno de dientes montados, sino que tal como lo advierte el odontólogo forense, de no practicarse el tratamiento prescrito se generaría un crecimiento y desarrollo desproporcionado de los maxilares del menor, comprometiendo su función y estética; secuelas que pueden evitarse con el suministro actual del tratamiento por parte de la entidad demandada”</i>
T-263 de 2009	<b>Continuidad en la prestación de los servicios médicos.</b> <i>“debe ser comprendido en concordancia con los siguientes aspectos: (i) la necesidad del</i>

	<p>paciente de recibir tales servicios y (ii) el principio de la buena fe y la confianza legítima”.</p> <p><b>Las entidades públicas y privadas responsables de prestar el servicio público de salud no pueden suspender válidamente la prestación de tratamientos médicos ya iniciados, por el no pago de aportes en razón a la desvinculación laboral.</b></p> <p>En este orden, en aplicación de la jurisprudencia constitucional, la desvinculación laboral del paciente, y en consecuencia, la suspensión de los aportes al Sistema de Salud, no constituyen una razón válida de orden constitucional para interrumpir un tratamiento médico en curso”.</p>
T-901 de 2009	<p><b>Obligación de las Entidades Promotoras de Salud de reconocer prestaciones de salud en enfermedades con una baja expectativa de vida.</b></p> <p><i>“Por encima de cualquier consideración formalista tendiente a dilatar el suministro de medicamentos y procedimientos, está el derecho a la vida de esas personas que, por su padecimientos se encuentran sometidas a sufrimientos físicos y psicológicos que aunque no muy prolongados en el tiempo, si afectan sus condiciones de existencia; aunado al dolor y la tristeza que pueda causar en sus parientes más cercanos.</i></p> <p><i>Por ello, es deber de todas las Entidades Promotoras de Salud suministrar inmediatamente todos los medicamentos, servicios, insumos y procedimientos necesarios para contrarrestar las dolencias padecidas por estas personas hasta el momento de su deceso, sin dilación alguna. Ello, en virtud de la cláusula general contenida en el artículo 1º de la Constitución, así como en aplicación de los artículos 13 y 95 Superiores que demandan un deber de solidaridad y la protección a la vida sobre todas las cosas.”</i></p>

T-894 de 2013	<p><b>Las enfermedades catastróficas o de alto costo como excepción al sistema de copagos.</b></p> <p><i>“Tratándose de una enfermedad crónica también opera la excepción contemplada en el párrafo 2º del artículo 6 del Acuerdo 260 de 2004, según la cual: “Si el usuario está inscrito o se somete a las prescripciones regulares de un programa especial de atención integral para patologías específicas, en el cual dicho usuario debe seguir un plan rutinario de actividades de control, no habrá lugar a cobro de cuotas moderadoras en dichos servicios”.</i></p>
T-020 de 2013	<p><b>Derecho al diagnóstico de una enfermedad hace parte del derecho a la salud.</b> <i>El derecho al diagnóstico es un aspecto integrante del derecho a la salud por cuanto es indispensable para lograr la recuperación definitiva de una enfermedad y por lo tanto el aplazamiento injustificado de la prestación del servicio de salud que requiere una persona para determinar su diagnóstico, le genera una prolongación del dolor e impide que una persona pueda vivir dignamente.</i></p>
T-109 DE 2012	<p><b>El principio de igualdad y su relación con la distribución de bienes escasos y cargas sociales.</b></p> <p>Los criterios de distribución de cargas y beneficios son una manifestación del principio de igualdad. Al establecer esos criterios, el Legislador efectúa una diferenciación entre grupos que puede ser legítima si respeta los principios de no discriminación, igualdad de oportunidades, y especial protección para personas o grupos vulnerables</p>
T-057 DE 2015	<p><b>Derecho “a que sea intentado”.</b> se trata de que se agoten todas las posibilidades científicas existentes, incluso de carácter experimental, siempre y cuando se cuente con la orden del médico tratante, para los casos desesperados en los cuales no parece existir ninguna otra opción, bien sea de recuperación o de evitar un inminente fallecimiento del paciente.</p>

	<p>En consecuencia se podrá acceder a tratamientos experimentales, teniendo en cuenta que en determinados eventos la prohibición absoluta del financiamiento de actividades, intervenciones, procedimientos, medicamentos e intervenciones experimentales con recursos provenientes del sistema puede resultar desproporcionada y por lo tanto vulneradora del derecho a la salud, bien sea como un derecho fundamental autónomo o conexo, no sólo cuando esté en riesgo la vida del peticionario sino también cuando existan reales posibilidades de recuperación o de mejoría. Por lo tanto corresponde a los jueces de tutela ponderar los diversos supuestos fácticos y jurídicos en juego en cada caso concreto, tales como el costo de la prestación solicitada, la información científica disponible, así como de los diversos principios señalados por la jurisprudencia constitucional, entre ellos el principio de justicia que supone la igualdad del acceso de la población a los beneficios de la ciencia</p>
<p>C-313 de 2014 Revisión constitucional del Proyecto de Ley Estatutaria No. 209 de 2013 Senado y 267 Cámara</p>	<p><b>Elementos esenciales derecho a la salud.</b> a) Disponibilidad. El Estado deberá garantizar la existencia de servicios y tecnologías e instituciones de salud, así como de programas de salud y personal médico y profesional competente; b) Aceptabilidad. Los diferentes agentes del sistema deberán ser respetuosos de la ética médica así como de las diversas culturas de las personas y responder adecuadamente a las necesidades de salud relacionadas con el género y el ciclo de vida. c) Accesibilidad. Los servicios y tecnologías de salud deben ser accesibles a todos, en condiciones de igualdad, dentro del respeto a las especificidades de los diversos grupos vulnerables y al pluralismo cultural. La accesibilidad comprende la no discriminación, la accesibilidad física, la asequibilidad económica y el acceso a la</p>

información; d) Calidad e idoneidad profesional. Los establecimientos, servicios y tecnologías de salud deberán estar centrados en el usuario, ser apropiados desde el punto de vista médico y técnico y responder a estándares de calidad aceptados por las comunidades científicas.

**Principios derecho a la salud.** a) Universalidad. Los residentes en el territorio colombiano gozarán efectivamente del derecho fundamental a la salud en todas las etapas de la vida; b) Pro hómine. Las autoridades y demás actores del sistema de salud, adoptarán la interpretación de las normas vigentes que sea más favorable a la protección del derecho fundamental a la salud de las personas; c) Equidad. El Estado debe adoptar políticas públicas dirigidas específicamente al mejoramiento de la salud de personas de escasos recursos, de los grupos vulnerables y de los sujetos de especial protección; d) Continuidad. Las personas tienen derecho a recibir los servicios de salud de manera continua. e) Oportunidad. La prestación de los servicios y tecnologías de salud que se requieran con necesidad deben proveerse sin dilaciones que puedan agravar la condición de salud de las personas; g) Progresividad del derecho. El Estado promoverá la correspondiente ampliación gradual y continua del acceso a los servicios y tecnologías de salud, la mejora en su prestación, la ampliación de capacidad instalada del sistema de salud y el mejoramiento del talento humano, así como la reducción gradual y continua de barreras culturales, económicas, geográficas, administrativas y tecnológicas que impidan el goce efectivo del derecho fundamental a la salud; h) Libre elección. Las personas tienen la libertad de elegir sus entidades de salud dentro de la oferta disponible según las normas de habilitación; i) Sostenibilidad. El Estado dispondrá, por los medios que la ley estime

apropiados, los recursos necesarios y suficientes para asegurar progresivamente el goce efectivo del derecho fundamental a la salud; j) Solidaridad. El sistema está basado en el mutuo apoyo entre las personas, generaciones, los sectores económicos, las regiones y las comunidades; k) Eficiencia. El sistema de salud debe procurar por la mejor utilización social y económica de los recursos, servicios y tecnologías disponibles para garantizar el derecho a la salud de toda la población; l) Interculturalidad. Es el respeto por las diferencias culturales existentes en el país y en el ámbito global, así como el esfuerzo deliberado por construir mecanismos que integren tales diferencias en la salud, en las condiciones de vida y en los servicios de atención integral de las enfermedades, a partir del reconocimiento de los saberes, prácticas y medios tradicionales, alternativos y complementarios para la recuperación de la salud en el ámbito global.

