

IMPACTO EN LA DINÁMICA FAMILIAR DE DOS PACIENTES QUE PADECEN  
ENFERMEDADES HUERFANAS COMO LA DISTONÍA EN EL BARRIO  
CHAPINERO DE POPAYAN CAUCA 2018

NOMBRES:

YENI ALEJANDRA CASTILLO CAMPO

LAURA LUCIA CAPOTE CAMAYO

PROYECTO DE TESIS COMO REQUISITO PARA LA OBTENCION DEL TITULO  
DE TRABAJADOR SOCIAL

FUNDACIÓN UNIVERSITARIA DE POPAYAN  
FACULTAD DE CIENCIAS SOCIALES Y HUMANAS  
POPAYAN – CAUCA

2019

IMPACTO PRODUCIDO EN LA DINÁMICA FAMILIAR DE DOS PACIENTES QUE  
PADECEN ENFERMEDADES HUERFANAS COMO LA DISTONÍA EN EL  
BARRIO EL CHAPINERO DE POPAYAN CAUCA 2018

NOMBRES:

YENI ALEJANDRA CASTILLO CAMPO

LAURA LUCIA CAPOTE CAMAYO

PROYECTO DE TESIS COMO REQUISITO PARA LA OBTENCION DEL TITULO  
DE TRABAJADOR SOCIAL

FUNDACIÓN UNIVERSITARIA DE POPAYAN  
FACULTAD DE CIENCIAS SOCIALES Y HUMANAS  
POPAYAN – CAUCA

2019



FUNDACIÓN  
UNIVERSITARIA  
DE POPAYÁN  
35 ANIVERSARIO

## NOTA DE ACEPTACIÓN

El presidente del Jurado y los jurados del trabajo denominado “Impacto producido en la dinámica familiar de dos pacientes que padecen enfermedades huérfanas como la distonía en el barrio chapinero de Popayán-Cauca año 2018” presentado por la estudiante Yeni Alejandra Castillo Campo, una vez revisado el informe final y aprobada la sustentación del mismo, autorizan para que se realicen los trámites concernientes para optar al título de Trabajadora Social.

Firma Presidente de Jurado  
Francisco Javier Becerra Pérez

Firma del Jurado  
Diego Armando Prieto Gualpa



Sedes administrativas: Claustro San José Calle 5 No. 8-58 - Los Robles Km 8 vía al sur  
Sede Norte del Cauca: Calle 4 No. 10-50 Santander de Quilichao

Popayán, Cauca, Colombia

PBX (57-2) 8320225 | [www.fup.edu.co](http://www.fup.edu.co) | Fundación Universitaria de Popayán




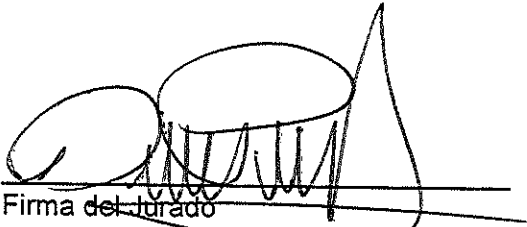


FUNDACIÓN  
UNIVERSITARIA  
DE POPAYÁN  
35 ANIVERSARIO

## NOTA DE ACEPTACIÓN

El presidente del Jurado y los jurados del trabajo denominado “Impacto producido en la dinámica familiar de dos pacientes que padecen enfermedades huérfanas como la distonía en el barrio chapinero de Popayán-Cauca año 2018” presentado por la estudiante Laura Lucía Capote Camayo, una vez revisado el informe final y aprobada la sustentación del mismo, autorizan para que se realicen los trámites concernientes para optar al título de Trabajadora Social.

  
Firma Presidente de Jurado  
Francisco Javier Becerra Pérez

  
Firma del Jurado  
Diego Armando Prieto Gualpa



Sedes administrativas: Claustro San José Calle 5 No. 8-58 - Los Robles Km 8 vía al sur  
Sede Norte del Cauca: Calle 4 No. 10-50 Santander de Quilichao

Popayán, Cauca, Colombia

PBX (57-2) 8320225 | [www.fup.edu.co](http://www.fup.edu.co) | Fundación Universitaria de Popayán



## AGRADECIMIENTOS

(LAURA)

Le doy gracias a Dios primeramente por su amor, misericordia y bondad para con nosotros, debemos a él cada uno de nuestros triunfos pues siempre ha sido nuestra guía para llevar a cabo este sueño tan anhelado, de igual manera le agradecemos a nuestra familia que fueron pilares fundamentales durante esta construcción educativa, nos dieron el apoyo, las fuerzas y la motivación para no rendirnos nunca.

Así mismo expresamos nuestros más sinceros agradecimientos a los docentes que hicieron parte de este proceso, quienes aportaron valiosos conocimientos y nos brindaron unas bases fundamentales para crecer como personas y profesionales de calidad, agradecemos en gran medida por su compromiso, responsabilidad y dedicación con la educación que nos brindaron hasta el día de hoy.

A nuestros compañeros de cada semestre que siempre estuvieron presentes, siempre con actitudes valiosas, con un amplio sentido de la responsabilidad, compañerismo, solidaridad y respeto, todos comprometidos con su carrera, preparados para enfrentar los nuevos desafíos como personas integrales en la sociedad.

## AGRADECIMIENTOS

(ALEJANDRA)

Primeramente, le doy gracias a Dios por estar presente en cada momento de mi vida, siempre dirigiendo mi camino hacia el éxito y guiado mis pasos para cumplir esta meta.

A mi familia mis más sinceros agradecimientos, pues siempre fueron un apoyo incondicional, me ha instruido por el camino del bien, mis padres, mis hermanas y mi hija, han sido mi motor por el cual me he esforzado cada día para superarme y dar lo mejor de mí en medio de cualquier situación, gracias a ellos hoy puedo cumplir un sueño más.

Agradezco grandemente a todas aquellas personas que estuvieron siempre, para darme las fuerzas necesarias para continuar, a mis compañeros de trabajo y estudio que siempre fueron solidarios cuando más lo necesité, a ellos también dedico este gran triunfo.

Agradezco a cada docente en su labor, siempre brindando a sus estudiantes lo mejor de sí mismos, siempre dispuestos a escuchar y ofrecer la mejor educación a sus estudiantes, con un amplio sentido humanístico.

## TABLA DE CONTENIDO

INTRODUCCION .....	11
JUSTIFICACION .....	12
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA .....	13
PREGUNTA PROBLEMA:.....	15
OBJETIVOS .....	16
OBJETIVO GENERAL: .....	16
OBJETIVOS ESPECÍFICOS:.....	16
MARCO REFERENCIAL.....	17
MARCO LEGAL .....	30
DISEÑO METODOLÓGICO .....	33
RESUSTADOS.....	35
RECOMENDACIONES .....	72

## TABLA DE ILUSTRACIONES

Ilustración 1: ¿Considera que la enfermedad que posee su pariente, le ha cohibido hacer algo?.....	35
Ilustración 2: ¿Cuántas horas de su tiempo comparte con su pariente a causa de esa enfermedad? .....	36
Ilustración 3: ¿Le ha llegado a agotar su paciencia? .....	37
Ilustración 4: ¿El consumo de medicinas, es alto?.....	38
Ilustración 5: ¿Siente agotamiento al tener a su familiar a cargo? .....	39
Ilustración 6: ¿Cuál es la edad de su familiar? .....	39
Ilustración 7: ¿Conoce algo sobre la enfermedad? .....	40
Ilustración 8: ¿Cuál es la conducta de él o ella actualmente?.....	40
Ilustración 9: ¿Cree que su familiar se sienta cómodo? .....	41
Ilustración 10: ¿Cuál es el cuidado de su familiar? .....	42
Ilustración 11: ¿Cuál es su grado de satisfacción con los servicios de salud que usted y su familiar han usado?.....	42
Ilustración 12: ¿La enfermedad de su familiar ha afectado en algún momento la salud mental de él o ella?.....	43
Ilustración 13: ¿Los síntomas de la enfermedad de su familiar han llegado a ser fuertes? .....	44
Ilustración 14: ¿Cómo cree que esta emocionalmente su familiar a causa de cuya enfermedad? .....	45
Ilustración 15: ¿Su familiar está incapacitado? .....	46
Ilustración 16: ¿Se ocupa usted del cuidado especial de su familiar? .....	46
Ilustración 17: ¿Cómo ha sido el proceso de adaptación? .....	47
Ilustración 18: ¿Cómo cree usted que verá en un futuro cercano a su familiar?... ..	48
Ilustración 19: ¿Hay algo en su familiar que lo motive a ayudarlo ayudarla? .....	48
Ilustración 20: ¿Qué opina su familiar, que en este caso es su esposo al dejarla sola si llegará a fallecer? .....	49
Ilustración 21: ¿Su familiar está dispuesta/o, a luchar en contra de esta enfermedad? .....	50
Ilustración 22: ¿Han tenido conversaciones para reforzar lo cuán importante es que se cuide? .....	51
Ilustración 23: ¿Su familiar alguna vez no ha querido tomar su medicamento o seguir en el tratamiento de la enfermedad?.....	52
Ilustración 24: ¿Por qué cree que él/ella no ha querido ingerir sus medicamentos o seguir con su tratamiento? .....	53
Ilustración 25: ¿Sabía que esta enfermedad va acabando con la persona a medida en la que avanza? .....	54



Ilustración 26: Si en tal caso la enfermedad fuera genética y usted también la llevaría ¿qué haría? .....	55
Ilustración 27: ¿Cree que el tratamiento en el que esta su familiar ha servido de algo? .....	56
Ilustración 28: ¿Cree que el tratamiento le ayuda a mejorar o solo es un gasto de tiempo? .....	57
Ilustración 29: ¿Considera a su familiar con esta enfermedad cómo una carga de estrés? .....	57
Ilustración 30: ¿Considera que ayudar a levantar el estado de ánimo de su familiar le ayuda con su salud?.....	58
Ilustración 31: ¿Cree que la vida y el cuidado de su familiar depende de usted? .	59
Ilustración 32: ¿Considera que su familiar al saber de su enfermedad cambio su forma de ser? .....	60
Ilustración 33: Del 1 al 10 cuánto evalúa el nivel de cuidado que usted le brinda a su familiar .....	61
Ilustración 34: ¿Cuenta con un equipo médico en casa por si algún síntoma se llega a presentar? .....	63
Ilustración 35: ¿A qué edad se le diagnostico cómo enfermedad huérfana? .....	64
Ilustración 36: ¿Tiene colaboración por otras personas para el cuidado de su familiar?.....	65
Ilustración 37: ¿Sabía que hay un día en honor a las personas que contienen una enfermedad huérfana? .....	66
Ilustración 38: ¿El estado da recursos para las personas con enfermedades huérfanas? .....	67
Ilustración 39: ¿Cree que su familiar es una causa de las discusiones familiares? .....	68
Ilustración 40: ¿Su familiar sufre de depresión a causa de esta enfermedad? .....	69

## TABLA DE TABLAS

Tabla 1: ¿Considera que la enfermedad que posee su pariente, le ha cohibido hacer algo? .....	35
Tabla 2: ¿Cuántas horas de su tiempo comparte con su pariente a causa de esa enfermedad? .....	36
Tabla 3: ¿Le ha llegado a agotar su paciencia?.....	37
Tabla 4: ¿El consumo de medicinas, es alto? .....	38
Tabla 5: ¿Siente agotamiento al tener a su familiar a cargo? .....	38
Tabla 6: ¿Cuál es la edad de su familiar? .....	39
Tabla 7: ¿Conoce algo sobre la enfermedad? .....	40
Tabla 8: ¿Cuál es la conducta de él o ella actualmente? .....	40
Tabla 9: ¿Cree que su familiar se sienta cómodo? .....	41
Tabla 10: ¿Cuál es el cuidado de su familiar?.....	41
Tabla 11: ¿Cuál es su grado de satisfacción con los servicios de salud que usted y su familiar han usado? .....	42
Tabla 12: ¿La enfermedad de su familiar ha afectado en algún momento la salud mental de él o ella? .....	43
Tabla 13: ¿Los síntomas de la enfermedad de su familiar han llegado a ser fuertes? .....	44
Tabla 14: ¿Cómo cree que esta emocionalmente su familiar a causa de cuya enfermedad? .....	44
Tabla 15: ¿Su familiar está incapacitado? .....	45
Tabla 16: ¿Se ocupa usted del cuidado especial de su familiar?.....	46
Tabla 17: ¿Cómo ha sido el proceso de adaptación? .....	47
Tabla 18: ¿Cómo cree usted que verá en un futuro cercano a su familiar? .....	48
Tabla 19: ¿Hay algo en su familiar que lo motive a ayudarlo ayudarla? .....	48
Tabla 20: ¿Qué opina su familiar, que en este caso es su esposo al dejarla sola si llegará a fallecer? .....	49
Tabla 21: ¿Su familiar está dispuesta/o, a luchar en contra de esta enfermedad? .....	50
Tabla 22: ¿Han tenido conversaciones para reforzar lo cuán importante es que se cuide?.....	50
Tabla 23: ¿Su familiar alguna vez no ha querido tomar su medicamento o seguir en el tratamiento de la enfermedad?.....	51
Tabla 24: ¿Por qué cree que él/ella no ha querido ingerir sus medicamentos o seguir con su tratamiento? .....	52
Tabla 25: ¿Sabía que esta enfermedad va acabando con la persona a medida en la que avanza?.....	53

Tabla 26: Si en tal caso la enfermedad fuera genética y usted también la llevará ¿qué haría? .....	54
Tabla 27: ¿Cree que el tratamiento en el que esta su familiar ha servido de algo? .....	55
Tabla 28: ¿Cree que el tratamiento le ayuda a mejorar o solo es un gasto de tiempo? .....	56
Tabla 29: ¿Considera a su familiar con esta enfermedad cómo una carga de estrés? .....	57
Tabla 30: ¿Considera que ayudar a levantar el estado de ánimo de su familiar le ayuda con su salud? .....	58
Tabla 31: ¿Cree que la vida y el cuidado de su familiar depende de usted? .....	59
Tabla 32: ¿Considera que su familiar al saber de su enfermedad cambio su forma de ser? .....	60
Tabla 33: Del 1 al 10 cuánto evalúa el nivel de cuidado que usted le brinda a su familiar.....	61
Tabla 34: ¿Cuenta con un equipo médico en casa por si algún síntoma se llega a presentar? .....	62
Tabla 35: ¿A qué edad se le diagnostico cómo enfermedad huérfana? .....	63
Tabla 36: ¿Tiene colaboración por otras personas para el cuidado de su familiar? .....	64
Tabla 37: ¿Sabía que hay un día en honor a las personas que contienen una enfermedad huérfana? .....	65
Tabla 38: ¿El estado da recursos para las personas con enfermedades huérfanas? .....	66
Tabla 39: ¿Cree que su familiar es una causa de las discusiones familiares? .....	67
Tabla 40: ¿Su familiar sufre de depresión a causa de esta enfermedad? .....	68

## INTRODUCCION

El presente trabajo gira en torno a la presentación del rol investigativo del trabajador social en la dinámica familiar donde hay un integrante en condición de enfermedad progresiva. del mismo modo indaga sobre las afectaciones que surgen en el ambiente familiar cuando de un momento a otro llega un diagnóstico de una enfermedad huérfana. las enfermedades huérfanas han ido en aumento en las últimas décadas. Para haber llegado a esta situación tan alarmante han influido tanto factores políticos, económicos y sociales.

Algunos de los aspectos que influyen negativamente en las enfermedades huérfanas son: La reversión en la pirámide poblacional, las deficiencias en las políticas públicas, la falta de compromiso de los trabajadores de la salud, el descuido del entorno comunitario, estilos de vida inadecuados de una gran parte de la población, la falta de compromiso de los individuos para consigo mismos, específicamente en el aspecto de la salud, entre otros.

En relación con lo anterior a continuación se destaca que “El Trabajo Social es una profesión basada en la práctica y una disciplina social que promueve el cambio y el desarrollo social, la cohesión social, y los principios de la justicia social. Los derechos humanos, la responsabilidad colectiva y el respeto a la diversidad son fundamentales para el Trabajo Social”. Valiéndose de espacios teóricos y prácticos donde se da lugar a un estudio de caso en dos pacientes con disfonía habitantes del chapinero en Popayán cauca año 2019.