**Derechos de los pacientes.** Derecho a agotar las posibilidades de tratamiento para la superación de la enfermedad, a partir del cual no es admisible una apreciación del texto legal que se contraiga a la posibilidad de tratamiento solamente en materia de recuperación. Por ende, debe comprenderse en términos de la posibilidad del tratamiento para la paliación, rehabilitación, recuperación y prevención de la enfermedad, entre otras.

**Libertades derecho a la salud.** El derecho a la salud entraña libertades y derechos. Entre las libertades figura el derecho a controlar su salud y su cuerpo, con inclusión de la libertad sexual y genésica, y el derecho a no padecer injerencias, como el derecho a no ser sometido a torturas ni a tratamientos y experimentos médicos no consensuales. En cambio, entre los derechos figura el relativo a un sistema de protección de la salud que brinde a las personas

	oportunidades iguales para disfrutar del más alto nivel posible de salud
C-634 DE 2015 Declaratoria de exequibilidad Ley 1751 de 2015	El control previo de constitucionalidad realizado en la C-313 de 2014 no se vulnera y es aplicable por la sanción extemporánea de la Ley por parte del Presidente de la República.

Fuente: Autor.

Así las cosas, como se observa el tratamiento jurídico de las enfermedades huérfanas respecto a la garantía del derecho a la salud de quienes las padecen, es insuficiente para asegurar la integralidad del derecho, y por tanto la materialización de una vida digna, puesto que i) la configuración del sistema de salud no incluye estas enfermedades y dificulta el acceso e inclusión de quienes las padecen, así como tampoco cubre las necesidades de tratamiento médico por el alto costo que generan, en un sistema que se rige por el principio de viabilidad financiera; ii) la legislación existente es incipiente, descontextualizada y limitada para cubrir las necesidades propias de las ER-EH, particularmente en lo que atañe a diagnóstico, tratamiento y medicamentos, que aseguren la oportunidad de mejorar su estado de salud y los efectos que la enfermedad genera; iii) no obstante la jurisprudencia constitucional de protección del derecho a la salud y su reforzamiento a quienes presentan padecimientos incapacitantes, catastróficos, terminales o tortuosos (en donde se ubican las ER-EH), no constituye una solución eficaz ni expedita, pues es claro que para obtener su derecho, deberá reclamarlo judicialmente, y aún puede enfrentarse a situación de desacato e incumplimiento de la orden judicial. Todo lo anterior lleva a afirmar que los sujetos que padecen una ER-EH son huérfanos del sistema de salud.

### **3. ALCANCE DEL DERECHO A LA SALUD DE LAS PERSONAS QUE PADECEN ER-EH DESDE EL COMPONENTE DE LA ATENCIÓN INTEGRAL Y EL PRINCIPIO DE DIGNIDAD HUMANA**

#### **3.1 Antecedentes conceptuales**

El término “enfermedad rara” fue acuñado en Estados Unidos en la década de los 70’ del siglo pasado para definir aquellas enfermedades que presentaban baja prevalencia en una determinada población y síntomas abrumadoramente heterogéneos, por parte de Melnick (1975) en su investigación sobre la Poliomielitis y unas nuevas cepas que encontró, sin identificación, tratamiento o semejanza; “raras” en relación con las demás enfermedades (p. 578). En la década siguiente, Althuis (1980) acuñó el término “medicamento huérfano- Orphan Drugs- para referirse a agentes con potencial terapéutico pero sin patrocinador para su comercialización (p. 1004, Citado en Avellaneda, 2007). Tres años después, el Congreso Norteamericano promulga “The Orphan Drugs Act” (1983) para promover la investigación y el desarrollo de este tipo de fármacos (Avellaneda, 2007).

Replicando lo anterior, la Unión Europea para 1999 aprueba el Plan de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes, incluidas las de origen genético, las condiciones raras de las enfermedades comunes, bajo el requerimiento que deben tener un alto impacto en la mortalidad y/o producir graves deficiencias en la persona afectada (Posada, Martín, Ramírez, Villaverde, Abaitua, 2008, p. 10). En el 2000, crea un Comité de medicamentos y productos huérfanos, parte de la Agencia Europea del Medicamento, para investigar, evaluar y aceptar medicamentos en el tratamiento de las EH (Posada, 2002, p. 26); España particularmente ha resaltado como el país de la Unión que más ha avanzado en la regulación al respecto, con la creación del Sistema de Información de Enfermedades Raras en Español (SIERE) de acceso libre y gratuito, con información contrastada y con un lenguaje comprensible (Sanidad, 2009, p. 38), así como con la creación de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), en el 2001 y su Servicio de Orientación e Información (SIO) sobre ER que “busca dar respuesta a dos de las necesidades expresadas por afectados, familiares y profesionales de la salud: la falta de información y el aislamiento que las personas afectadas por ER sufren” (Sanidad, 2009, p. 39).

Al tiempo, en Taiwán se expidió la Ley de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos, en la cual se regula “la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades raras así como el subsidio estatal para los medicamentos huérfanos” (Gupta, 2012); y en Estados Unidos se aprobó “The Rare Diseases Act” en la cual se subsidia la investigación en enfermedades raras, la formación de profesionales de la salud en su tratamiento, y el desarrollo de herramientas de diagnóstico (Gupta, 2012). Países como Francia (2005), Alemania (2008), y Japón (2009) llevarán a cabo las regulaciones internas sobre ER.

En Colombia, las enfermedades raras o huérfanas solo fueron tema de regulación, e investigación preliminar hasta el 2010 con la Ley 1392 en la cual se califican como de “interés especial” para la sociedad y se busca la protección social del Estado para quienes las padecen, adjudicando al Gobierno Nacional y las entidades territoriales la obligación de “divulgación de las enfermedades huérfanas, con el objetivo de crear sensibilidad y conciencia social en razón de dichas enfermedades” (Ley 1392, 2010, art 6). Posteriormente la Ley 1438 introduce un concepto claro de EH como “...*aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas...*” y las clasificó “...*en raras, las ultrahuérfanas 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...*” (Ley 1438, 2011, art. 140). Posteriormente la Resolución 430 del Ministerio de Salud, define el listado de enfermedades huérfanas que serán objeto de regulación, resaltando entre ellas “Enfermedad de depósito lisosomal, Gaucher, Fabry, Mucopolisacaridiosis (MPS), Pompe, y Neurofibromatosis, como aquellas que afectan a 1 de cada 5.000 colombianos (Betancourt, 2011).

Cabe agregar, el aporte de Martínez (2013) cuando de manera acertada realiza un breve listado de las principales enfermedades que se catalogan como raras, muestra que permitirá tener una idea más clara del tema objeto de estudio, al respecto 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.

*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.

*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.

*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.

*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.

*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.

*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” (p. 15).

Las anteriores son una mínima muestra de las afecciones genéticas y desconocidas que en la actualidad se están presentado en Colombia, y no obstante los esfuerzos de la ley 1392 de 2010, la situación actual de los pacientes con enfermedades raras o huérfanas es difícil,

puesto que, atraviesan por dificultades que amenazan la garantía de su derecho a la salud. De un lado el desconocimiento del marco normativo, al no existir un decreto reglamentario que lo ejecute, una política pública que lo desarrolle, y mecanismos concretos para la protección social y el subsidio por parte del Estado; y del otro porque “hay un marcado desconocimiento que lleva a perder mucho tiempo entre consultas a diferentes especialistas y, por lo tanto, al retraso del diagnóstico. Esta imposibilidad de detectar desde los primeros acercamientos de qué se trata y cuál situación se enfrenta, no sólo es de los médicos generales, sino también y desafortunadamente de muchos especialistas” (Defensoría del Pueblo, 2008).

### **3.2 Contexto de las enfermedades raras en el sistema de salud colombiana.**

Según la Organización Mundial de la Salud, OMS, las ER son “patologías que tienen una baja incidencia en la población, se calcula que existen cerca de 7 mil enfermedades raras y afectan al 7 por ciento de la población mundial. Buena parte de estas patologías son graves, crónicas, degenerativas, incapacitantes, con alta morbilidad y mortalidad, algunas no tienen tratamiento, solo cuidados paliativos y según la Defensoría del Pueblo, el 90 por ciento de los pacientes diagnosticados en Colombia con ER acuden a la tutela para acceder a la atención en salud” (OSPINA, 2015, P.1).

Las Enfermedades Raras, también llamadas enfermedades huérfanas engloban a un conjunto de patologías que, aunque con escasa frecuencia en la población determinan enfermos crónicos con una vida dependiente del sistema de salud. Al respecto señala la Junta de Extremadura (2004):

“El ámbito de las enfermedades raras es complicado, no sólo desde el punto de vista diagnóstico y/o terapéutico, la falta de información en general sobre la historia natural de muchas de estas enfermedades y el difícil acceso a los tratamientos e incluso a los procedimientos diagnósticos en otras, manifiesta la necesidad de un abordaje multidisciplinar del problema” (p. 56).

Se genera a favor de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas un deber de asistencia médica integral, como garantía a su derecho fundamental a la salud, que obliga al Estado a prestarle continua y adecuadamente los servicios de salud, en razón a la protección constitucional reforzada que estos pacientes presentan.

El estudio de las enfermedades raras o huérfanas, demanda el manejo de conceptos específicos en aras de darle un manejo discursivo adecuado al tema; en primer lugar la definición-problemática- de las ER-EH ha sido abordada desde las dos características que están envueltas, la “rareza” en virtud de la baja presencia del padecimiento en determinada población, y lo “huérfano” tanto por el abandono estatal, pues se encuentran excluidos de la mayoría de sistemas de salud, como por lo inexistente de investigación, tratamiento, o medicamento que mejore o solucione definitivamente la enfermedad; ello no significa que puedan ser entendidas-o definidas- como olvidadas.

Estas responden a un desinterés estatal y de la industria farmacéutica por quienes las padecen: poblaciones de países pobres, pero son en la mayoría de los casos, comunes y curables. Contrario sensu, aquellas carecen de interés para dichos actores porque quienes las padecen son un mercado limitado, escaso e insuficiente para ser rentable su estudio y tratamiento, así como porque son vistos como una población minoritaria, sin incidencia en la dinámica socio-política. Lo que en definitiva deja en claro que las ER-EH son “cualquier enfermedad que afecta a un pequeño porcentaje de la población” (Palau, 2010).

Debido a ello, las personas afectadas por una enfermedad rara se enfrentan a las siguientes situaciones, de conformidad con el estudio realizado por FEDER (2009) y Del Barrio (2008):

- Los afectados por una enfermedad rara en su mayoría son enfermos crónicos con una alta mortalidad y morbilidad, además de un alto grado de discapacidad y, por tanto un deterioro significativo de la calidad de vida.

- Existe un gran desconocimiento de estas enfermedades y cómo abordarlas incluso por parte de los profesionales sanitarios por la “inseguridad” que sienten al afrontar el tratamiento de los problemas cotidianos de estos pacientes. Esta inseguridad se basa fundamentalmente en el desconocimiento sobre la enfermedad debido a la poca experiencia en su manejo y a la inexistencia de guías clínicas o protocolos de estas enfermedades que sirvan de referencia al médico para tomar decisiones.

- La propia rareza de la enfermedad determina la diferencia con otras enfermedades, estos afectados pasan por momentos de desconcierto, desesperanza, y gran aislamiento al no conocer otras personas con la misma enfermedad. Así mismo, no existe una difusión social de este tipo de enfermedades lo que complica la aceptación social.

- La falta de información ocasiona grandes perjuicios a los afectados, que tienen que peregrinar en busca de un diagnóstico certero y un adecuado tratamiento, no reciben suficiente información sobre buenas prácticas diarias, posible estimulación precoz, pronóstico y autonomía, lo que provoca un importante estado de desasosiego.

- Con mucha frecuencia, el diagnóstico suele realizarse después de varios años de iniciada la enfermedad y lograr el diagnóstico acertado requiere la mayoría de las veces, años de incertidumbre. Esto se traduce en múltiples consultas, alto gasto y consumo de medicamentos no útiles. No se cuenta con apoyo emocional ni en el momento del diagnóstico ni posteriormente. Las familias sufren con el enfermo las consecuencias de la enfermedad y, principalmente, el cuidador/a principal (p.114).

En Colombia, igual situación presentan las personas con ER-EH, aunado a: i) la demora en el diagnóstico que se calcula entre 5 y 30, debido a que el personal médico desconoce la sintomatología de tales patologías y son confundidas con las más comunes; ii) la demora en la valoración por especialista, y por tanto en la orden de tratamiento y medicación; iii) el desconocimiento de medicamentos o tratamientos aplicables a ER-EH, y la exclusión de los mismos por su alto costo; y iv) la tramitología, un asunto común en todos los pacientes con esta clase de patologías (Ospina, 2015).

En efecto, uno de los principales factores que inciden en la agudización de éste problema radica en: “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” (Martínez, 2013, p. 33).

Por otra parte, 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, es importante tener en cuenta el punto de vista de Martínez, 2013, cuando advierte que en el país: “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” (p.10).

### **3.3 La atención integral y el principio de dignidad humana en pacientes con enfermedades raras.**

Como componente del derecho a la salud, y definición que ayuda a comprender el estudio aquí planteado, el principio de integralidad, comprende para el Tribunal Constitucional dos elementos: “(i) garantizar la continuidad en la prestación del servicio y (ii) evitar a los accionantes la interposición de nuevas acciones de tutela por cada nuevo servicio que sea prescrito por los médicos adscritos a la entidad, con ocasión de la misma patología. La materialización del principio de integralidad conlleva a que toda prestación del servicio se realice de manera oportuna, eficiente y con calidad; de lo contrario se vulneran los derechos fundamentales de los usuarios del sistema de salud” (Corte Constitucional, Sentencia T-039 de 2013); su finalidad es “garantizar que el servicio de salud no sea interrumpido, súbitamente, antes de la recuperación o estabilización del paciente” (Corte Constitucional, T-209 de 2013).

Junto al principio de integralidad en la atención médica, sobresale el principio de la dignidad humana, “con una triple naturaleza de derecho fundamental, principio y valor. A grandes rasgos, la dignidad humana como derecho fundamental implica la correlatividad entre la facultad de exigir su realización en los ámbitos a los que atañe y el deber de propiciarlos; como principio puede entenderse como una de los fundamentos que dieron origen a la aparición del Estado colombiano de hoy, así como un mandato de optimización, cuya realización se debe propender en la mayor medida posible; finalmente, como valor, la dignidad representa un ideal de corrección al que tiende el Estado y que le corresponde preservar” (Corte Constitucional, 2012, T-914). Tal es el caso del derecho a la salud, el cual debe ser entendido, ya no solo como un derecho o servicio con el que se pretende la preservación de la existencia, sino como un derecho fundamental que coadyuva a la realización de la dignidad humana y de la existencia en condiciones dignas.