## JUSTIFICACION

Las enfermedades huérfanas es uno de los nuevos desafíos que debe enfrentar la sociedad actual, esto se debe a que sigue siendo una población invisible o una patología desconocida la aparición de una enfermedad huérfana como distonía cervical es considerada como una enfermedad rara, de baja prevalencia, se caracteriza por la dificultad en la obtención de un diagnóstico rápido y fiable debido a conocimientos aún recientes, poco extendidos o incompletos en el sistema de salud; el hecho que los pacientes no reciban tratamientos específicos en alguno de los miembros de la familia puede representar un serio problema tanto en su funcionamiento como en su composición.

Esta compleja enfermedad no sólo afecta al paciente, sino que también provoca un fuerte impacto en su familia a tal punto de modificar la dinámica y estructura familiar, debido a que ésta debe asumir nuevos roles y funciones para atravesar dicha realidad.

A partir de lo mencionado anteriormente, La presente investigación se enfoca en estudiar el impacto producido en la dinámica familiar de los pacientes que padecen enfermedades huérfanas como la distonía ya que se cuenta con pocos estudios sobre la misma y, por lo tanto, queremos profundizar nuestros conocimientos sobre la temática a fin de aportar nuevos recursos a las familias que transitan este difícil proceso que la gran mayoría desconoce. En suma, consideramos que a través de la información y recursos que se le brindará a la familia, se podrá mejorar la calidad de vida del paciente y de su entorno familiar.

## PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

En el mundo se han identificado entre 6,000 y 7,000 enfermedades huérfanas. En Colombia tenemos identificadas alrededor de 1.920 que se encuentran incluidas en la resolución 430 de 2013. La causa exacta de una enfermedad huérfana sigue siendo desconocida. Sin embargo, para una porción significativa de la población el problema se puede originar en mutaciones (cambios) en un gen. Muchas de estas mutaciones genéticas pueden pasar de generación en generación, explicando porque algunas enfermedades huérfanas son familiares. Es importante saber que la genética es solo un factor. Factores ambientales como la dieta, fumar, o exposición a químicos también juegan un papel en las enfermedades huérfanas. Estos factores pueden causar enfermedades o interactuar con factores genéticos para aumentar la severidad de una enfermedad.

La aparición de una enfermedad huérfana (disonía cervical), es considerada como una enfermedad rara, de baja prevalencia, se caracteriza por la dificultad en la obtención de un diagnóstico rápido y fiable debido a conocimientos aún recientes, poco extendidos o incompletos en el sistema de salud; el hecho que los pacientes no reciban tratamientos específicos en alguno de los miembros de la familia puede representar un serio problema tanto en su funcionamiento como en su composición. Podría considerarse como una crisis, dada la desorganización que se produce y que impacta en cada uno de sus miembros.

El tema de las enfermedades huérfanas ha sido poco abordado por las disciplinas de las Ciencias Sociales y Humanas, para acercarnos al tema y profundizar sobre las vivencias por las que pueden pasar las familias con un miembro diagnosticado con este tipo de enfermedades, se realizará el estudio de dos casos que nos permitan investigar y conocer, el impacto producido en la dinámica familiar de dos

pacientes con distonía pertenecientes a una misma familia, que ha sido transmitido genéticamente configurando una nueva formulación de hábitos, rutinas, roles y funciones dentro de la dinámica familiar.

Por otro lado, quien padece la enfermedad se enfrenta a condiciones de frustración, ira, negación, depresión y demás y, por otro lado, la familia tiene que tomar decisiones muy importantes y difíciles, reorganizarse, replantear expectativas y adecuar sus metas y objetivos a la situación, ya que el tratamiento de un enfermo crónico-degenerativo no sólo involucra a éste, sino que también, de forma fundamental, a los demás integrantes de su familia (Reyes, 2007)<sup>1</sup>.

Dentro del núcleo familiar se hace necesaria la adecuada planificación de tareas, coordinación de todos los miembros de la familia y la ayuda exterior es de vital importancia para aliviar la carga del cuidador, y proporcionar de este modo una mayor atención al enfermo. Generalmente, el conflicto familiar sucede motivado por los desacuerdos en la distribución de responsabilidades, en los recursos económicos existentes para llevar a cabo la atención necesaria, la falta de tiempo y la necesidad de realización de sus ocupaciones en cada uno de los integrantes. De este modo, el conflicto surge entre la satisfacción de las necesidades del enfermo y las familiares, el descuido del plano social y la necesidad de actividad laboral en cada uno de sus miembros. Estas desavenencias precipitan el nombramiento de un cuidador principal, funcional y constante que dedica todo su tiempo al cuidado del enfermo sin embargo se hace necesario una estrecha red de apoyo familiar educados acerca de la enfermedad y provistos de estrategias útiles de intervención.

---

<sup>1</sup> Reyes E., R (2007, 30 de julio). El cuidado del paciente psiquiátrico. Salud/Milenio, 64, 8-9. Citado por: Reyes, A. , Garrido A., Torres, L., Ortega, P. (2010). Cambios en la cotidianidad familiar por enfermedades crónicas. Recuperado: <https://www.uv.mx/psicysalud/psicysalud-20-1/20-1/Adriana-Guadalupe-Reyes-Luna.pdf>

## PREGUNTA PROBLEMA:

¿Cuál es el impacto en la dinámica familiar de dos pacientes que padecen enfermedades huérfanas como la distonía en el barrio chapinero del municipio de Popayán Cauca? Estudio de caso.



## OBJETIVOS

### OBJETIVO GENERAL:

Identificar el impacto en la dinámica familiar de dos pacientes que padecen enfermedades huérfanas como la distonía en el barrio chapinero del municipio de Popayán.

### OBJETIVOS ESPECÍFICOS:

Determinar cómo se dan los procesos de adaptación por el cambio producido de la enfermedad en las familias y los dos pacientes que padecen una enfermedad huérfana como la distonía.

conocer la dinámica familiar de los dos pacientes que padecen una enfermedad huérfana como la distonía.

Identificar como las dos familias afectadas por una enfermedad huérfana como la distonía han asumido el rol de cuidador.

## MARCO TEORICO

Son pocos los estudios que se han realizado desde el trabajo Social a nivel internacional en el tema de: Impacto en la dinámica familiar de dos pacientes que padecen enfermedades huérfanas como la distonía, uno de los autores que encontramos es: Saucos Olga María y AL. (10 noviembre 2016). “Las enfermedades raras en España, un enfoque social”. Saucos en su artículo refiere que a principios de los años ochenta se origina el término de enfermedades raras (E.R) la cual no permite abarcar la compleja repercusión sanitaria y social que producen estas enfermedades y que afecta a todas las esferas de la vida de estos pacientes. Estas consecuencias se extienden a su red social familiar, por la amplia necesidad de ayuda que precisan debido a la presencia de las discapacidades existentes, así como a toda la sociedad por la carga socio sanitario que representan. Por otra parte, Saucos lleva a cabo una revisión donde pretende poner de manifiesto los importantes y numerosos efectos sociales que afectan a las personas que sufren ER, y que pueden agravar aún más su proceso de enfermedad y señalar la necesidad de realizar un abordaje socio sanitario. El autor toma como referencia a (Schieppati, 2008); (Gaité y otros, 2005); (Chaves,2011); (García y otros, 2013); (Lugones, 2012); (Ferrerías y otros, 2011); (Avellaneda y otros, 2007); (Elosegui y otros, 2012); (Barrio, 2008); (Salinas y otros, 2012); (Rivera, 2010); (Huerta y otros, 2012); (Vivancos 2011); (Tobío 2012); (Vaquero, y otros 2010); (Villar,2013). Su enfoque teórico está dentro de un modelo de atención integral como el propuesto por la Organización Mundial de la Salud (WorldHealth Organization 2006) y basado en el derecho a la salud de todos los ciudadanos que contempla el artículo 43 de la Constitución Española (Constitución Española 1978). Saucos en su metodología realiza una revisión de publicaciones referenciadas en las bases de datos SciELO, ENFISPO, MEDLINE/PubMed, BVS (Biblioteca Virtual enSalud)/Bireme, Cuiden, Cuidatge y Dialnet, utilizando los descriptores: Enfermedades Raras, impacto social, derechos en salud, calidad de vida y estigma. También realizó una búsqueda manual de documentación gris para localizar otros artículos y documentos que completaran el estudio y una revisión de las referencias bibliográficas incluidas en

cada uno de los documentos seleccionados, para asegurarse de no dejar aspectos relevantes sin incluir. No se limitó la búsqueda por año de publicación puesto que es un tema de reciente actualidad y los documentos recuperados presentaban suficiente relevancia. Por lo anterior el autor Saucos concluye que la complejidad que presentan estas patologías hace necesario una atención biopsicosocial debido que este tipo de enfermedades ER no afectan solo a la persona diagnosticada de enfermedad, sino que produce consecuencias en las personas que le rodean, fundamentalmente en su familia más próxima que asumirá gran parte de su cuidado.

Otro artículo internacional encontrado desde el área de Trabajo Social, es el de Bárbara Huerta Rodríguez y AL (junio del 2015). "El rol del trabajador social en la atención de las personas afectadas por enfermedades raras Enfermedad de Huntington". En su trabajo interdisciplinario de la asociación de Corea de Huntington de Castilla y León nos refiere que la Enfermedad de Huntington, es clasificada entre las enfermedades huérfanas o raras, el cual es un trastorno hereditario del sistema nervioso central, normalmente se desarrolla en la edad adulta y puede presentar gran variedad de síntomas que induce la aparición de cambios físicos, mentales y emocionales que desencadenara perdida en la habilidad para vivir de manera independiente resultando difícil realizar algún tipo de trabajo, actividades sociales y en general las de la vida diaria, Según el avance de la enfermedad se necesitará más ayuda y la persona enferma se hará más dependiente de otras personas como familiares, profesionales de la salud o de los servicios sociales. Por otro lado, el Cuidar de una persona implica realizar múltiples actividades de distinta naturaleza que hacen que la vida de la persona cuidadora se vea influida por estas tareas. A menudo, el cuidador puede sentir que su vida social, familiar y profesional se vea afectada por la nueva situación. De esta manera el trabajo presentado por el equipo de asociación corea de Huntington de castilla y león presenta una revisión actualizada de la E.H. señalando, por una parte, las necesidades de la persona enferma y las de su familia y, por otra parte, las aportaciones y competencias propias del Trabajador Social como nexo de unión de ambas realidades. Apoyados para este trabajo en teorías de: (López del Val y otros, 2010); (Raffelsbauer y otros, 2009), (Cortes y otros, 2011); (Martínez y otros,2009); (Altuna, 2008); (Rodríguez,

2008); (Covas y otros, 2009). la metodología utilizada por la asociación corea de Huntington de castilla y león para conocer la realidad, es el cuestionario o entrevistas estructuradas, que se pasa tanto a las personas enfermas como a los familiares, la observación como proceso de mayor conocimiento de la realidad sobre la que se quiere actuar a través de la visita domiciliaria esto permite recoger y estudiar datos que facilitan el conocimiento de las distintas situaciones donde la presencia de la enfermedad en el seno familiar provoca situaciones de desaliento, preocupación o desbordamiento. Por lo anterior los autores concluyen que la labor que el Trabajador Social desempeña tanto con las personas enfermas como con sus familiares es de vital importancia y debe estar enfocado a dar Información, Orientación y Asesoramiento individual y familiar: el profesional, en un marco cordial y profesional, pone a la persona ante su propia realidad, sus capacidades y las oportunidades que tiene en su entorno y le acompaña en sus decisiones, permitiendo que la persona sea protagonista de su propio proceso, participando directamente en la mejora de su calidad de vida.

Por otra parte, Elizabeth Miranda Queupil y AL. (2006) "La familia en el proceso salud- enfermedad" Miranda afirma que para entender al individuo, su funcionamiento y perspectiva, es necesario la comprensión de la institución familiar, por lo cual hasta el momento ninguna otra institución ha logrado reemplazar el funcionamiento de la familia en áreas como: la satisfacción de las necesidades biológicas y afectivas, la familia garantiza, es así como la presencia de una enfermedad crónica representa un cambio en el funcionamiento de la familia, frente a esta nueva situación se genera un impacto en el sistema familia la cual deberá poner en marcha los mecanismos de autorregulación que le permitan seguir funcionando de manera más o menos adecuada, por otra parte Miranda menciona que existen áreas en la familia que se ven amenazadas de tipo instrumental y una de las más importantes e influyentes es la económica, otro cambio que se presenta en la familia que también causa mucha tensión y que por lo general pasa desapercibido es la reorganización de los espacios tanto físicos como vitales. El proceso de la enfermedad requiere una adaptación de toda la familia a la nueva situación. Esto conlleva un desgaste posiblemente conlleve a situaciones de

conflicto, por esta razón Miranda en su documento pretende describir la situación biopsicosocial de los pacientes, ingresados al programa de salud cardiovascular, para llevar a cabo el presente trabajo investigativo, la autora se apoya en autores como: (Hidalgo y otros 1997); (florezano, 1994); (Ackerman, 1997); (Bronfenbrenner 1987); (Brown 1992); (Campanini, 1996); (Ceítlin y otros 1997); (Constantine, 1986); (Corbalán y otros, 1994); (Duvall,1997); (Flores y otros 1998); (Hernández y otros 2003); (Hidalgo y otros 1997); (Quinteros y otros, 2004); (Minuchin, 1977). Por otra parte, para llevar a cabo la elaboración de la investigación, Miranda, hace uso del enfoque cuantitativo para medir, evaluar y analizar las variables relacionadas con la calidad de vida, el presente estudio llevó a cabo una revisión documental, una matriz de datos donde se considera el tipo de enfermedad, número de consultas de morbilidad, nivel de estabilización y hábitos de vida. finalmente, el autor determina las siguientes conclusiones de la investigación, el estudio confirma que la presencia de una enfermedad crónica representa un cambio en el funcionamiento de la familia, para adaptarse a la situación de la enfermedad, la familia pone en marcha los mecanismos de autorregulación para seguir funcionando. Se concluye desde el área de Trabajo Social que los autores citados anteriormente se basaron en el enfoque social sistémico.

Otro punto de vista es abordado desde psicología a nivel internacional el tema de: Impacto en la dinámica familiar de dos pacientes que padecen enfermedades huérfanas como la distonía, uno de los autores que encontramos es: Adriana Guadalupe Reyes Luna y AL. (junio 2010). “Cambios en la cotidianidad familiar por enfermedades crónicas”. Reyes en su artículo nos habla de que la familia es un grupo solidario que busca la satisfacción de las necesidades afectivas, de seguridad y correspondencia emocional adecuada de sus miembros, e influye en la conformación del género, creencias, valores, funciones, actitudes y aptitudes de cada uno. Como se aprecia, existe una gran diversidad de enfermedades crónico-degenerativas, las cuales hacen referencia a trastornos orgánicos-funcionales que obligan a modificar el modo de vida del paciente, afectando todos los aspectos de su vida y la de su familia, que probablemente persistirán por largo tiempo. Por un

lado, quien padece la enfermedad se enfrenta a condiciones de frustración, ira, negación, depresión y demás y, por otro lado, la familia tiene que tomar decisiones muy importantes y difíciles, reorganizarse, replantear expectativas y adecuar sus metas y objetivos a la situación, ya que el tratamiento de un enfermo crónico-degenerativo no sólo involucra a éste, sino que también, de forma fundamental, a los demás integrantes de su familia. Por ello, el objetivo de esta investigación fue describir los cambios que el enfermo y familia presentan en la cotidianidad familiar y para lograrlo se apoyó de autores como; (Álvarez 2006); García, 2008); (Martin 2003); (Reyes 2001); (Álvarez, 2001); (Barra 2003); (Ramírez, 2005); (Gómez 2006); (Castillo, 2008); (Contreras y otros 2008); (Latorre 1994); (Aguilar y otros 2002). La metodología utilizada por el autor del artículo fue entrevistas y cuestionarios sobre la vida familiar, a familiares y enfermos crónico-degenerativos para obtener información sobre datos demográficos, información del paciente, familiares y cambios en diferentes ámbitos (económico, social, laboral, educativo). Para concluir la autora refiere que una enfermedad crónica-degenerativa amenaza inevitablemente las funciones orgánicas, sociales y emocionales del paciente, quien requerirá en un momento dado de largos periodos de hospitalización, con lo que definitivamente se modifica su vida y la de sus familiares. Al ponerse en riesgo la vida del enfermo o enfrentar diferentes niveles de incapacidad, la familia debe experimentar cambios y ajustes en sus actividades y funciones diarias que, si no son favorables, llevarán a enfermar a los demás familiares de estrés, ira, cansancio o frustración alterando el equilibrio o la homeostasis familiar. Se concluye desde el área de Psicología que los autores citados anteriormente se basaron en el enfoque de psicología sistémica.