Así mismo, la prerrogativa de las personas con ER-EH de *protección constitucional reforzada*, significa que por su condición de debilidad manifiesta ante una enfermedad poco frecuente y sin cura no sólo gozan de los mismos derechos que las demás personas, sino que además el Estado y las autoridades correspondientes están en la obligación de brindarles un amparo especial con el fin de garantizar sus derechos fundamentales y su dignidad, impidiendo que sean objeto de un trato discriminatorio, en especial, por las consecuencias que puede acarrearles su padecimiento (Corte Constitucional, 2012, 29 de Marzo); al tiempo dicha condición implica la existencia de un deber legal de asistencia médica en cabeza de las autoridades e instituciones de salud para con los enfermos de las patologías raras o huérfanas.

En el mismo orden de ideas, la garantía de materialización del derecho a la salud, el sistema general de seguridad social, entendido como el “conjunto de instituciones, normas y procedimientos, de que disponen la persona y la comunidad para gozar de una calidad de vida, mediante el cumplimiento progresivo de los planes y programas que el Estado y la sociedad desarrollen para proporcionar la cobertura integral de las contingencias, especialmente las que menoscaban la salud y la capacidad económica, de los habitantes del territorio nacional, con el fin de lograr el bienestar individual y la integración de la

comunidad” (Congreso de la República, Ley 100, Preámbulo), persigue “la regulación del servicio público esencial de salud y la creación de condiciones de acceso para toda la población” (Congreso de la República. Ley 100, artículo 152).

Por su parte la Corte Constitucional ha desarrollado el concepto de integralidad en el derecho a la salud, señalando que:

[...] la asistencia sanitaria y los servicios médicos deben ser prestados de manera integral y ser accesible para todas las personas. [...] El carácter integral de la asistencia sanitaria que debe ser brindada a las personas usuarias de los servicios de salud. Lo anterior significa que un tratamiento prescrito por el médico tratante no puede ser prestado de manera parcial, so pena de afectar la posibilidad de la recuperación del paciente. Escindir un tratamiento que ha sido medicamente recomendado de manera conjunta, es casi como anularlo en su integridad y así también aceptar la realización de un procedimiento para dejar pendiente el otro y, de paso mantener a la deriva la salud de un paciente, es como ignorar el derecho mismo a la salud. (Sentencia T -1228 de 2005).

Así mismo, la Corporación resalta que: “[...] el tratamiento va mucho más allá del puro trámite de citas y consultas médicas, pues corresponde al diagnóstico, la prevención, los tratamientos, los cuidados clínicos, los medicamentos, las cirugías, la terapia y todos aquellos elementos de atención que aseguren la eficiente cobertura de la seguridad social a favor de las personas [...]”. (Sentencia T-190 de 2000).

Se trata así de una garantía que apunta al reconocimiento de la dignidad del ser humano y de la aceptación de la persona como: 'fin en sí misma' (Corte Constitucional. Sentencia T-572 de 2002). En consecuencia, de lo que se trata la atención integral en el derecho a la salud de los pacientes con ER-EH, es de la situación de *sujetos de especial protección*, que conlleva a ser esencial para el tratamiento de su enfermedad, la continuidad y oportunidad del tratamiento médico, y de la interdisciplinariedad del abordaje sanitario, pues por su naturaleza las ER-EH afectan otros ámbitos del paciente, como el social, el familiar, y el laboral. Así las cosas, la atención integral y el abordaje continuo y oportuno de las personas con ER-EH en Colombia, se torna requisito *sine qua non* para la materialización

del principio de dignidad humana, en tanto que es la única forma en que estas enfermedades dejan de ser 'huérfanas' del sistema de salud.

#### **4. SITUACIONES DE LAS PERSONAS CON ER-EH EN COLOMBIA**

##### **4.1 A nivel institucional.**

Hasta este punto de la investigación, queda claro según como lo expone Vélez (2012) que: “la concepción de vida, tratamiento, curación y en su visión sobre una noción comprensiva de la protección de derecho a la salud. Se reconoce el carácter de integralidad de la atención que debe ser brindada a los usuarios de los servicios de salud; así, un tratamiento prescrito por el médico tratante no puede ser prestado de manera parcial, so pena de afectar la posibilidad de recuperación del paciente” (p. 1).

Es contundente, como se desprende de la afirmación el reconocimiento de la condición de dignidad del ser humano en su concepción de 'fin en sí misma', de manera tal, que insta a descartar toda actitud despectiva frente a sus necesidades corporales y espirituales, todas las cuales merecen atención en el Estado social de derecho, que reconoce en el ser humano la razón de sus existencia y la base y justificación del sistema jurídico, como sucede con las ER-EH.

Sin embargo, en el contexto institucional colombiano, simplemente no se sabe cuántas personas tienen una enfermedad rara, aquella que por ley es la que tiene una prevalencia menor de 1 por cada 5 mil personas. De lo que sí se sabe, es del largo padecimiento y de la tramitología a la que se ven sujetos los pacientes ya que suelen ser tratados por diversas enfermedades hasta es encontrado el diagnóstico correcto. La condición para que un caso se registre es la de estar diagnosticado de una Enfermedad Rara y residir de forma habitual en el país. Según OSPINA (2015) en Colombia “Se considera Enfermedad Rara cuando afecta a una persona entre cinco mil o menos habitantes y además tenga más de uno de los siguientes criterios conceptuales: • Escasa información etiopatogenia de la Enfermedad y/o • No estar controlada por otro sistema de vigilancia epidemiológica y/o • Necesidad de al menos un medicamento huérfano para su tratamiento” (P.1).

Aunado a ello, el acceso a la salud está limitado por las barreras administrativas y la enorme brecha que existe entre la realidad normativa y la realidad en el acceso; El paciente con EH-ER, es igualmente víctima de los incontables casos de corrupción y saqueo de los recursos destinados al funcionamiento de esta vital parte del engranaje social, y de la inexistencia de una política sanitaria específica para cada enfermedad, lo que ha hecho que no se encuentren estadísticas sobre este tipo de alteraciones, e investigaciones que contribuyan a su tratamiento y al conocimiento médico de las mismas para su diagnóstico oportuno.

Pero quizás, el contexto institucional que más vulnera el derecho a la salud de las personas con ER-EH es la insuficiencia de datos respecto a la prevalencia, a la incidencia y a la evolución natural de éstas enfermedades que son crónicas y progresivamente incapacitantes, en su inmensa mayoría; así como de estudios epidemiológicos para para conocer la magnitud del problema y poder planificar.

#### **4.2 A nivel particular**

Diferentes estudios empíricos (Martínez, 2013; Ramírez, 2011; Hernández, 2013) han identificado la situación a la que se enfrentan en Colombia los pacientes con ER-EH, y que a continuación se analizan:

- ✓ 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.
- ✓ 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
- ✓ Mientras que la enfermedad avanza de forma vertiginosa el proceso de atención es diametralmente opuesto.
- ✓ Un sistema de salud cuya cualificación y tecnificación es insuficiente para el tratamiento de las ER-EH (Martínez, 2013).

Como se desprende de los 4 problemas precedentes, los pacientes con ER-EH se enfrentan en la faceta de atención, al desconocimiento del recurso humano médico en la detección y tratamiento de enfermedades de este tipo, a la ausencia de exámenes y equipos médicos especializados y de alta tecnología que contribuyan al monitoreo de la patología. De ello que sea una prioridad, la formación e investigación de los profesionales médicos en el campo de las enfermedades huérfanas, y el desarrollo de centros especializados para su tratamiento.

Así mismo, se enfrentan a la demora en los trámites administrativos de acceso a los servicios médicos, incidiendo directamente en la oportunidad de ser diagnosticados y tratados a tiempo, y con ello, de obtener mejores posibilidades bien de reducción de síntomas o de recuperación de salud; y a la precariedad estructural del sistema de salud para responder a la complejidad de los cuadros clínicos de las enfermedades en mención. De igual forma, padecen de la desprotección por parte del Estado al no contar con un sistema de salud vanguardista, moderna, tecnificado acorde a las exigencias del mundo actual.

#### **4.3 Desde la opinión de un profesional de la salud**

En la entrevista realizada a la Dra. Clara Inés Vargas Castellanos, directora del Centro Científico de Genética de la Universidad Industrial de Santander, se pudo conocer la situación de los pacientes con ER-EH frente a su derecho a la salud.

En primer lugar dio su concepto sobre las dificultades que presenta el sistema de salud al momento de hacer los diagnósticos y tratamientos, señalando que:

*“Al momento del diagnóstico y del tratamiento las dificultades más severas son : al momento del diagnóstico es posible durar más de un año en saber que enfermedad padece la persona debido a que existen más de 7.000 enfermedades huérfanas, existen casos donde no se puede evidenciar un diagnóstico, y en Colombia no se ha podido tener un censo oficial de estas enfermedades, también es relevante que el diagnóstico es demorado por las pruebas que son necesarias hacer además de ser costosas, no siempre el examen realizado nos da un diagnóstico eficiente y nos toca volver a empezar, cabe resaltar que cada examen puede costar alrededor de 1.000.000 de pesos y al no saber cuál es el diagnóstico, por la prueba fallida las EPS traban los demás exámenes por su alto costo. En materia de tratamientos es menester resaltar que son costosos y cada paciente diariamente puede costarle al sistema de salud más de 600.000 pesos, entonces se da un detrimento económico según el Estado”.*

Explicó la profesional que lo anterior se debe a:

*No Existe una integralidad en el tratamiento para el paciente, debido a que es un tratamiento que se debe manejar de por vida y en la mayoría de ocasiones existe un abandono integral por parte de la EPS, IPS, debido a que la legislación no ofrece claridad de interpretación y se aplica un beneficio económico para las farmacéuticas, además se debe decir que existe un mal uso de tratamientos y atenciones por parte de los familiares o cuidadores de los pacientes con ER-EH por la no promoción de cuidados hacia este tipo de personas, que en la mayoría son enfermedades genéticas y los más afectados son niños.*

Frente a lo cual expuso como medidas de mejoramiento:

*Una claridad más específica, debido a que existen leyes bonitas en el papel, pero en la realidad eso no se aplica, los componentes deben ser integrales para el paciente y para los familiares, tutores o cuidadores; que las EPS promuevan claramente la legislación, los beneficios que tienen los pacientes y familiares, los derechos y obligaciones; y que exista una enseñanza para el buen uso de los materiales como lo son medicamentos, pañales, y todo lo necesario que necesite el paciente y su familia. De igual forma, la sociedad debe ser parte del cambio, sabiendo que existen pacientes con enfermedades fuera de lo común y dejar la indiferencia por los demás.*

#### **4.4 Desde la opinión de un paciente**

En la entrevista realizada a una paciente de Condrodisplasia metatizaría mixta, una enfermedad rara que en sus palabras “*afecta los huesos largos y cortos ocasionándome una talla baja extrema*”, expuso desde su realidad la satisfacción del derecho a la salud y la atención integral.

En primer lugar, respecto del proceso de diagnóstico señaló:

*Solo diagnosticaron mi situación en el momento del nacimiento; el primer paso fue remisión a Bogotá para realizar pruebas genéticas a mí y a mis padres; con estos exámenes diagnosticaron una acondroplasia y descartaron que fuera una enfermedad hereditaria. Como mi crecimiento y desarrollo no estaba acorde con lo diagnosticado tuve que viajar varias veces a Bogotá donde me practicaban radiografías y exámenes de sangre que no aportaban mayores datos,*

*haciéndose difícil aclarar el diagnóstico, al final se concluyó que era un síndrome llamando Displasia Metatizaría Tipo Jensen y Mckusick pero se hizo evidente por los rasgos físicos.*

A partir de ese momento, señaló sobre el tratamiento dado por el sistema de salud, lo que sigue:

*Específicamente para mí diagnóstico solo he recibido tratamiento en los primeros años de mi vida; pues esta enfermedad causa hipotonía muscular generalizada que hizo necesario acudir por varios años a sesiones de fisioterapia para lograr alcanzar las etapas propias del crecimiento y desarrollo: sostener la cabeza, sentarse, gatear y caminar.*

Agregó que las dificultades a las que se ha enfrentado para hacer efectivo su derecho a la salud han sido:

*“acudir a una EPS requiere disponibilidad de recursos económicos, tiempo porque todo es por remisiones. Además como los médicos no conocen esta enfermedad no identifican la necesidad de incluirme en un programa que me brinde atención integral en promoción y prevención para evitar mayores complicaciones en un futuro. En este momento necesito desplazarme en una silla de ruedas y los médicos no han justificado mi situación para solicitar este medio a la EPS solo me dan recomendaciones y analgésicos”.*

Debido a ello, señala sobre las alternativas de solución y tratamiento integral que:

*Como mi síndrome es una enfermedad degenerativa padezco problemas de cadera, columna, como a los 12 años me plantearon la necesidad de cirugía, pero por lo difícil de mi caso me ofrecieron muy pocas garantías y si demasiados riesgos incluso quedar cuadripléjica, por este motivo yo no acepte ningún tratamiento, actualmente no recibo tratamiento para mi enfermedad.*

#### **4.5 La problemática de las enfermedades raras en Colombia. Síntesis.**

Como se desprende, de las entrevistas y los estudios consultados, así como del análisis del marco institucional y jurídico precedente, 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 multifactorial con la participación de diferentes estamentos para su tratamiento, como bien señala Chavez (2011) “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”.

Justamente, uno de los retos que deben superarse para garantizarles a los pacientes con ER-EH su derecho a la salud, es impulsar la accesibilidad económica a tratamientos farmacológicos o quirúrgicos, y a la rehabilitación o paliación con medicamentos. También, es necesario que estas enfermedades sean consideradas crónicas para permitirles que la prestación farmacéutica y una aportación reducida a los medicamentos necesarios no supongan otra barrera económica insalvable para muchas familias. Y finalmente, debe sensibilizarse a las Administraciones Públicas para la realización de un marco legal adecuado para abordar las enfermedades raras como un problema de Salud Pública.

Una solución viable sería “una aproximación global a las enfermedades raras las permite salir del aislamiento y crear auténticas políticas sanitarias en el área de la investigación científica y biomédica, el desarrollo de medicamentos, la política de la industria, información y formación, beneficios sociales, hospitalización y tratamiento del paciente” (Junta de Extremadura, 2004, p. 112); y por tanto una propuesta de un modelo de salud humano y eficiente para el abordaje de las enfermedades raras, teniendo en cuenta como señala Martínez (2013)

Al respecto del tema analizado, es pertinente señalar el punto de vista de Martínez, (2013) cuando advierte que: “un modelo de salud 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” (p.35).

Para finalizar, es pertinente señalar que las ER-EH corresponden a un crudo 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. 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.

## **CONCLUSIONES**

El estudio adelantado sobre el derecho fundamental a la salud de las personas con enfermedades huérfanas o raras en el ordenamiento jurídico Colombiano, ha permitido de manera exitosa identificar los diferentes vacíos normativos vigentes, respecto de cobertura, integralidad y diagnóstico, ya que la actual legislación en materia de ER-EH, no se ha traducido en acceso real y efectivo a la Salud de los pacientes ni a su protección social. No hay cobija especial para los afectados, el Estado no ha avanzado progresivamente en establecer las soluciones de un verdadero aseguramiento, cobertura, atención y protección de las familias, para que como ciudadanos colombianos se beneficien de los derechos constitucionales en salud, los cuales les han sido negado por décadas.

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", es preciso como un reconocimiento histórico, por lo que acarrea y fomenta el acompañamiento de pacientes con estos padecimientos. Pero además es urgente la estructuración de una política pública exclusiva para las enfermedades raras, que establezca lineamientos claros en cuanto a la producción científica e investigativa en torno a las enfermedades raras; realización de convenios nacionales e internacionales, y los dispositivos requeridos para el diagnóstico, tratamiento y atención a pacientes y cuidadores.