### **ANTECEDENTES DE INVESTIGACIÓN O MARCO REFERENCIAL NACIONAL.**

Son pocos los estudios que se han realizado desde el trabajo Social a nivel nacional en el tema de: Impacto en la dinámica familiar de dos pacientes que padecen enfermedades huérfanas como la distonía, uno de los autores que encontramos es: Lizeth Rincón y AL. (AÑO 2016). “significados y cotidianidad en una familia con un integrante diagnosticado con una enfermedad rara”. Rincón en su trabajo de grado

nos habla de la necesidad de realizar un proceso de investigación sobre la comprensión del papel de las familias al conocer un diagnóstico de una enfermedad rara o huérfana y enfrentar su tratamiento y los impactos de vivir con un miembro diagnosticado en su cotidianidad familiar y en las relaciones que se entretienen entre los mismos partiendo de que el conocimiento de un diagnóstico poco conocido, extraño e incierto, puede generar preocupaciones, miedos y frustración para el paciente y su familia. La autora en el trabajo realizado pretende profundizar en aquello que se registra en el campo de la salud, privilegiando el dictamen médico, y que en ocasiones deja de lado las experiencias, sentimientos, decisiones en la vida cotidiana de la familia que enfrenta un diagnóstico como es el de la enfermedad rara. Rincón se apoya en autores como; (Gálvez y otros 2016); (Blair 2011); (Fontana 2005); (Moncada 2014); (Gutierrez 2016); (Delgado 2005); (Bermeo 2010); (Moreno 2009); (Zurriaga 2006); (Gálvez 2014); (Arbeláez 2006); (Arboleda 2010); (Fuertes 2001); (Bañón Hernández 2007). La ruta metodológica utilizada por Rincón fue de tipo cualitativo, ya que, al trabajar con la subjetividad de las personas, la intencionalidad no es la medición. Este método resultó apropiado para conducir el proceso investigativo, permite la comprensión e interpretación de lo que las personas han significado y transmiten a través de sus palabras y de sus acciones, utilizando técnicas como Entrevista Semiestructurada y Entrevistas No-estructuradas con el objetivo de identificar lo que la familia manifestaba respecto de los significados que ellos han construido sobre el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad rara o dando cuenta de los aspectos que consideran han cambiado o no en su vida cotidiana o como hay cambios de roles en la dinámica familiar. A manera de conclusión la autora manifiesta que posterior al diagnóstico y durante el tratamiento de la enfermedad rara se producen ciertos cambios en la cotidianidad, las relaciones familiares y sociales, se da una reorganización en la estructura familiar y en las funciones que cada uno cumplirá en adelante porque las familias se ven sometidos a un estrés considerable cuando uno de sus miembros se le diagnostica una enfermedad, de esta manera desde la disciplina de trabajo social debe acercarse a estas realidades, a las experiencias de las personas lo que permitirá no sólo tener una mejor comprensión del contexto y de esa realidad, sino

también ser un orientador, alguien que los escuche y movilice recursos en ellos para que sean capaces de responder a las necesidades que se presentan. Se concluye desde el área de Trabajo Social que los autores citados anteriormente se basaron en el enfoque social sistémico.

Por otro lado desde el área de derecho María Rosario Martínez Carmona (2013), “Las enfermedades raras y los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación Colombiana para su tratamiento”, el presente estudio realizado por Martínez tuvo como énfasis de búsqueda una de las mayores problemáticas que afronta Colombia, como es el tema de la salud. Por otra parte Martínez afirma que la puesta en escena de la ley 100 ha presentado una serie de obstáculos, pasando a ser un tema de política social, para que esta ley pueda operar adecuadamente en la sociedad deben revisarse algunos de sus componentes para que se puedan obtener buenos resultados y beneficiar a la población que padece enfermedades raras en Colombia, en ese mismo sentido el autor menciona los tres componentes fundamentales: los servicios, las políticas de salud pública y la relación con todos los sectores los cuales son: gestión, financiación y atención. Frente lo anterior Martínez, menciona que, al no existir suficiente conocimiento sobre las enfermedades raras o huérfanas, lo que dificulta una atención integral al paciente. De esta manera la autora se apoya en los siguientes autores;( Baños 2012); (Bedoya, 2013); (Chaves 2012); (Toro 2012); (Rosselli 2011); (Arbeláez 2006). También hace referencia a la normatividad en el contexto internacional en la declaración Universal de los Derechos Humanos adoptada y proclamada por la Asamblea General en su Resolución 217 A del 10 de diciembre de 1948. De ésta se subraya lo explícito en el artículo 25, cuando afirma: “Toda persona tiene derecho a un nivel de vida adecuado que le asegure, así como a su familia, la salud y el bienestar, y en especial la alimentación, el vestido, la vivienda, la asistencia médica y los servicios sociales necesarios; tiene asimismo derecho a los seguros en caso de desempleo, enfermedad, invalidez, viudez, vejez y otros casos de pérdida de sus medios de subsistencia por circunstancias independientes de su voluntad”. en el contexto nacional se apoya en la Ley 23 de 1981: Por la cual se dictan normas en materia de ética médica. Es de anotar que dado el énfasis del presente estudio en el campo socio jurídico más no en el médico;



así mismo el haber adelantado conversaciones con algunos cuidadores de pacientes con enfermedades raras, en ningún momento involucra actividades propias de la medicina, en el campo de lo experimental, comportamental; sino desde la experiencia vivida en los obstáculos para la atención al paciente en el marco del sistema de salud colombiano. Sin embargo, se tuvo en cuenta lo atinente al consentimiento informado por ética investigativa. Este estudio utilizó una metodología cualitativa que privilegió una lectura inductiva de la realidad, partiendo desde la experiencia vivida desde los obstáculos en la atención y tratamientos, más no desde la enfermedad misma, por pacientes o cuidadores de éstos que padecen enfermedades raras, así mismo desde la visión de profesionales que conocen la temática. Martínez concluye finalmente afirmando que las enfermedades raras, una inefable espera es el reflejo de las experiencias de vida cotidiana de muchos colombianos y colombianas, que son excluidos, aislados y negados por un Sistema de Salud que no cuenta con la estructura administrativa – operativa lo suficientemente eficiente, eficaz y efectiva para dar respuesta a la complejidad de las patologías que padecen, muy a pesar de contar con un marco legal. La jurisprudencia colombiana cuenta con unos vacíos en la aplicabilidad de los lineamientos jurídicos para el tratamiento de las enfermedades raras, toda vez que, por ser patologías poco prevalentes y conocidas, el Sistema de salud se queda corto en materia de procedimientos médicos y de tratamiento, lo que va en declive del cumplimiento de los derechos constitucionales, a los cuales la norma no responde con la efectividad esperada.

De igual manera Martha Luz Pareja (2017) “Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia” nos habla de que las enfermedades huérfanas son de baja prevalencia, pero es cierto que cada vez cobran más importancia por el costo económico y social que implica la atención de las mismas. En los últimos años se han logrado definir algunas políticas claras en relación a la atención de éstos pacientes, la ley 1392 fue un gran avance, conviene, sin embargo, advertir que aún no se cuenta con modelos integrales de atención en salud para estas enfermedades y el estado deja solas a las aseguradoras al momento de poner en marcha lo escrito en el papel y como si fuera poco no define la financiación de los tratamientos,

rehabilitación y necesidades del paciente y su familia al enfrentarse a enfermedades incapacitantes, que alteran no solo la economía familiar sino el entorno social de ellos. La autora Pareja tiene como objetivo en este informe hacer un poco más notoria la situación de las Enfermedades huérfanas en Colombia y el difícil camino de los pacientes y sus familias cuando se enfrentan a estas patologías además aporta también conocimiento del estado actual de las Enfermedades huérfanas en Colombia y hace notoria la lentitud con la que avanza el tema y el poco compromiso tanto del gobierno como de las administradoras de planes de beneficio para llegar a un modelo integral de atención en salud. Pareja autora de este artículo se apoya en los siguientes autores; (Chaves 2011); (Martínez 2013). La metodología utilizada en el artículo es de tipo cualitativo a través de revisiones donde se intenta enmarcar en el campo legal, médico y evidenciar la problemática, enfocado desde lo explicativo en la lectura de la realidad, partiendo desde la experiencia vivida con los pacientes y las barreras para la atención y tratamientos, además de la visión que como profesional se tiene del tema lo cual permite que a través de esta revisión se llegue a una mirada integral de esta problemática objeto de la investigación. Finalmente la autora concluye que: la problemática es compleja cuando de inversiones o implementación de modelos de atención se habla, y es donde cobra importancia la revisión de la situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia para contribuir a hacer notorio el problema, y así buscar soluciones que permitan identificar la situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia y las realidades difíciles a las que se ven enfrentados los pacientes antes y después del diagnóstico y para lograr servicios de salud dignos, teniendo como base que es el estado el encargado de la implementación de modelos y rutas integrales de atención en salud. Se concluye desde el área de Derecho que los autores citados anteriormente se basaron en políticas públicas, bajo el enfoque de derechos humanos.

Por otra parte, desde el área de psicología, Ángela María Orosco y AL, (2015); "Factores Psicosociales e Intervención Psicológica en Enfermedades Crónicas No Transmisibles", Orosco en su documento afirma que Los cambios que experimentan las personas diagnosticadas con Enfermedades Crónicas no

Trasmisibles (ECNT) a nivel individual, familiar o social evidencian la importancia de la intervención psicológica desde el modelo cognoscitivo-conductual, dado que durante el proceso de la enfermedad en el paciente, se generan unos cambios al interior de la familia donde la interacción con la pareja y con los hijos presenta tensiones asociadas a la presencia continua de síntomas los cuales influyen sobre el bienestar subjetivo disminuyen el estado funcional y la calidad de vida de los pacientes, Con base en lo anterior, este artículo pretende hacer una revisión de los aspectos psicológicos asociados con las ECNT. Se incluyeron los cambios que experimentan las personas adultas diagnosticadas con algunas ECNT a nivel individual, familiar y social, los factores de riesgo y los factores protectores, así como la importancia de la intervención psicológica, Este artículo se apoya de los siguientes autores: (Schwarzer 2008); (Martos 2010); (Kojima, 2011); (Hanson 2011); (Allender, 2008); (Daar, 2007); (Adeyi, 2007); (Fisher, 2005); (Spilkin 2007); (Campbell, 2008); (Berry 2010); (Lehmann 2011); (Carranza 2007); (Öztürk 2011); (Pruchno 2009); (Porcelli, 2010), la metodología utilizada por Orosco, fue la intervención psicológica respaldada por estrategias basadas en el modelo cognoscitivo-conductual. Igualmente, se abordaron variables de suma importancia asociadas a las ECNT, tales como los estilos de vida, la actividad física, el bienestar emocional y psicológico, el apoyo social, la autoestima, el dolor, entre otros, por ser considerados de gran relevancia en la calidad de vida de los pacientes con ECNT, finalmente se concluye que Las intervenciones que se proponen para el mejoramiento de la calidad de vida de los pacientes están asociadas a los componentes psicológico, social y comportamental es por esto pertinente la presencia de los psicólogos en los equipos interdisciplinarios en los ámbitos de salud, para brindar una atención integral al paciente, generar resultados efectivos en menor tiempo, disminuir recaídas, mejorar la calidad de la atención y reducir la carga del sistema de salud causada por la necesidad de atención de los médicos especialistas a los pacientes que padecen ECNT. Se concluye desde el área de Psicología que los autores citados anteriormente se basaron en el enfoque de psicología sistémica y el modelo cognoscitivo conductual

## **ANTECEDENTES DE INVESTIGACIÓN O MARCO REFERENCIAL LOCAL.**

Son pocos los estudios que se han realizado desde el trabajo Social a nivel local en el tema de: Impacto en la dinámica familiar de dos pacientes que padecen enfermedades huérfanas como la distonía, uno de los autores que encontramos es: Ángela Hurtado Calderón. (2011). "Caracterización socioemocional del cuidador de la persona en situación de discapacidad cognitiva de la fundación CENEDI de la ciudad de Popayán" La autora en este documento habla sobre el rol de la persona que se dedica al cuidado de paciente con discapacidad cognitiva, en su mayoría los cuidadores son clasificados en: madres de familia entre 40 y 60 años, ama de casa con escolaridad básica de estratos socioeconómico medio bajo, con motivación y afecto hacia la persona que cuida, teniendo en cuenta que el cuidador no cuenta con tiempo libre y siente emociones relacionadas con la angustia, el miedo, la desesperanza y el resentimiento, Hurtado en el trabajo realizado pretende profundizar en la descripción de las características socioemocionales del cuidador de la persona en situación de discapacidad cognitiva, la autora Rincón se apoya de publicaciones referenciadas como: (Gutierrez y AL, 1995); (Hernandez y AL, 1998); (Lozada y AL, 2005); (Cedeño y AL, 2006); (Robles y AL, 2007). En el presente documento se realiza un estudio descriptivo de modalidad cuantitativa y se hace uso de un instrumento de identificación general para la recolección de datos y la escala psicosocial. Para la recolección de datos generales se aplicó un cuestionario denominado caracterización socioeconómica del cuidador de CENIDI. Finalmente la autora concluye lo siguiente: Generalmente se da el cuidador principal el cual asume la responsabilidad total del cuidado de su familiar con SDC, el cual se puede caracterizar emocionalmente a un cuidador de una persona en situación de discapacidad cognitiva de la fundación CENIDI, como una persona que experimenta angustia en el momento de ejercer su labor, miedo ante la realidad de cuidar a una persona en situación de discapacidad cognitiva, resentimiento por su situación como cuidador y desesperanza frente a la realidad que afronta la persona que cuida.

Nuestro trabajo de investigación impacto producido en la dinámica familiar de dos pacientes que padecen enfermedades huérfanas como la distonía. Se enfocará

desde una perspectiva interdisciplinaria basada en el enfoque social sistémico, cognoscitivo conductual, en políticas públicas, bajo el enfoque de derechos humanos.

## MARCO CONCEPTUAL

**Enfermedad huérfana:** es una enfermedad crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y con una baja prevalencia y alto nivel de complejidad. Afectan a un número pequeño de personas en comparación con la población general es originada por mutaciones o alteraciones en un gen. Las personas con este tipo de enfermedad experimentan problemas como; Dificultad en obtener un diagnóstico exacto, Opciones de tratamiento limitadas, Poca o ninguna investigación disponible sobre su enfermedad, Dificultad para encontrar médicos o centros de tratamiento con experiencia en tratar una enfermedad específica, Dificultad para solicitar servicios médicos, sociales, asistenciales o financieros dado la poca familiaridad sobre las enfermedades, Sensación de aislamiento, Falta de información.

Según el Ministerio de Salud “las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes y graves, que amenazan la vida, y que tienen una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas y comprenden las enfermedades raras, las ultras huérfanas y las olvidadas, clasificaciones establecidas en las leyes 1392 de 2010 y 1438 de 2011. El número de pacientes con enfermedades raras varía entre ellas, por lo que mientras algunas pueden tener cientos de pacientes otras solo las padecen unas cuantas personas”<sup>2</sup>

**Familia:** según Minuchin, “la familia es un grupo natural, que en el curso del tiempo ha elaborado pautas de interacción, las cuales rigen el funcionamiento de los miembros de la familia, define su gama de conductas y facilita su interacción recíproca”<sup>3</sup>

---

<sup>2</sup> Ministerio de Salud y protección social.