Se trata justamente de la efectividad del *derecho a la salud*, reconocido en el ordenamiento jurídico colombiano como un derecho fundamental, autónomo, con una faceta prestacional que involucra la atención integral y continua a la salud de las personas; directamente conectada con otros derechos fundamentales como la vida y la *dignidad humana*, aspecto este último que se refuerza en las personas que padecen ER-EH, en la medida en que para solventar su enfermedad el diagnóstico oportuno, la atención eficiente y continua en las distintas etapas del padecimiento, teniendo en cuenta y sin que sea óbice, la imposibilidad de algunas ER-EH de recuperación total de la salud; y el tratamiento farmacológico junto con la prerrogativa a que “sea intentado” con el sometimiento a procedimientos novedosos y experimentales; deben presentarse integralmente, para superar la *situación* que actualmente viven, al ser ‘huérfanos’ del sistema de salud en Colombia.

Por tal razón, se requiere con urgencia que el gobierno tome cartas en el asunto, creando un escenario institucional garantista de su derecho a la salud, adelantando para ello:

- 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

## **BIBLIOGRAFÍA**

ALTHUIS,Th (1980). Orphan drugs-debunking a myth. N Engl J Med; 303: 1004-1005.

ARONSON, J. K.(2006). Rare diseases and orphan drugs. British Journal of Clinical Pharmacology, 61(3), 243–245. {En línea] recuperado el 13 de Enero de 2015 de:  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1885017/#>

ARANGO RIVADENEIRA, Rodolfo. (2005) “El concepto de derechos sociales fundamentales, Primera edición en español, Legis, Bogotá.

AVELLANEDA, A.; Izquierdo, M.; Torrent-Farnell, J. Y Ramon, J.R (2007) Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. Anales Sis San Navarra [online]. vol.30, n.2 [citado 2015-01-15], pp. 177-190 . Disponible en:

<[http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S113766272007000300002&lng=es&nrm=iso](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S113766272007000300002&lng=es&nrm=iso)>.

AYMÉ S., Rodwell C., eds. (2011). “Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe of the European Union Committee of Experts on Rare Diseases - Part I: Overview of Rare Disease Activities in Europe and Key Developments in 2010”. [En línea] recuperado el 13 de Enero de: [http://www.eucerd.eu/?post\\_type=document&p=1368](http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1368)

BARRERA, L. A., Cely Galindo, G. (2010). Ethical aspects on rare diseases. *Advances in Experimental Medicine and Biology*, 686:493-511

BARRERA, Luis A. Enfermedades raras y medicamentos Huérfanos. Instituto Errores Innatos del Metabolismo. [En línea] Recuperado el 14 de Enero de 2015 de: <http://www.javeriana.edu.co/ieim/articulos/raras/Enfermedades%20RARAS%20luis%20barrera.pdf>.

BAÑÓN Hernández, Antonio (2007). Las enfermedades raras y su representación discursiva. Propuestas para un análisis crítico. En *Rev. Discurso & Sociedad*, Vol 1(2), 188-229 [En línea] Recuperado el 14 de Enero de 2015 de: <http://www.dissoc.org/ediciones/v01n02/DS1%282%29Banon.pdf>

BETANCOURT Ramírez, Gelman (2011). Enfermedades huérfanas sin apoyo en Colombia. Universidad Militar Nueva Granada, Facultad de Ciencias Administrativas, Bogotá. [En línea] recuperado el 14 de Enero de 2015 de <http://repository.unimilitar.edu.co/bitstream/10654/6985/1/BetancourtRamirezGelman2011.pdf>

BOY, R. & Schramm, R. F. (2009). Bioética da proteção e tratamento de doenças genéticas raras no Brasil: o caso das doenças de depósito lisossomal. Caderno de Saúde Pública do Rio de Janeiro, 25(6):1276-1284

CELY, Gilberto (2011). Reflexiones bioéticas en torno a las enfermedades raras y huérfanas con impacto en el sistema bucodentario. En Rev. latinoam.bioet. / ISSN 1657-4702 / Volumen 11 / Número 1 / Edición 20 [En línea] recuperado el 14 de Enero de 2015 de <http://www.scielo.org.co/pdf/rlb/v11n1/v11n1a03.pdf>

CHAVES, Ángela (2011). El problema social y de salud de las Enfermedades Raras: transitando de la invisibilidad a la visibilidad. [En línea] Recuperado el 14 de Enero de 2015 de: [https://www.academia.edu/5271259/\\_Las\\_enfermedades\\_raras\\_en\\_Colombia\\_Transitando\\_de\\_la\\_invisibilidad\\_a\\_la\\_visibilidad\\_](https://www.academia.edu/5271259/_Las_enfermedades_raras_en_Colombia_Transitando_de_la_invisibilidad_a_la_visibilidad_)

Chaves Restrepo, Angela. (2015). “Acceso a la salud en Colombia: un saludo a la bandera”. FECOER. Disponible en: <http://www.fecoer.org/acceso-a-la-salud-en-colombia-un-saludo-a-la-bandera/#more-5651>

DEFENSORÍA DEL PUEBLO (2008). Series Derechos de los Usuarios en Salud. 5. Enfermedades Huérfanas. Bogotá. DC.

DÍAZ RICARDO, Tatiana (2009) “El derecho social fundamental a la salud en Colombia”. Universidad libre sede Cartagena. Centro de investigaciones. [En línea] tomado el 26 de enero de 2015 de: [http://www.unilibrectg.edu.co/Descarga/PDF/ciencias\\_Derecho/DERECHO\\_SOCIAL.pdf](http://www.unilibrectg.edu.co/Descarga/PDF/ciencias_Derecho/DERECHO_SOCIAL.pdf)

GAÑAN RUIZ, Jaime León (2011). De la naturaleza jurídica del derecho a la salud en Colombia

GIRALDO Ángel, Jaime (2002). Metodología y técnica de la investigación Sociojurídica. Librería del Profesional, segunda edición Bogotá D.C., 168 pp.

GUZMAN, Julio (2015). Algunas precisiones y comentarios sobre la ley 1751 de 2015, ley estatutaria por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones. Sociedad Colombiana de Oftalmología. Bogotá D.C. [En línea] disponible en: <http://www.socoftal.com/index.php/algunas-precisiones-y-comentarios-sobre-la-ley-1751-de-2015-ley-estatutaria-por-medio-de-la-cual-se-regula-el-derecho-fundamental-a-la-salud-y-se-dictan-otras-disposiciones>

GUPTA. Samir (2012). Rare diseases: Canada's "research orphans". En Rev. Open Medicine, Vol 6, No 1, Canadá. [En línea] recuperado el 14 de Enero de 2015 de: <http://www.openmedicine.ca/article/viewArticle/482/451>

HERNANDEZ Sampieri, Roberto (2010). Metodología de la investigación, Capítulo 7: Concepción o elección del diseño de investigación. Quinta Edición, Ed. MacGraw-Hill, México, p. 163.

HERNÁNDEZ, Mario (2015). El proceso y los alcances de la Ley estatutaria de la Salud. Presentación Foro Ley Estatutaria en Salud: situación actual. Auditorio José María Lombana Barreneche, Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Colombia, febrero 11 de 2015. [En línea] disponible en: <http://www.alainet.org/es/active/81030#sthash.XjdNwX02.dpuf>

HERNANDEZ-VASQUEZ, Akram; RUBILAR-GONZALEZ, Juan y PISFIL-BENITES, Nilthon. Financiamiento de enfermedades raras o huérfanas: una tarea pendiente. Rev. perú. med. exp. salud pública [online]. 2014, vol.31, n.2, pp. 393-393. ISSN 1726-4634.

JUNTA de Extremadura. Consejería de Sanidad y Consumo, Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria (2004). Enfermedades Raras en Extremadura año 2004. En Rev. Epidemiológica de investigación de Enfermedades Raras, Mérida. [En línea]

Recuperado el 14 de Enero de 2015 de:  
[http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_spain.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_spain.pdf)

MARTÍNEZ Carmona, María Rosario. (2013) “las enfermedades raras y los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación colombiana para su tratamiento. Tesis de grado. Universidad de Manizales Facultad de Ciencias Jurídicas. Disponible en:  
<http://ridum.umanizales.edu.co:8080/jspui/bitstream/6789/1176/1/Informe%20final%20Enfermedades%20raras%20MRosario.pdf>

MELNICK, Joseph (1975). Application of Tissue Culture Methods to Epidemiological Studies of Poliomyelitis. En American Journal Of Public Health. [En línea] Recuperado el 14 de Enero de 2015 de:  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1620918/pdf/amjphnation00358-0012.pdf>

MINISTERIO de sanidad y política social (2009). Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud. Gobierno de España. [En línea] recuperado el 14 de Enero de 2015 de  
<http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>

ORGANIZACIÓN Mundial de la Salud (2013). El derecho a la Salud. Nota Descriptiva No. 323, Centro de Prensa. [En línea] recuperado el 14 de Enero de 2015 de:  
<http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs323/es/>

OSPINA, Vélez Natalia. (2015). Las enfermedades raras: complejas y de difícil diagnóstico. Periódico El Colombiano. Disponible en: <http://www.elcolombiano.com/las-enfermedades-raras-complejas-y-de-dificil-diagnostico-AM1394147>

POSADA, Manuel (2008). Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. En *Rev Adm Sanit.* 2008;6(1):157-78 [En Línea] recuperado el 14 de Enero de 2015 de: [http://apps.elsevier.es/watermark/ctl\\_servlet?\\_f=10&pidet\\_articulo=13117793&pidet\\_usuario=0&pcontactid=&pidet\\_revista=261&ty=41&accion=L&origen=zona\\_delectura&web=zl.elsevier.es&lan=es&fichero=261v6n1a13117793pdf001.pdf](http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pidet_articulo=13117793&pidet_usuario=0&pcontactid=&pidet_revista=261&ty=41&accion=L&origen=zona_delectura&web=zl.elsevier.es&lan=es&fichero=261v6n1a13117793pdf001.pdf)

POSADA, M., C. Martín-Arribas, A. Ramírez, A.Villaverde, I. Abaitua (2008). Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. En *An. Sist. Sanit. Navar.* 31 (Supl. 2): 9-20 [En línea] recuperado el 14 de Enero de 2015 de: <http://recyt.fecyt.es/index.php/ASSN/article/view/1963/1398>

POSADA, Manuel (2002). Plan de Acción de la Unión Europea y del Estado Español sobre enfermedades de Baja Prevalencia. Texto de la ponencia presentada en el Symposium sobre Enfermedades de Baja Prevalencia en la Edad Pediátrica, celebrado en Santander, los días 6 y 7 de Septiembre de 2002. [En línea] recuperado el 14 de enero de 2015 de: <http://sid.usal.es/idocs/F8/ART9335/plan.pdf>

PALAU, Francesc (2010). Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. En *Rev. Med Clin (Barc)*;134(4):161–168. [En línea] Recuperado el 14 de Enero de 2015 de <http://ardilladigital.com/DOCUMENTOS/DISCAPACIDADES/ENFERMEDADES%20RARAS/ER%20un%20paradigma%20en%20la%20medicina%20del%20S%20XXI%20-%20Palau%20-%20articulo.pdf>

PROCURADURÍA GENERAL DE LA NACIÓN. (2009) “Salud para todos”. Primer encuentro nacional de salud pública. ISBN 978-958-734-046-4. Bogotá, Colombia. [En línea] tomado el 29 de enero de 2015 de:

<http://www.procuraduria.gov.co/portal/media/file/descargas/delegadas/Trabajo/PUBLICACIONES/Salud%20para%20todos%20e-book.pdf>

ROSELLI, Diego (2011). Enfermedades raras, huérfanas y olvidadas. Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá D.C., [En línea] recuperado el 14 de Enero de 2014 de: [https://www.academia.edu/5271337/ESTUDIO\\_ENFERMEDADES\\_RARAS\\_HU%C3%89RFANAS\\_Y\\_OLVIDADAS](https://www.academia.edu/5271337/ESTUDIO_ENFERMEDADES_RARAS_HU%C3%89RFANAS_Y_OLVIDADAS)

SOSA CABRERA, Silvia. “La génesis y el desarrollo del cambio estratégico: Un Enfoque Dinámico basado en el Momentum Organizativo”. Tesis Doctoral. Departamento de Economía y Dirección de Empresas. Programa de Economía de las Organizaciones y Dirección Estratégica. Universidad de las Palmas de Gran Canaria. Doctorado en Ciencias Económicas y Empresariales. P. 26.

VÉLEZ, Alba (2007). NUEVAS DIMENSIONES DEL CONCEPTO DE SALUD: EL DERECHO A LA SALUD EN EL ESTADO SOCIAL DE DERECHO. En Rev Hacia la Promoción de la Salud, Volumen 12, Enero - Diciembre, págs. 63 – 78 [En línea] recuperado el 14 de Enero de 2015 de [http://promocionsalud.ucaldas.edu.co/downloads/Revista%2012\\_6.pdf](http://promocionsalud.ucaldas.edu.co/downloads/Revista%2012_6.pdf)

VELEZ ARANGO, Alba Lucía. SALUD Y ENFERMEDAD: LA CONTRIBUCIÓN DE LA CORTE CONSTITUCIONAL DE COLOMBIA. Hacia promoc. Salud [online]. 2012, vol.17, n.2 [cited 2015-03-25], pp. 91-109. Available from: <[http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0121-75772012000200007&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0121-75772012000200007&lng=en&nrm=iso)>

YIN, R. K. (2003). Casestudy research: Design and methods (3a Ed). Thousand Oaks, CA, EE.UU.

**Textos normativos**

Congreso de la República (2010). Ley 1392 “*por medio de la cual se reconoce las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores*”. Gaceta Oficial, Bogotá D.C., Diario Oficial 47957.

CONGRESO DE LA REPUBLICA. Ley 100 de 1993, Preámbulo. Bogotá. Diario Oficial 41.148 de diciembre 23 de 1993

CONGRESO de la República. Ley 1751 de 2015 Por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones. Diario Oficial 49427 de febrero 16 de 2015

### **Jurisprudencia**

Corte Constitucional (2013). Sentencia T-737 del 9 de Diciembre. M.P. Alberto Rojas Ríos.

Corte Constitucional (2013). Sentencia T-039 del 28 de Enero. M.P. Jorge Iván Palacio Palacio

Corte Constitucional (2013). Sentencia T-209 del 15 de Abril. M.P. Jorge Iván Palacio Palacio

Corte Constitucional (2012). Sentencia T-262 del 29 de Marzo. M.P. Jorge Iván Palacio Palacio

Corte Constitucional. Sentencia T-042-96. M.P. Carlos Gaviria Díaz

Corte Constitucional (2013). Sentencia T-174/13. M.P: Jorge Iván Palacio Palacio

Corte Constitucional. Sentencia T-574 de 2010. M.P. Juan Carlos Henao

Corte Constitucional. Sentencia T-760 de 2008. M.P. Manuel José Cepeda Espinosa. Bogotá

Corte Constitucional. Sentencia T-227 de 2003. M.P. Eduardo Montealegre Lynett. Bogotá

Corte Constitucional. Sentencia T-426 de 1992. M.P. Eduardo Cifuentes Muñoz. Bogotá

Corte Constitucional. Sentencia T-654 de 1999. M.P. Fabio Morón Díaz. Bogotá.

Corte Constitucional. Sentencia T-119 de 2000. M.P. José Gregorio Hernández Galindo.  
Bogotá

Corte Constitucional. Sentencia T-499 de 1992. M.P. Eduardo Cifuentes Muñoz. Bogotá

Corte Constitucional. Sentencia C-239 de 1997. M.P. Carlos Gaviria Díaz. Bogotá.