<sup>3</sup> Minuchin (1977)

**Dinámica familiar:** “La dinámica familiar, o vínculos relacionales entre los integrantes de la familia. Está articulada por emociones, comunicaciones, normas y roles. Esta interacción y proceso se genera al interior de un grupo. En éste caso dinámica familiar, es interpretado como el manejo de interacciones y relaciones de los miembros de la familia que estructuran una determinada organización al grupo, estableciendo para el funcionamiento de la vida en familia normas que regulen el desempeño de tareas, funciones, roles, comunicación, reglas, normas y valores para lograr una sana dinámica familiar”<sup>4</sup>

**Cuidador principal:** Según La OMS el “cuidador primario es la persona del entorno del enfermo que asume voluntariamente el papel de responsable en un sentido amplio y está dispuesto a tomar decisiones por el paciente y para el paciente y a cubrir sus necesidades básicas de manera directa o indirecta”<sup>5</sup>

**Síndrome del cuidador:** según el autor (Serna, 2011) “este síndrome se caracteriza por problemas osteoarticulares y alteraciones del ritmo del sueño, cefalea. En la esfera psíquica destacan la ansiedad y la depresión, producidas como si se tratara de una verdadera transferencia depresiva por parte del enfermo. A las alteraciones psicofísicas se añaden problemas como el aislamiento social, los problemas familiares desatados a partir de que el cuidador sólo se ocupa del enfermo (cambio de roles, abandono de otros miembros) e incluso los económicos que ya se han comentado. Por otra parte, el cuidador comienza a dejar de preocuparse por su arreglo personal, que pudiera estar ligado con un sentimiento de culpa si acaso llegara a pensar en él mismo antes que en el enfermo”<sup>6</sup>

---

<sup>4</sup> Minichin (1977)

<sup>5</sup> OMS

<sup>6</sup> (Serna, 2011)

## MARCO LEGAL

Declaración Universal de los Derechos Humanos adoptada y proclamada por la Asamblea General. En su Resolución 217 A del 10 de diciembre de 1948.

De ésta se subraya lo explícito en el artículo 25, cuando afirma: “Toda persona tiene derecho a un nivel de vida adecuado que le asegure, así como a su familia, la salud y el bienestar, y en especial la alimentación, el vestido, la vivienda, la asistencia médica y los servicios sociales necesarios; tiene asimismo derecho a los seguros en caso de desempleo, enfermedad, invalidez, viudez, vejez y otros casos de pérdida de sus medios de subsistencia por circunstancias independientes de su voluntad”.

- Convención Americana Sobre Derechos Humanos Suscrita En La Conferencia Especializada Interamericana Sobre Derechos Human 25 sujeta a su jurisdicción, sin discriminación alguna por motivos de raza, color, sexo, idioma, religión, opiniones políticas o de cualquier otra índole, origen nacional o social, posición económica, nacimiento o cualquier otra condición social”. Para los efectos de esta Convención, persona es todo ser humano”... Sin duda el derecho a la salud e integridad física, mental y espiritual hacen parte constitutiva de las pretensiones de la Convención. 2.4.3 Constitución Política De Colombia De 1991.La constitución colombiana ofrece un amplio espectro en todo lo relacionado con la salud ofreciendo varias configuraciones, principalmente las de servicio público y derecho a la salud. El artículo 49 señala que: “La atención de la salud y el saneamiento ambiental son servicios públicos a cargo del Estado.

Se garantiza a todas las personas el acceso a los servicios de promoción, protección y recuperación de la salud. Corresponde al Estado organizar,

dirigir y reglamentar la prestación de servicios de salud a los habitantes y de saneamiento ambiental conforme a los principios de eficiencia, universalidad y solidaridad (...) (p. 21). Como la obligación estatal de articular políticas públicas "de previsión, rehabilitación e integración social para los disminuidos físicos, sensoriales y síquicos, a quienes se prestará la atención especializada que requieran", conforme al artículo 47 de la (Constitución Política, 1991, p.18). Como componente y elemento del derecho y servicio público de seguridad social, según lo dispone el artículo 48 de la Constitución. Como especial protección a todo niño menor de un año, no amparado, quien "tendrá derecho a recibir atención gratuita en todas las instituciones de salud que reciban aporte del Estado" (Art. 50 de la Constitución Política de 1991, p.22) 26 2.4.4 Ley 100 de 1993. "Por la cual se crea el sistema de seguridad social integral y se dictan otras disposiciones" (p. 1).

Muchos han sido los decretos reglamentarios y las reformas legales y constitucionales introducidas a dicha normativa, en busca de la solución a los diferentes problemas para la población, para la profesión de la medicina, para el sector financiero y para el Estado mismo como regulador del sistema. Ahora se pretende mediante ley estatutaria aprobada por el Congreso de la República dar nuevas soluciones a esa problemática. Y podemos ver que las reformas den pie a saber que esta norma no resolvió integralmente los problemas del sistema de salud en Colombia y mucho menos esta creada para aportar algún beneficio a los pacientes y familiares que padecen de Enfermedades Huérfanas.

- 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" (p. 1). Esta Ley



implementa las acciones necesarias para la atención en salud de los enfermos que padecen este tipo de patologías, en las fases de prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación e inclusión social. Pero a pesar de cumplir con la premisa constitucional de ser justa, válida y eficaz, no lo es. Ya que aún existen vacíos jurídicos, lo cual se puede evidenciar hoy en día, con los pacientes que solo pueden recibir sus tratamientos través autorización de Comité Técnico Científico (CTC) y /o Tutela que se ven obligados a instaurar a la EPS o al asegurador correspondiente, pero en todos los casos la fuente de los recursos es el FOSYGA. 2.4.6. Ley 1438 De 2011. “Por medio de la cual se reforma el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones” (p. 1).

- A través de esta ley se buscaba 27 mejorar la prestación y el acceso a la salud en Colombia e impedir el colapso económico del sistema. Sin duda, se trataba de una norma ambiciosa y, tal vez, la más profunda desde la expedición de la Ley 100 de 1993, pero no fue suficiente y no dio la cobertura en atención que se esperaba. 2.5 DECRETO 1954 DE 2012 Con lo cual se esperaba que realmente se empezará a brindar una atención con calidad a los pacientes que padecen patologías poco comunes, en aras al cumplimiento de los derechos constitucionales en salud. 2.6 RESOLUCIÓN 3681 DE 2013 Por la cual se definen los contenidos y requerimientos técnicos de la información a reportar, por una única vez, a la Cuenta de Alto Costo, para la elaboración del censo de pacientes con enfermedades huérfanas. 2.4.7 Resolución 123 De 2015.

“Por la cual se establece el reporte de información de pacientes diagnosticados con hemofilia y otras coagulopatías asociadas a déficit de factores de la coagulación a la Cuenta de Alto Costo” (p. 1). 2.4.8 Ley Estatutaria 1751 De 2015. “Por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones” (p. 1). Esta Ley elevó la salud al nivel de derecho fundamental autónomo y da pautas para

regularla. Como se trata de un derecho fundamental, significa que la salud, entendida como la promoción de la salud, la prevención de la enfermedad, el diagnóstico, el tratamiento, la recuperación, la rehabilitación y los cuidados paliativos, debe ser garantizada, bajo responsabilidad del Estado, a todas las personas, sin distingo de ninguna naturaleza.

- Resolución 2048 De 2015. “Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de 28 información de pacientes con enfermedades huérfanas, se ha llevado a cabo la actualización del Listado de Enfermedades Huérfanas en Colombia, trabajo que ha sido desarrollado por la Mesa de trabajo de Enfermedades Huérfanas” (p. 1) del MINSALUD, de la que participa Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER) El listado de Enfermedades Huérfanas es de vital importancia para lograr la identificación, no solo de las Enfermedades que cumplen con los criterios establecidos en la Ley 1392 de (2010) sino la posterior identificación y censo de los pacientes que sufren estas enfermedades. El Listado se amplió en más de doscientas enfermedades con respecto a la Resolución 430 de (2013) y sigue usando la metodología diseñada originalmente por la Mesa de Enfermedades Huérfanas MINSALUD para su actualización.
- FECOER aportó con información de sus organizaciones federadas, información vital para la actualización de este Listado. La participación de las organizaciones de Enfermedades Huérfanas, de las Sociedades Científicas y de los Grupos especializados, es absolutamente necesaria para mejorar la calidad y cantidad de información disponible, así como la calidad de los productos técnicos de la Mesa de Trabajo del MINSALUD 29

## DISEÑO METODOLÓGICO

Tipo de investigación La metodología donde se enmarca la presente investigación se sustenta en el paradigma cualitativo pues se debe abordar el tema con una mirada comprensiva interpretativa, analizando las estructuras del espacio social, cultural y económico en el que viven los pacientes con las enfermedades huérfanas planteadas en la problemática del proyecto tal como ellos lo experimentan; pues las opiniones emitidas, su entendimiento, sus actos y discursos sobre su participación en el mundo donde se encuentran inmersos debido a su patología, una realidad que no es fija ni estática sino cambiante, mudable y dinámica. Basados en este paradigma se busca develar los significados que los pacientes le atribuyen a su ambiente.

Durante la etapa de investigación se implementará una metodología cualitativa que consistirá en realizar: entrevistas, relatos de vida a dos familias que se han visto afectadas debido a la presencia de una enfermedad huérfana en uno de sus familiares.

#### FASE 1

Se elaborará la propuesta de investigación que surge de nuestro interés personal y académico, por investigar cuales han sido las dinámicas sociales y culturales, las dificultades y fortalezas en los procesos de investigación, búsqueda e identificación de los casos de pacientes afectados por una enfermedad huérfana y como ello influye en lo cotidiano de las dinámicas contextuales y familiares, teniendo en cuenta que la familia es un sistema donde cualquier acontecimiento que suceda de manera individual afectará al resto de sus miembros.

#### FASE 2

Se contactará a la familia nuclear y extensa ubicadas en el municipio de Popayán Cauca, con el fin de conocer si es posible contar con su apoyo para desarrollar esta investigación.

#### FASE 3

Se desarrollará el trabajo de campo y se aplicaran las entrevistas y los relatos de vida.

#### FASE 4

En la medida en que se realizarán las entrevistas, los relatos de vida a los pacientes, familia nuclear y familia extensa, se transcribirán y organizarán para verificar cuales podrían ser los posibles capítulos tentativos para el trabajo de investigación.

MUESTREO: La población a estudiar, son dos familias de tipología nuclear y extensa que se han visto afectadas debido a la presencia de una enfermedad huérfana en uno de sus familiares del municipio de Popayán.

## RESUSTADOS

### Enfermedades huérfanas

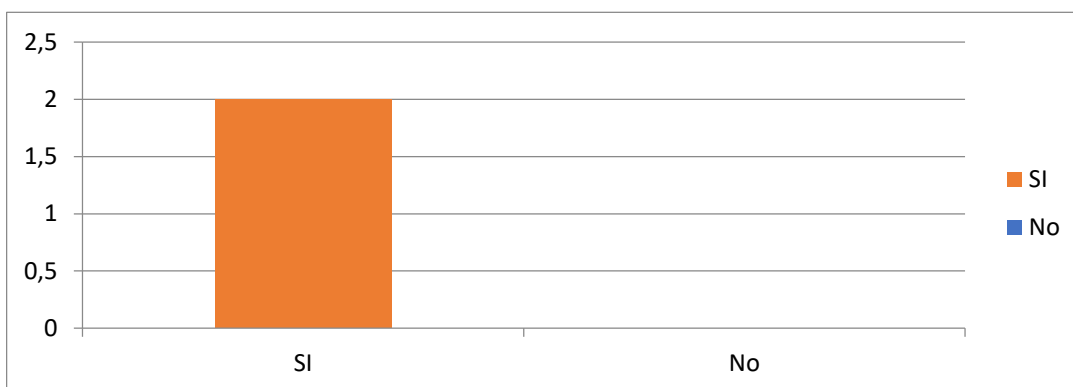
1. ¿Considera que la enfermedad que posee su pariente, le ha cohibido hacer algo?

Tabla 1: ¿Considera que la enfermedad que posee su pariente, le ha cohibido hacer algo?

Respuesta	Cantidad
Si	2
No	0

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 1: ¿Considera que la enfermedad que posee su pariente, le ha cohibido hacer algo?



Fuente: Elaboración propia

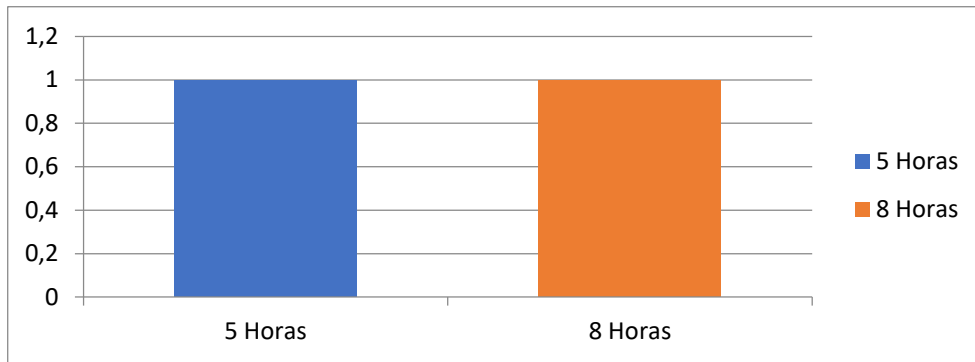
2. ¿Cuántas horas de su tiempo comparte con su pariente a causa de esa enfermedad?

Tabla 2: ¿Cuántas horas de su tiempo comparte con su pariente a causa de esa enfermedad?

Horas de su tiempo	Cantidad
5horas	1
8 horas	1

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 2: ¿Cuántas horas de su tiempo comparte con su pariente a causa de esa enfermedad?



Fuente: Elaboración propia

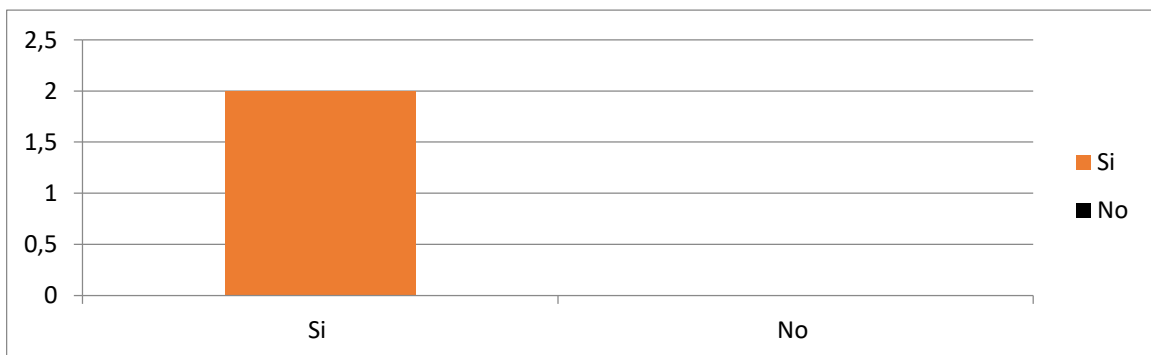
3. ¿Le ha llegado a agotar su paciencia?

Tabla 3: ¿Le ha llegado a agotar su paciencia?

Respuestas	Cantidad
Si	2
No	0

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 3: ¿Le ha llegado a agotar su paciencia?



Fuente: Elaboración propia

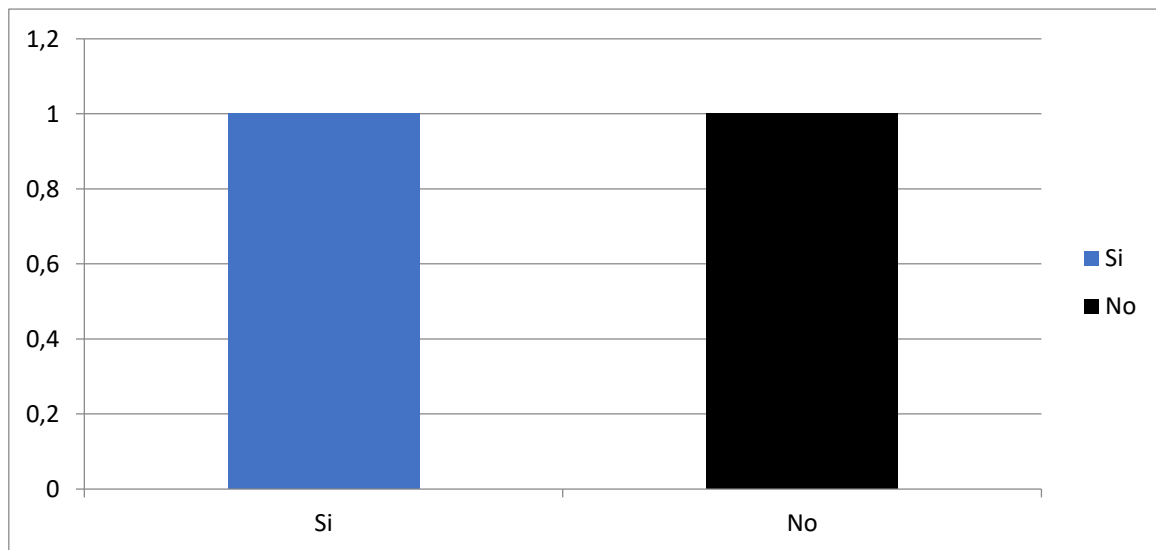
4. ¿El consumo de medicinas, es alto?

6Tabla 4: ¿El consumo de medicinas, es alto?

Respuestas	Cantidad
Si	1
No	1

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 4: ¿El consumo de medicinas, es alto?



Fuente: Elaboración propia

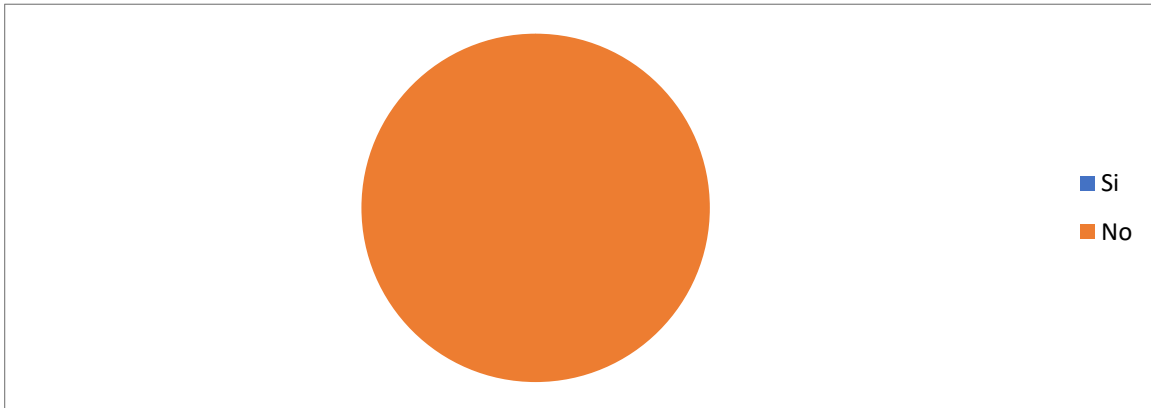
5. ¿Siente agotamiento al tener a su familiar a cargo?

Tabla 5: ¿Siente agotamiento al tener a su familiar a cargo?

Respuesta	Cantidad
Si	0
No	2

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 5: ¿Siente agotamiento al tener a su familiar a cargo?



Fuente: Elaboración propia

6. ¿Cuál es la edad de su familiar?

Tabla 6: ¿Cuál es la edad de su familiar?

EDAD DEL FAMILIAR ENFERMO	Cantidad
50 años	1
30 Años	1

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 6: ¿Cuál es la edad de su familiar?



Fuente: Elaboración propia



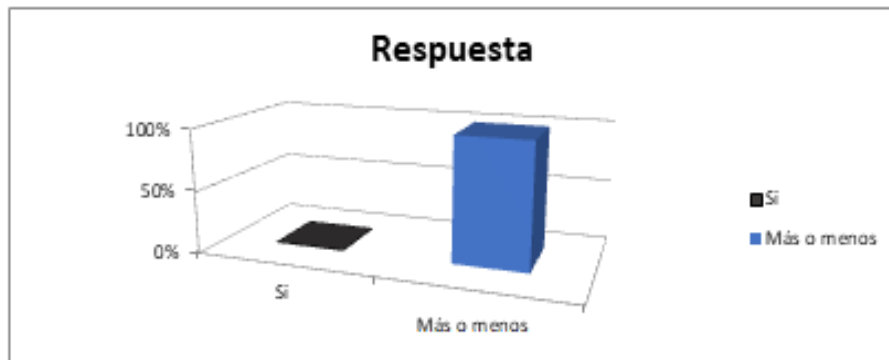
7. ¿Conoce algo sobre la enfermedad?

Tabla 7: ¿Conoce algo sobre la enfermedad?

Respuesta	Cantidad
Si	2
Más o menos	0

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 7: ¿Conoce algo sobre la enfermedad?



Fuente: Elaboración propia

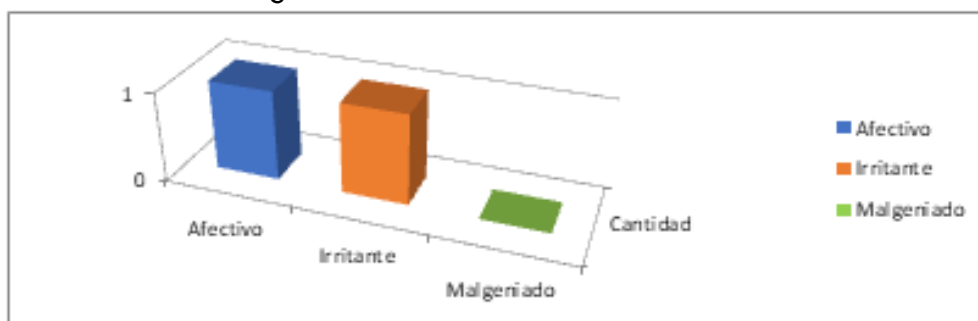
8. ¿Cuál es la conducta de él o ella actualmente?

Tabla 8: ¿Cuál es la conducta de él o ella actualmente?

Conducta	Cantidad
Afectivo	1
Irritante	1
Malgeniado	0

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 8: ¿Cuál es la conducta de él o ella actualmente?



Fuente: Elaboración propia

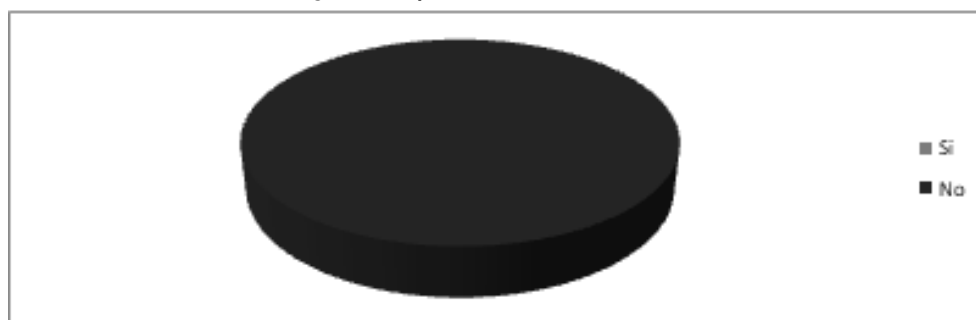
9. ¿Cree que su familiar se sienta cómodo?

Tabla 9: ¿Cree que su familiar se sienta cómodo?

Respuesta	Cantidad
Si	0
No	2

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 9: ¿Cree que su familiar se sienta cómodo?



Fuente: Elaboración propia

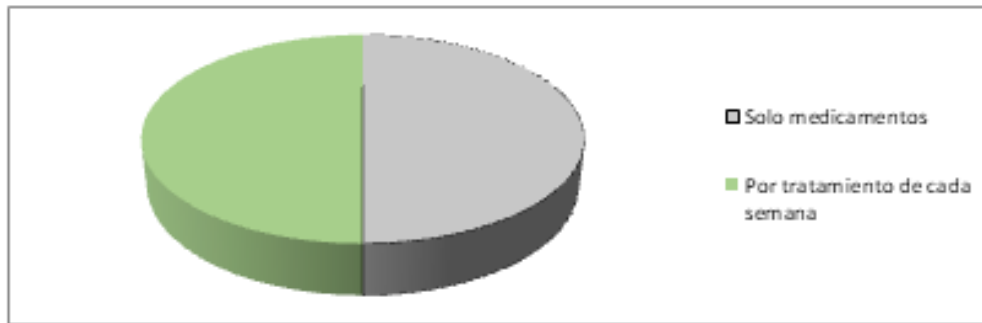
10. ¿Cuál es el cuidado de su familiar?

Tabla 10: ¿Cuál es el cuidado de su familiar?

Cuidado del familiar	Cantidad
Solo medicamentos	1
Por tratamiento de cada semana	1

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 10: ¿Cuál es el cuidado de su familiar?



Fuente: Elaboración propia

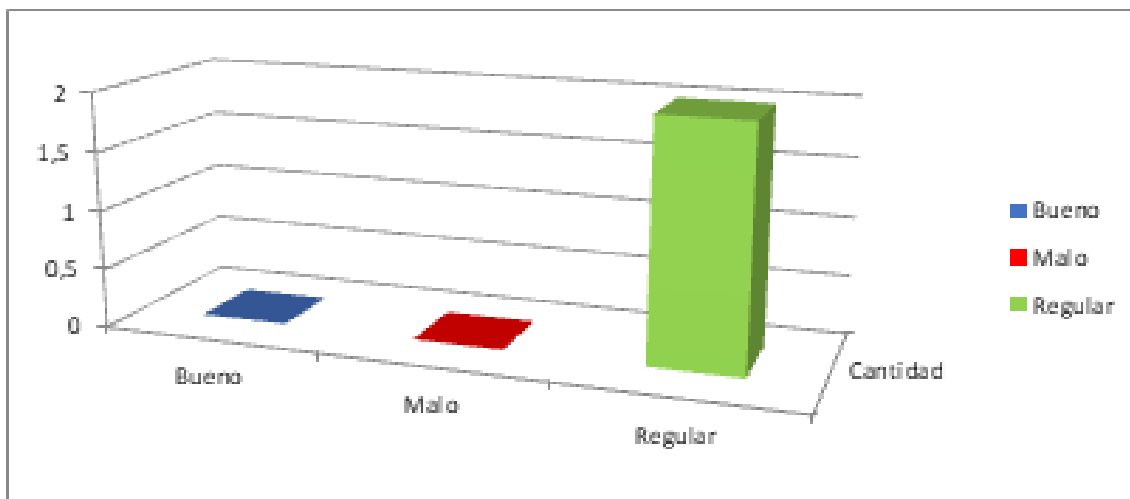
11. ¿Cuál es su grado de satisfacción con los servicios de salud que usted y su familiar han usado?

Tabla 11: ¿Cuál es su grado de satisfacción con los servicios de salud que usted y su familiar han usado?

Respuesta	Cantidad
Bueno	0
Malo	0
Regular	2

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 11: ¿Cuál es su grado de satisfacción con los servicios de salud que usted y su familiar han usado?



Fuente: Elaboración propia

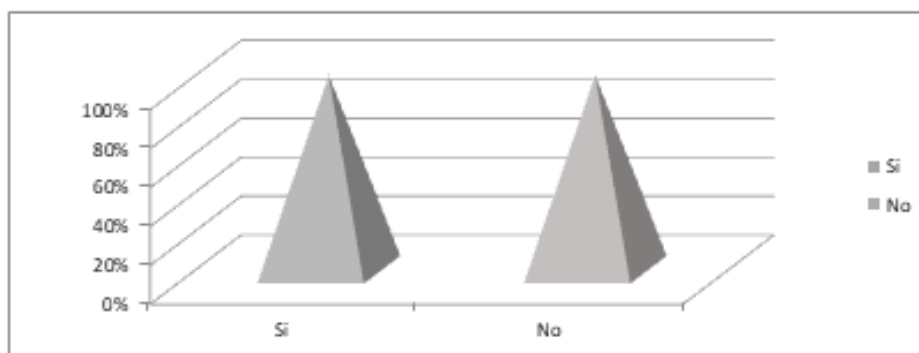
12. ¿La enfermedad de su familiar ha afectado en algún momento la salud mental de él o ella?

Tabla 12: ¿La enfermedad de su familiar ha afectado en algún momento la salud mental de él o ella?

Respuesta	Cantidad
Si	1
No	1

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 12: ¿La enfermedad de su familiar ha afectado en algún momento la salud mental de él o ella?



Fuente: Elaboración propia

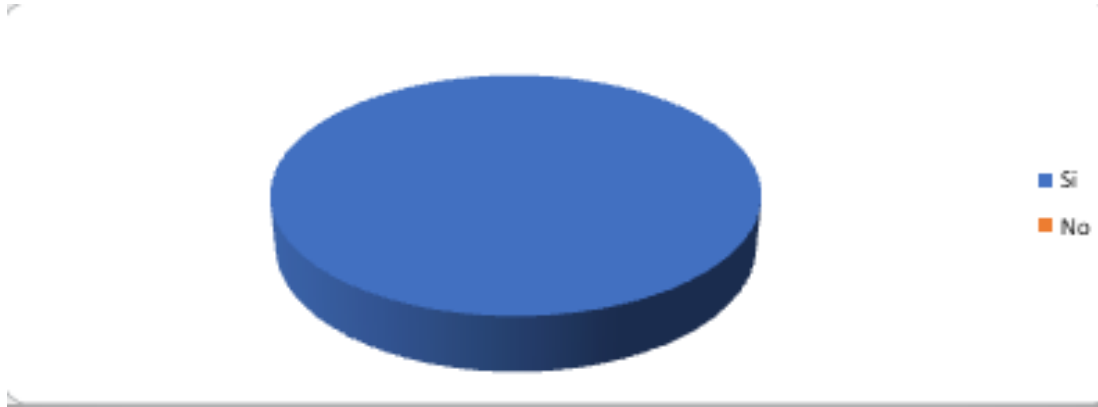
13. ¿Los síntomas de la enfermedad de su familiar han llegado a ser fuertes?

Tabla 13: ¿Los síntomas de la enfermedad de su familiar han llegado a ser fuertes?

Respuesta	Cantidad
Si	2
No	0

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 13: ¿Los síntomas de la enfermedad de su familiar han llegado a ser fuertes?



Fuente: Elaboración propia

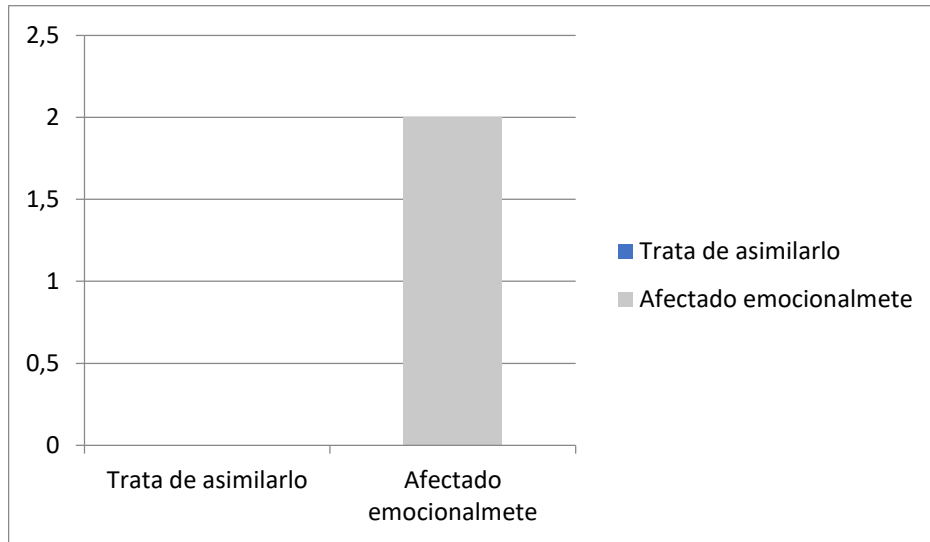
14. ¿Cómo cree que esta emocionalmente su familiar a causa de cuya enfermedad?

Tabla 14: ¿Cómo cree que esta emocionalmente su familiar a causa de cuya enfermedad?

Respuesta	Cantidad
Trata de asimilarlo	0
Afectado emocionalmente	2

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 14: ¿Cómo cree que esta emocionalmente su familiar a causa de cuya enfermedad?



Fuente: Elaboración propia

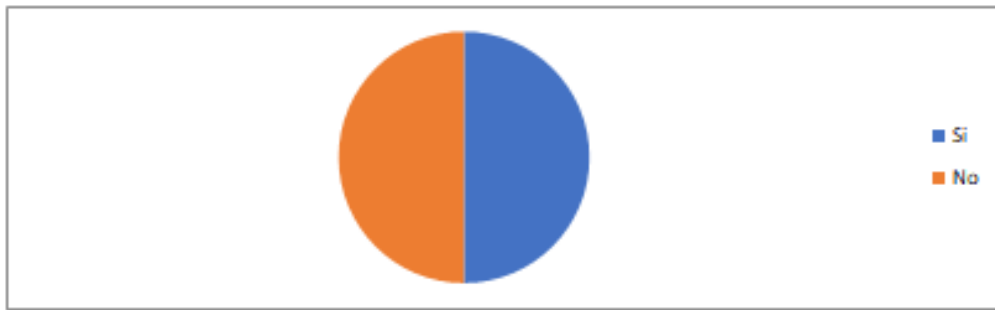
15. ¿Su familiar está incapacitado?