Corte Constitucional. Sentencia de Constitucionalidad C-133 de 1994. M.P. Antonio Barrera  
Carbonell.

## ANEXOS

**Facultad de Derecho  
Escuela de Derecho y Ciencias Políticas  
Universidad Pontificia Bolivariana  
Seccional Bucaramanga  
2015**

**Entrevista sobre: El derecho fundamental a la salud de las personas con  
enfermedades huérfanas o raras en el ordenamiento jurídico Colombiano.**

Responda cada una de las siguientes preguntas, con seriedad y responsabilidad, marcando una sola opción.

### INFORMACIÓN GENERAL

Nombre: Clara Inés Vargas Castellanos  
Directora: Centro Científico de genética - UIS

I. EDAD: A. Entre 20 y 35 años ( ) B. Entre 36 y 50 años ( ) C. 51 años ó más. ( x )

II. ESTADO CIVIL: A. Soltero (a) (  ) B. Casado (a) (  ) C. Divorciado (a) (  ) D. Viudo (a) (  ).

III. NIVEL EDUCATIVO: A. Básica Primaria (  ) B. Básica Secundaria/ Media (  ) C. Técnico (  ) D. Universitaria (  ) E. Posgrado / Maestría / PhD (  ) F. Ninguno (  )

## GUÍA DE ENTREVISTA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

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?

R/ Al momento del diagnóstico y del tratamiento las dificultades más severas son : al momento del diagnóstico es posible durar más de un año en saber que enfermedad padece la persona debido a que existen más de 7.000 enfermedades huérfanas, existen casos donde no se puede evidenciar un diagnóstico, y en Colombia no se ha podido tener un censo oficial de estas enfermedades, también es relevante que el diagnóstico es demorado por las pruebas que son necesarias hacer además de ser costosas, no siempre el examen realizado nos da un diagnóstico eficiente y nos toca volver a empezar, cabe resaltar que cada examen puede costar alrededor de 1.000.000 de pesos y al no saber cuál es el diagnóstico, por la prueba fallida las EPS traban los demás exámenes por su alto costo. En materia de tratamientos es menester resaltar que son costosos y cada paciente diariamente puede costarle al sistema de salud más de 600.000 pesos, entonces se da un detrimento económico según el Estado.

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?

R/ No Existe una integralidad en el tratamiento para el paciente, debido a que es un tratamiento que se debe manejar de por vida y en la mayoría de ocasiones existe un abandono integral por parte de la EPS, IPS, debido a que la legislación no ofrece claridad de interpretación y se aplica un beneficio económico para las farmacéuticas, además se debe decir que existe un mal uso de tratamientos y atenciones por parte de los familiares o cuidadores de los pacientes con ER-EH por la no promoción de cuidados hacia este tipo de personas, que en la mayoría son enfermedades genéticas y los más afectados son niños.

3. ¿Qué componentes debe tener una jurisprudencia para el abordaje de los tratamientos de las enfermedades raras?

R/ Una claridad más específica, debido a que existen leyes bonitas en el papel, pero en la realidad eso no se aplica, los componentes deben ser integrales para el paciente y para los familiares, tutores o cuidadores.

4. ¿Qué medidas cree que deberían adoptarse para promover el mejoramiento del servicio de salud por parte de las entidades prestadoras a los pacientes con ER-EH en Colombia? *Indique sintéticamente las dos alternativas que considera serían más eficaces.*

R/ Primeramente que las EPS promocionen claramente la legislación, los beneficios que tienen los pacientes y familiares, los derechos y obligaciones.

Segundo, que exista una enseñanza para el buen uso de los materiales como lo son medicamentos, pañales, y todo lo necesario que necesite el paciente y su familia.

Como conclusión la sociedad debe ser parte del cambio, sabiendo que existen pacientes con enfermedades fuera de lo común y dejar la indiferencia por los demás.

**Facultad de Derecho  
Escuela de Derecho y Ciencias Políticas  
Universidad Pontificia Bolivariana  
Seccional Bucaramanga  
2015**

**Entrevista sobre: El derecho fundamental a la salud de las personas con enfermedades huérfanas o raras en el ordenamiento jurídico Colombiano.**

Responda cada una de las siguientes preguntas, con seriedad y responsabilidad, marcando una sola opción.

INFORMACIÓN GENERAL

Nombre: \_\_\_\_\_

I. EDAD: A. Entre 20 y 35 años ( ) B. Entre 36 y 50 años ( ) C. 51 años ó más. ( )

II. ESTADO CIVIL: A. Soltero (a) ( ) B. Casado (a) ( ) C. Divorciado (a) ( ) D. Viudo (a) ( )

III. NIVEL EDUCATIVO: A. Básica Primaria ( ) B. Básica Secundaria/ Media ( ) C. Técnico ( ) D. Universitaria ( ) E. Posgrado / Maestría / PhD ( ) F. Ninguno ( )

## 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 por parte de su entidad de salud, para el tratamiento y sus diferentes etapas en búsqueda de la recuperación?

### **Consentimiento informado**

#### **El derecho fundamental a la salud de las personas con enfermedades huérfanas o raras en el ordenamiento jurídico Colombiano: Estudio de caso.**

#### **CONSENTIMIENTO INFORMADO**

Lea cuidadosamente esta información. Siéntase con libertad de preguntar al personal del estudio todo lo que no entienda. Cuando haya comprendido la información y haya decidido participar de manera voluntaria, deberá firmar, con fecha, este consentimiento. Usted tiene derecho a recibir una copia de este documento si así lo desea.

Propósito del estudio. Examinar el desarrollo del derecho fundamental a la salud y la atención integral en las personas con enfermedades raras o huérfanas, en el estudio de tres casos reales, en la ciudad de Bucaramanga.

¿Por qué fue usted elegido para participar en este estudio?

Porque usted padece alguna enfermedad rara o huérfana.

Participación en el estudio.

Si acepta participar, se le realizará lo siguiente:

1. Una entrevista para conocer algunos aspectos personales y de su historia clínica.
2. Se le aplicará una encuesta con preguntas cerradas y opción de respuesta que debe usted escoger según sus conocimientos y creencias.

#### Garantías para su participación.

La participación en este estudio es estrictamente voluntaria. La información que se recoja será confidencial y sólo se usará con fines investigativos. Usted puede retirarse del estudio cuando lo considere necesario y puede negarse a contestar cualquier pregunta si así lo amerita. Los resultados del estudio se publicarán pero en ningún caso se utilizará su nombre o cualquier otra información que pueda identificarlo personalmente. Los investigadores son personas competentes para realizar el estudio y salvaguardar su bienestar.

Este estudio es considerado de “riesgo mínimo”, es decir que no tiene peligro para usted, de acuerdo con las disposiciones estipuladas para la investigación en salud de la Resolución 008430 del 04 de Octubre de 1993 del Ministerio de Salud de Colombia. El estudio requiere que usted responda a la encuesta entregada por los investigadores.

En ningún momento se discriminará a ninguna persona por razones de raza, sexo o creencias. Ningún investigador involucrado en el estudio recibirá beneficios sociales, políticos, económicos o laborales, como pago por su participación.

#### Aceptación.

Yo, \_\_\_\_\_ con C.C.  
No. \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_, acepto participar voluntariamente en esta investigación. He recibido la información suficiente y se me han aclarado las dudas al respecto.

Reservado para el investigador principal.

En nombre del presente estudio, me comprometo a guardar la identidad de \_\_\_\_\_ como participante, acepto su derecho a retirarse del estudio a su voluntad en cualquier momento.

\_\_\_\_\_  
Firma CC No.

*Cualquier información adicional: Favor comunicarse con*

\_\_\_\_\_  
Nombre del participante

CC. No. \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Firma

Fecha

\_\_\_\_\_  
Nombre del testigo (familiar o cuidador)

CC.No. \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Firma