Tabla 15: ¿Su familiar está incapacitado?

RESPUESTA	Cantidad
Si	1
No	1

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 15: ¿Su familiar está incapacitado?



Fuente: Elaboración propia

16. ¿Se ocupa usted del cuidado especial de su familiar?

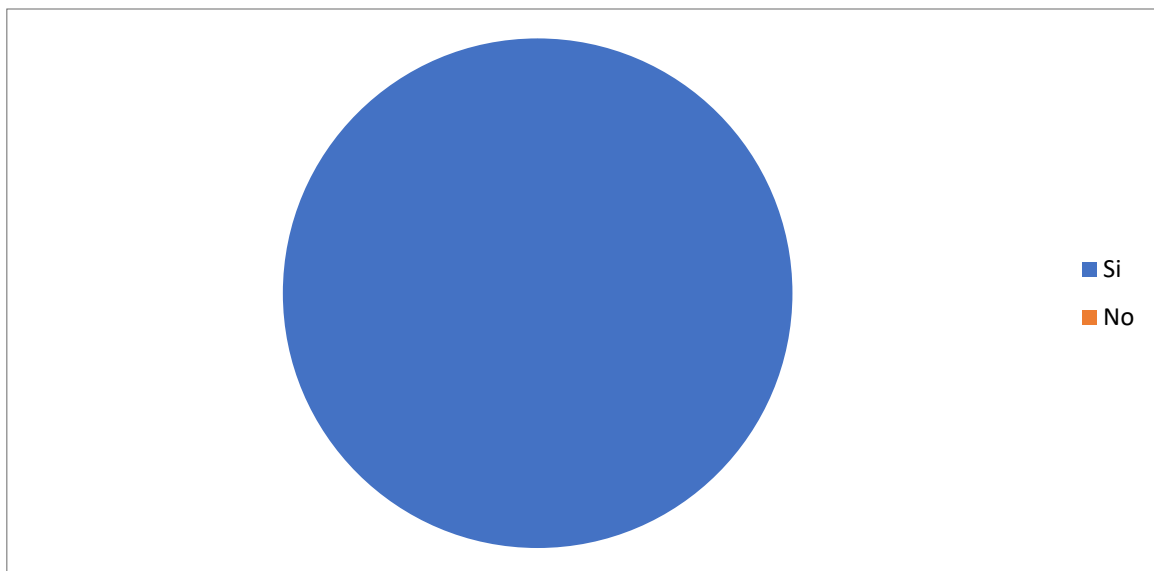
Tabla 16: ¿Se ocupa usted del cuidado especial de su familiar?

Respuesta	Cantidad
Si	2
No	0

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 16: ¿Se ocupa usted del cuidado especial de su familiar?

Fuente: Elaboración propia



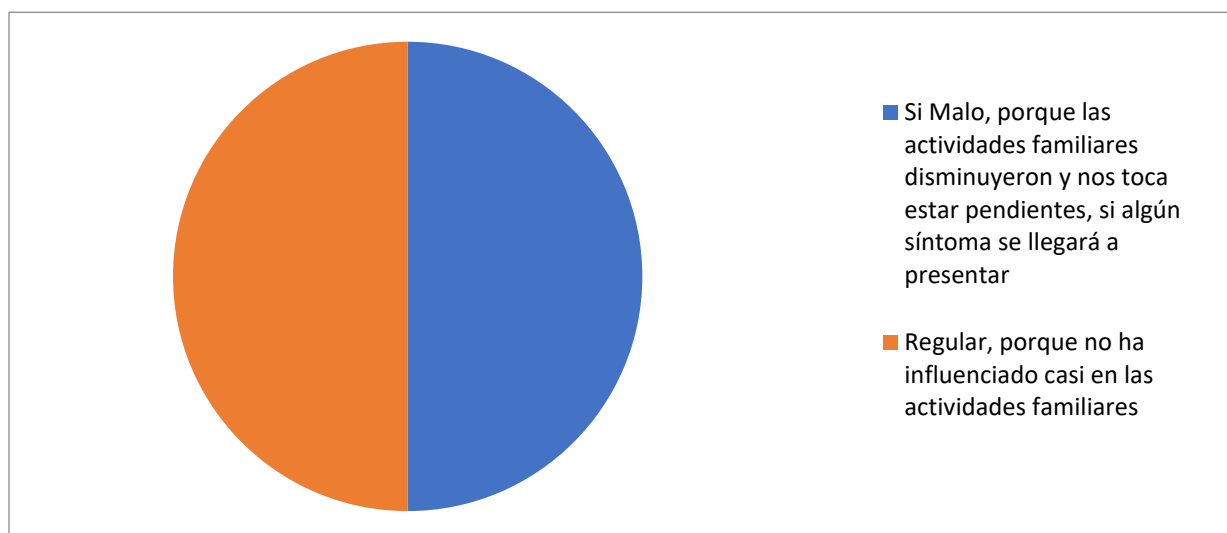
17. ¿Cómo ha sido el proceso de adaptación?

Tabla 17: ¿Cómo ha sido el proceso de adaptación?

Respuesta	Cantidad
Si Malo, porque las actividades familiares disminuyeron y nos toca estar pendientes, si algún síntoma se llegará a presentar	1
Regular, porque no ha influenciado casi en las actividades familiares	1

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 17: ¿Cómo ha sido el proceso de adaptación?



Fuente: Elaboración propia

18. ¿Cómo cree usted que verá en un futuro cercano a su familiar?

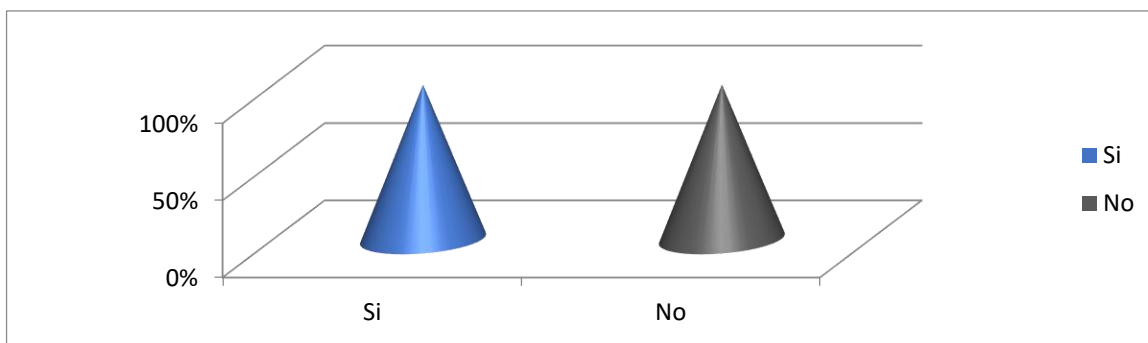


Tabla 18: ¿Cómo cree usted que verá en un futuro cercano a su familiar?

Respuesta	Cantidad
Siendo sincero, acabado o acabada por la enfermedad	1
Aún con esperanza de que mejoré	1

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 18: ¿Cómo cree usted que verá en un futuro cercano a su familiar?



Fuente: Elaboración propia

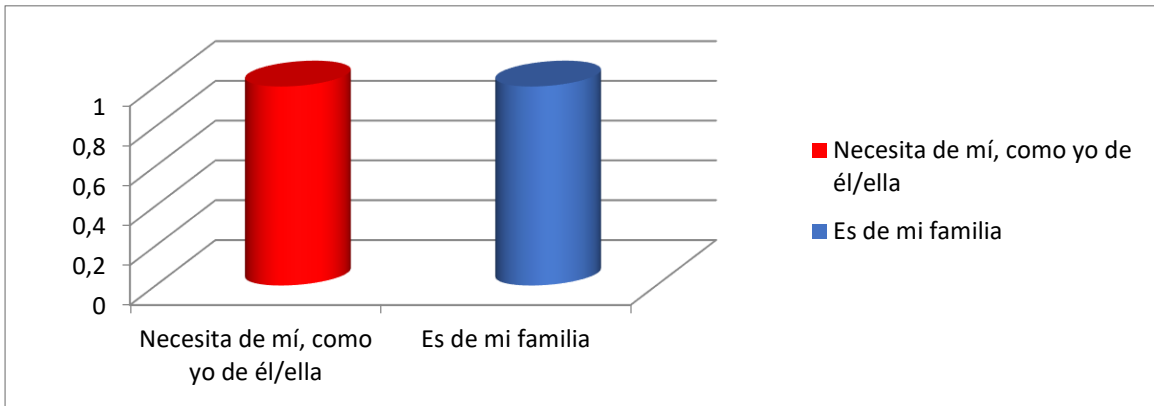
19. ¿Hay algo en su familiar que lo motive a ayudarlo ayudarla?

Tabla 19: ¿Hay algo en su familiar que lo motive a ayudarlo ayudarla?

Respuesta	Cantidad
Necesita de mí, como yo de él/ella	1
Es de mi familia	1

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 19: ¿Hay algo en su familiar que lo motive a ayudarlo ayudarla?



Fuente: Elaboración propia

20. ¿Qué opina su familiar, que en este caso es su esposo al dejarla sola si llegará a fallecer?

Tabla 20: ¿Qué opina su familiar, que en este caso es su esposo al dejarla sola si llegará a fallecer?

Respuesta	Cantidad
El dolor más grande para él es ese	1
No dice nada	1

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 20: ¿Qué opina su familiar, que en este caso es su esposo al dejarla sola si llegará a fallecer?



Fuente: Elaboración propia

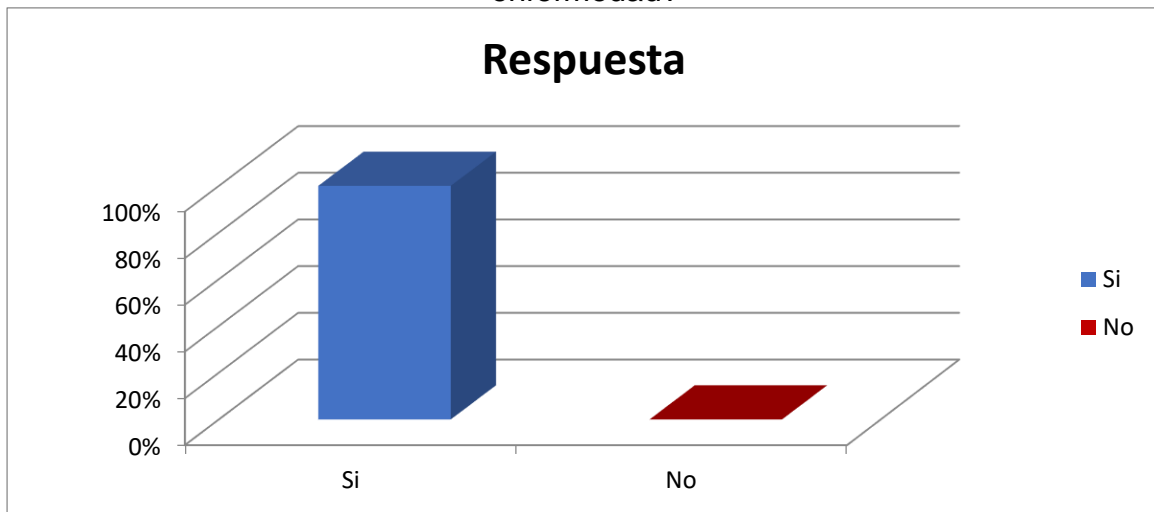
21. ¿Su familiar está dispuesta/o, a luchar en contra de esta enfermedad?

Tabla 21: ¿Su familiar está dispuesta/o, a luchar en contra de esta enfermedad?

Respuesta	Cantidad
Si	2
No	0

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 21: ¿Su familiar está dispuesta/o, a luchar en contra de esta enfermedad?



Fuente: Elaboración propia

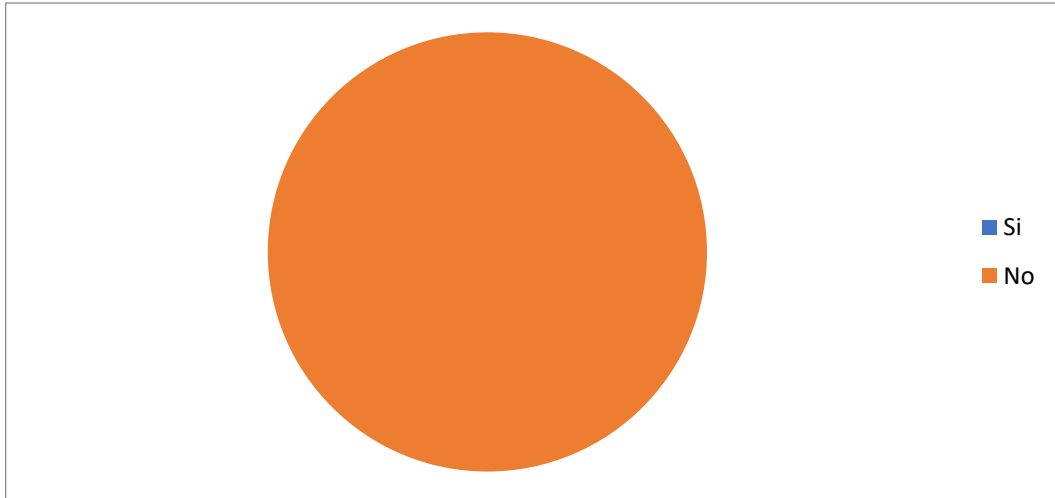
22. ¿Han tenido conversaciones para reforzar lo cuán importante es que se cuide?

Tabla 22: ¿Han tenido conversaciones para reforzar lo cuán importante es que se cuide?

Respuesta	Cantidad
Si	0
No	2

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 22: ¿Han tenido conversaciones para reforzar lo cuán importante es que se cuide?



Fuente: Elaboración propia

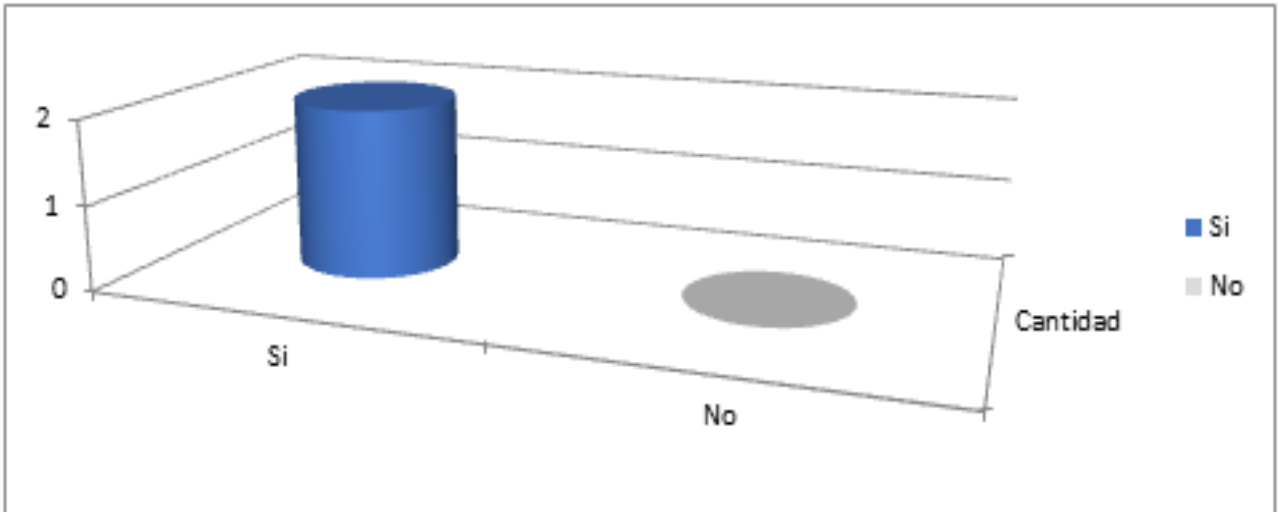
23. ¿Su familiar alguna vez no ha querido tomar su medicamento o seguir en el tratamiento de la enfermedad?

Tabla 23: ¿Su familiar alguna vez no ha querido tomar su medicamento o seguir en el tratamiento de la enfermedad?

Respuesta	Cantidad
Si	2
No	0

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 23: ¿Su familiar alguna vez no ha querido tomar su medicamento o seguir en el tratamiento de la enfermedad?



Fuente: Elaboración propia

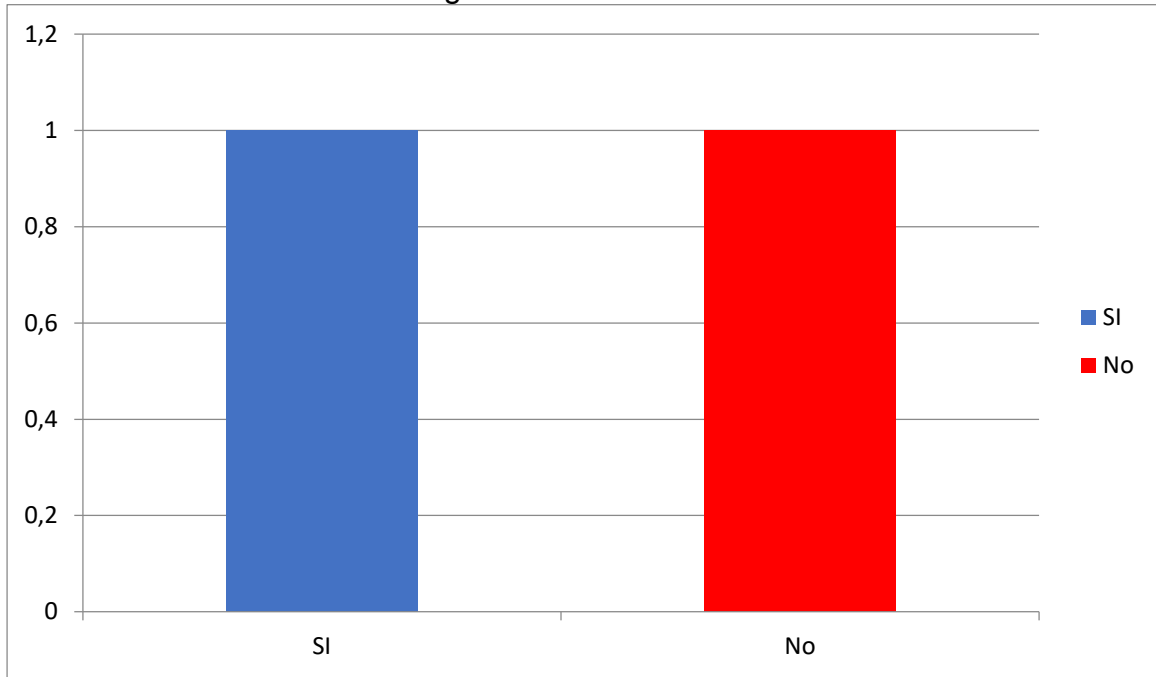
24. ¿Por qué cree que él/ella no ha querido ingerir sus medicamentos o seguir con su tratamiento?

Tabla 24: ¿Por qué cree que él/ella no ha querido ingerir sus medicamentos o seguir con su tratamiento?

Respuesta	Cantidad
Está cansado/a; de no tener una vida normal	1
No, lo sé	1

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 24: ¿Por qué cree que él/ella no ha querido ingerir sus medicamentos o seguir con su tratamiento?



Fuente: Elaboración propia

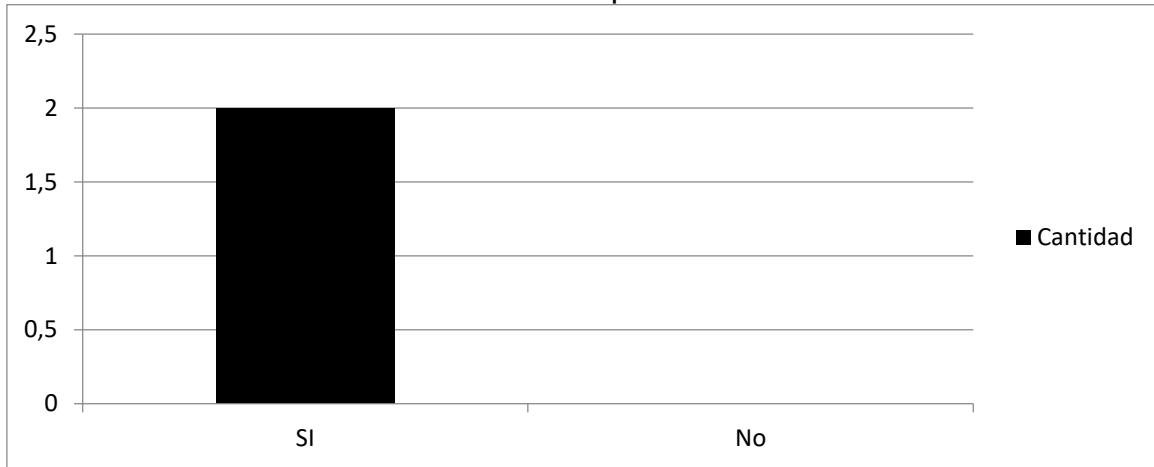
25. ¿Sabía que esta enfermedad va acabando con la persona a medida en la que avanza?

Tabla 25: ¿Sabía que esta enfermedad va acabando con la persona a medida en la que avanza?

Respuesta	Cantidad
Si	2
No	0

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 25: ¿Sabía que esta enfermedad va acabando con la persona a medida en la que avanza?



Fuente: Elaboración propia

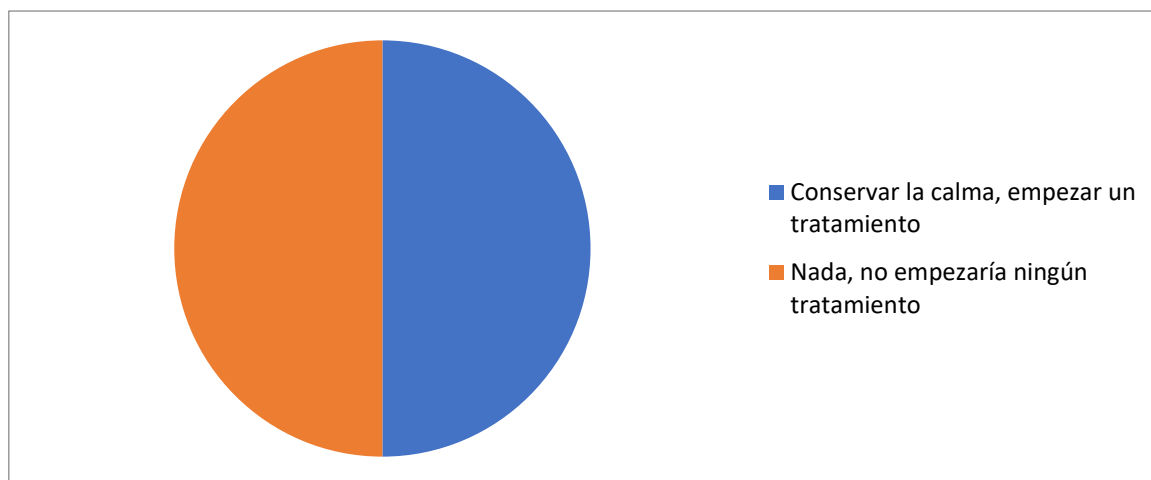
26. Si en tal caso la enfermedad fuera genética y usted también la llevara ¿qué haría?

Tabla 26: Si en tal caso la enfermedad fuera genética y usted también la llevara ¿qué haría?

Respuesta	Cantidad
Conservar la calma, empezar un tratamiento	1
Nada, no empezaría ningún tratamiento	1

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 26: Si en tal caso la enfermedad fuera genética y usted también la llevara ¿qué haría?



Fuente: Elaboración propia

27. ¿Cree que el tratamiento en el que esta su familiar ha servido de algo?

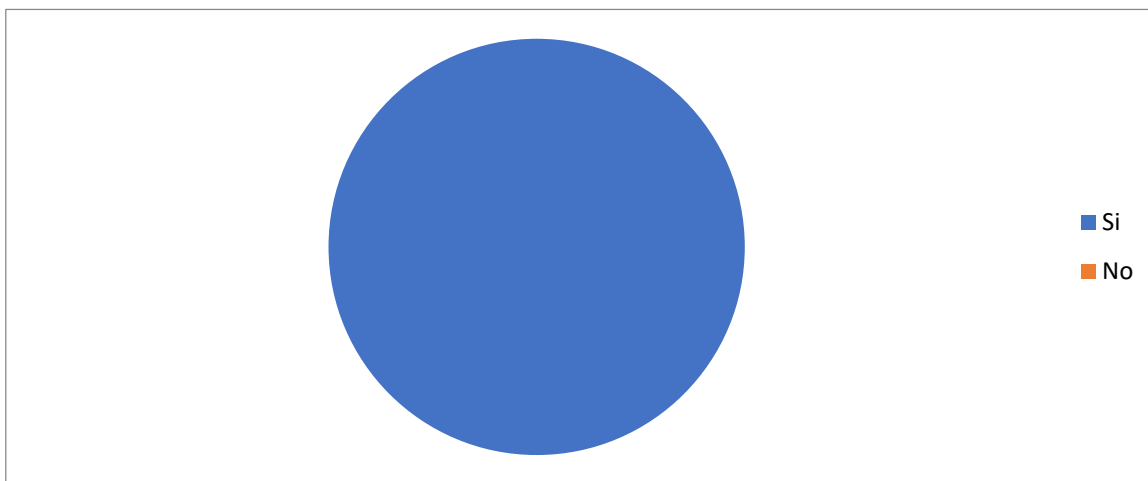
Tabla 27: ¿Cree que el tratamiento en el que esta su familiar ha servido de algo?

Respuesta	Cantidad
Si	2
No	0

Fuente: Elaboración propia



Ilustración 27: ¿Cree que el tratamiento en el que esta su familiar ha servido de algo?



Fuente: Elaboración propia

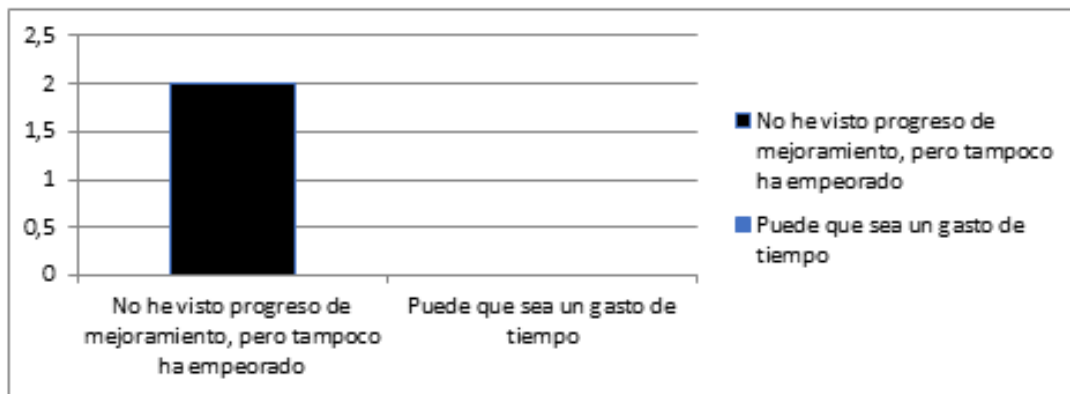
28. ¿Cree que el tratamiento le ayuda a mejorar o solo es un gasto de tiempo?

Tabla 28: ¿Cree que el tratamiento le ayuda a mejorar o solo es un gasto de tiempo?

Respuesta	Cantidad
No he visto progreso de mejoramiento, pero tampoco ha empeorado	2
Puede que sea un gasto de tiempo	0

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 28: ¿Cree que el tratamiento le ayuda a mejorar o solo es un gasto de tiempo?



Fuente: Elaboración propia

29. ¿Considera a su familiar con esta enfermedad cómo una carga de estrés?

Tabla 29: ¿Considera a su familiar con esta enfermedad cómo una carga de estrés?

Respuesta	Cantidad
Si	0
No	3

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 29: ¿Considera a su familiar con esta enfermedad cómo una carga de estrés?



Fuente: Elaboración propia

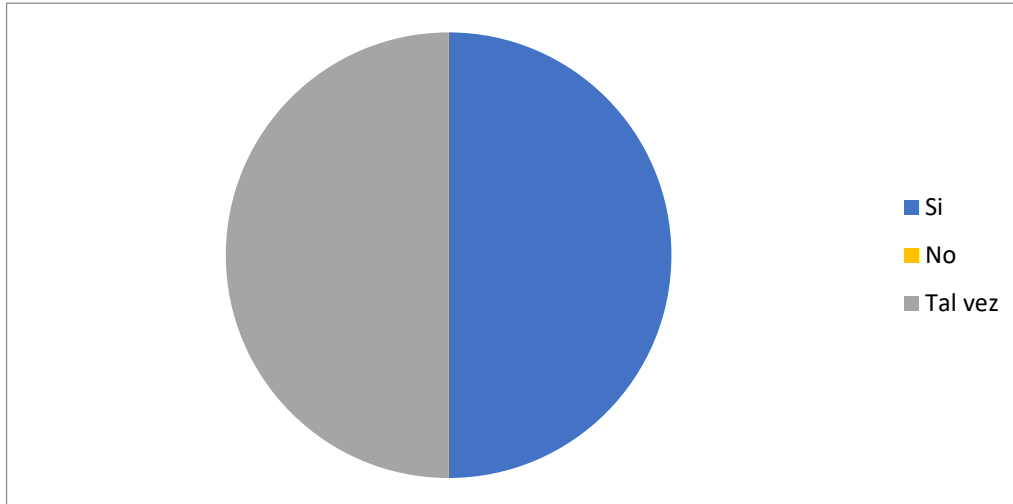
30. ¿Considera que ayudar a levantar el estado de ánimo de su familiar le ayuda con su salud?

Tabla 30: ¿Considera que ayudar a levantar el estado de ánimo de su familiar le ayuda con su salud?

Respuesta	Cantidad
Si	1
No	0
Tal vez	1

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 30: ¿Considera que ayudar a levantar el estado de ánimo de su familiar le ayuda con su salud?



Fuente: Elaboración propia

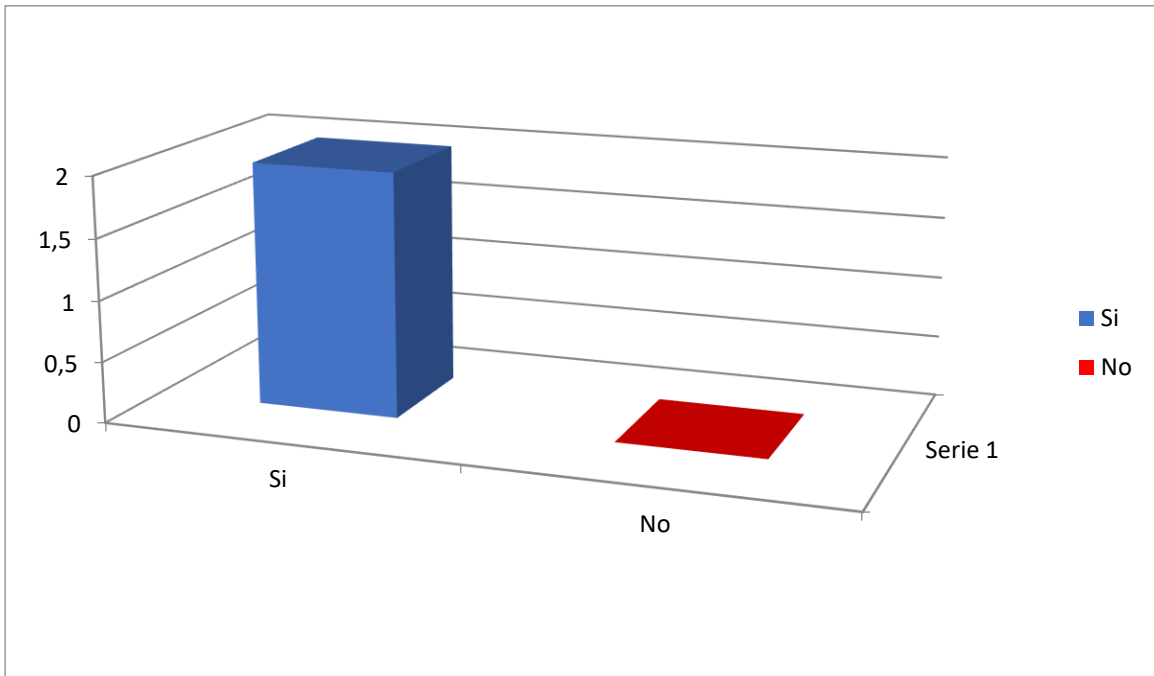
31. ¿Cree que la vida y el cuidado de su familiar depende de usted?

Tabla 31: ¿Cree que la vida y el cuidado de su familiar depende de usted?

Respuesta	Cantidad
Si	2
No	0

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 31: ¿Cree que la vida y el cuidado de su familiar depende de usted?



Fuente: Elaboración propia

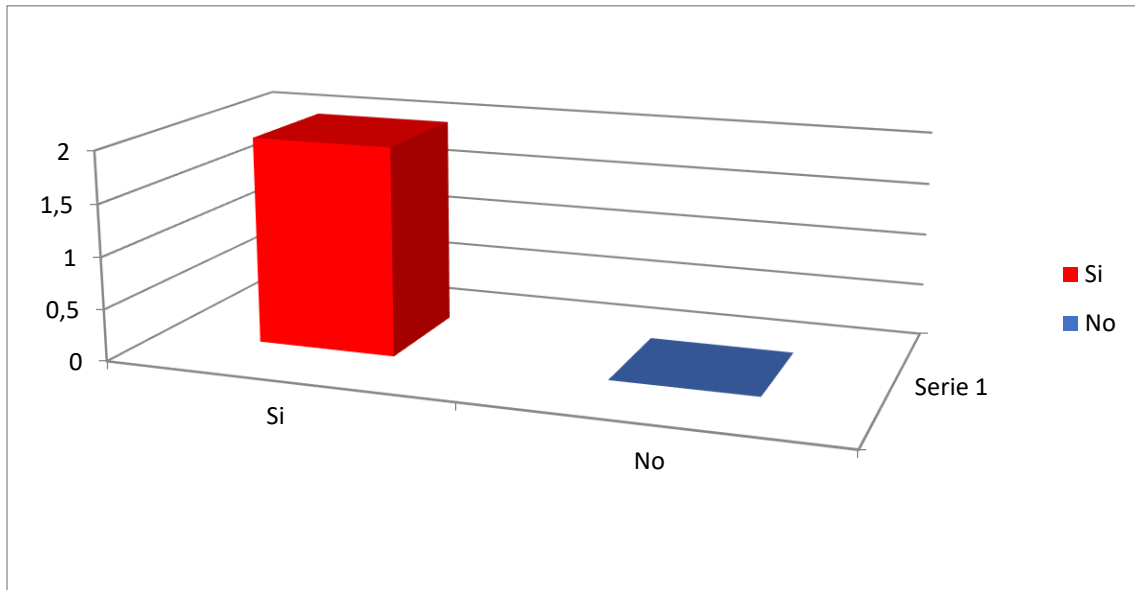
32. ¿Considera que su familiar al saber de su enfermedad cambio su forma de ser?

Tabla 32: ¿Considera que su familiar al saber de su enfermedad cambio su forma de ser?

Respuesta	Cantidad
Si	2
No	0

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 32: ¿Considera que su familiar al saber de su enfermedad cambio su forma de ser?



Fuente: Elaboración propia

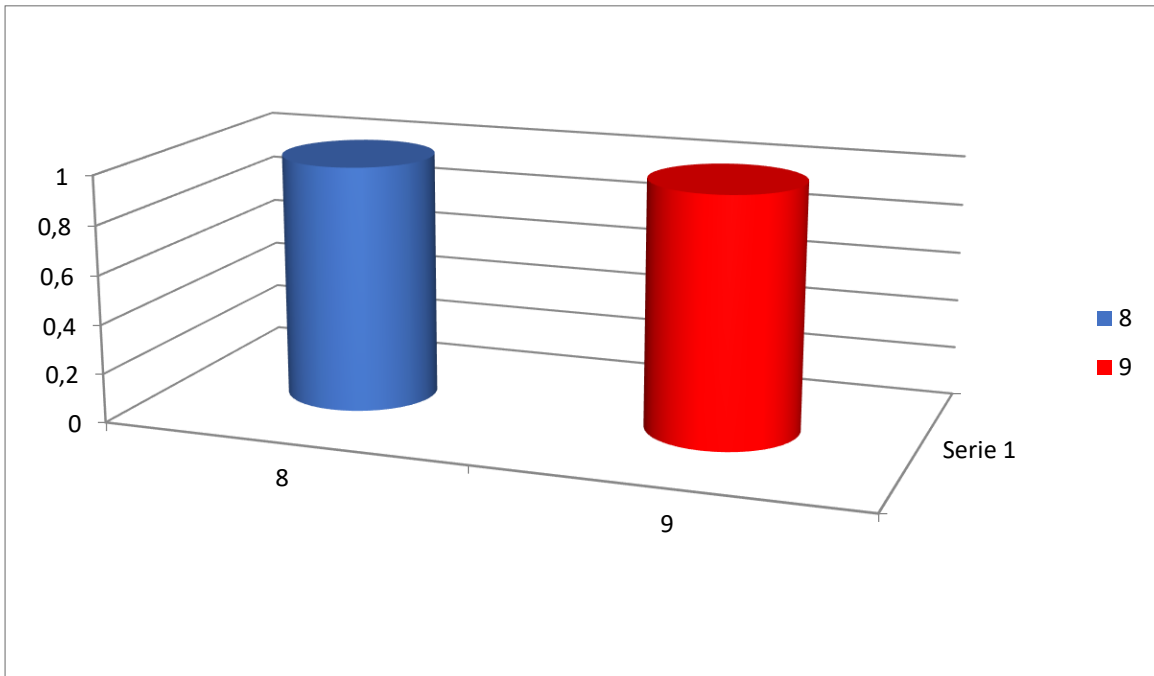
33. Del 1 al 10 cuánto evalúa el nivel de cuidado que usted le brinda a su familiar

Tabla 33: Del 1 al 10 cuánto evalúa el nivel de cuidado que usted le brinda a su familiar

Nivel de cuidado	Cantidad
8	1
9	1

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 33: Del 1 al 10 cuánto evalúa el nivel de cuidado que usted le brinda a su familiar



Fuente: Elaboración propia

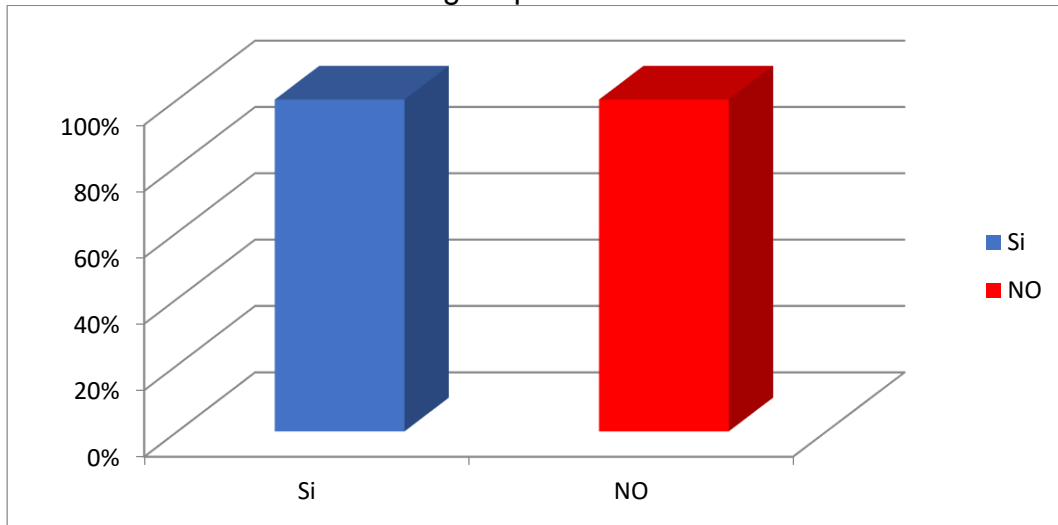
34. ¿Cuenta con un equipo médico en casa por si algún síntoma se llega a presentar?

Tabla 34: ¿Cuenta con un equipo médico en casa por si algún síntoma se llega a presentar?

Nivel de cuidado	Cantidad
Si	1
NO	1

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 34: ¿Cuenta con un equipo médico en casa por si algún síntoma se llega a presentar?



Fuente: Elaboración propia

35. ¿A qué edad se le diagnostico cómo enfermedad huérfana?

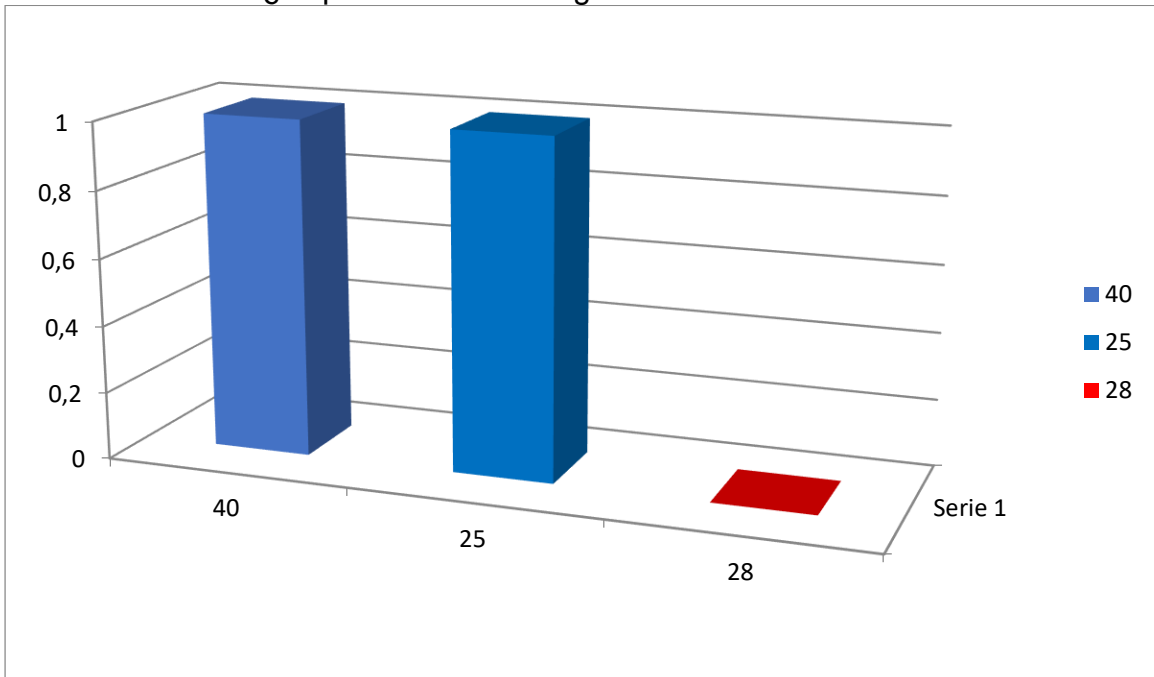
Tabla 35: ¿A qué edad se le diagnostico cómo enfermedad huérfana?

Edad	Cantidad
40	1
25	1
28	0

Fuente: Elaboración propia



Ilustración 35: ¿A qué edad se le diagnostico cómo enfermedad huérfana?



Fuente: Elaboración propia

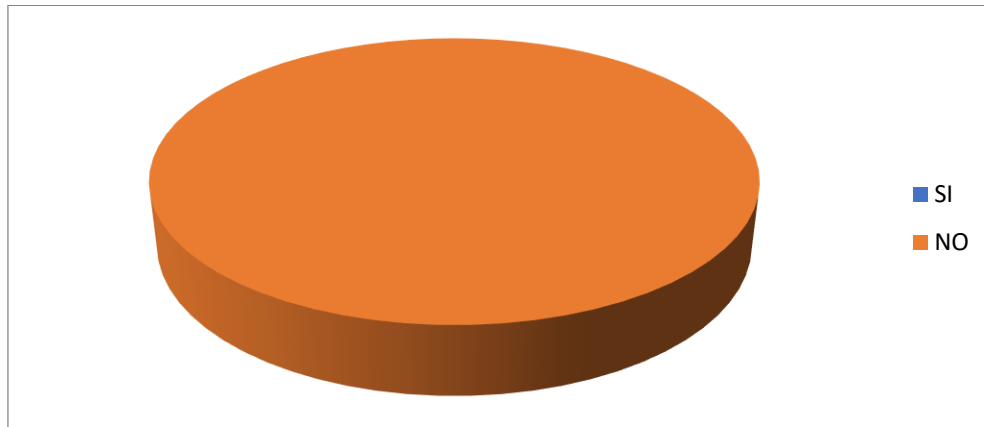
36. ¿Tiene colaboración por otras personas para el cuidado de su familiar?

Tabla 36: ¿Tiene colaboración por otras personas para el cuidado de su familiar?

Nivel de cuidado	Cantidad
Si	0
NO	2

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 36: ¿Tiene colaboración por otras personas para el cuidado de su familiar?



Fuente: Elaboración propia

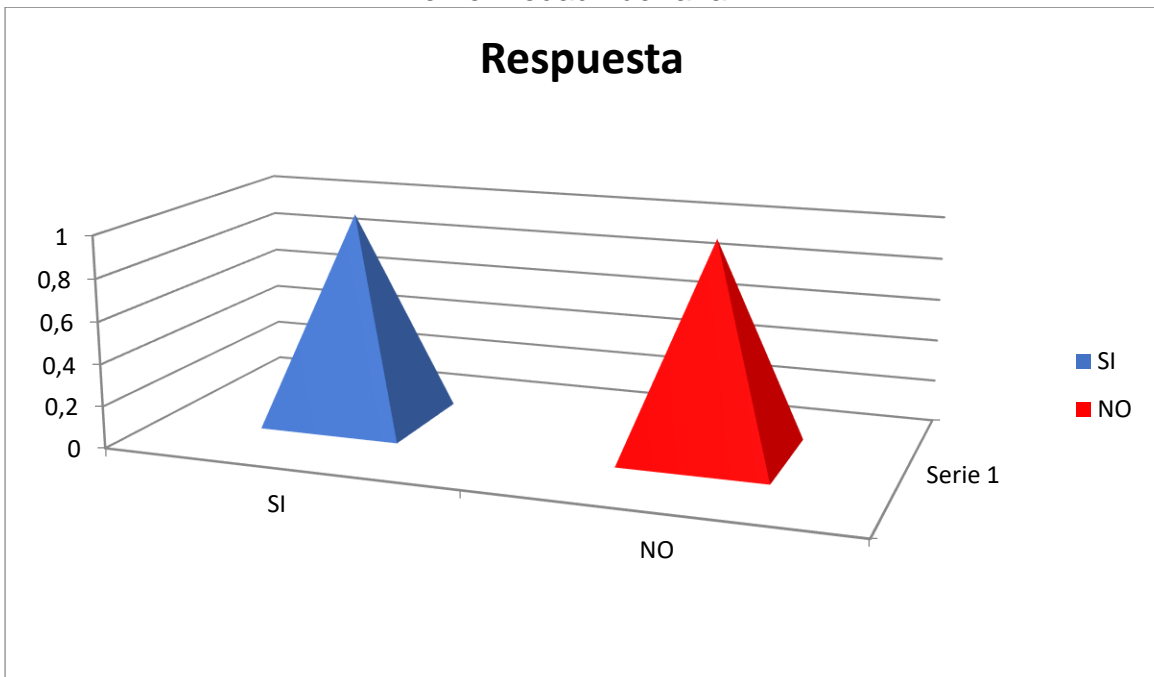
37. ¿Sabía que hay un día en honor a las personas que contienen una enfermedad huérfana?

Tabla 37: ¿Sabía que hay un día en honor a las personas que contienen una enfermedad huérfana?

Respuesta	Cantidad
Si	1
No	1

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 37: ¿Sabía que hay un día en honor a las personas que contienen una enfermedad huérfana?



Fuente: Elaboración propia

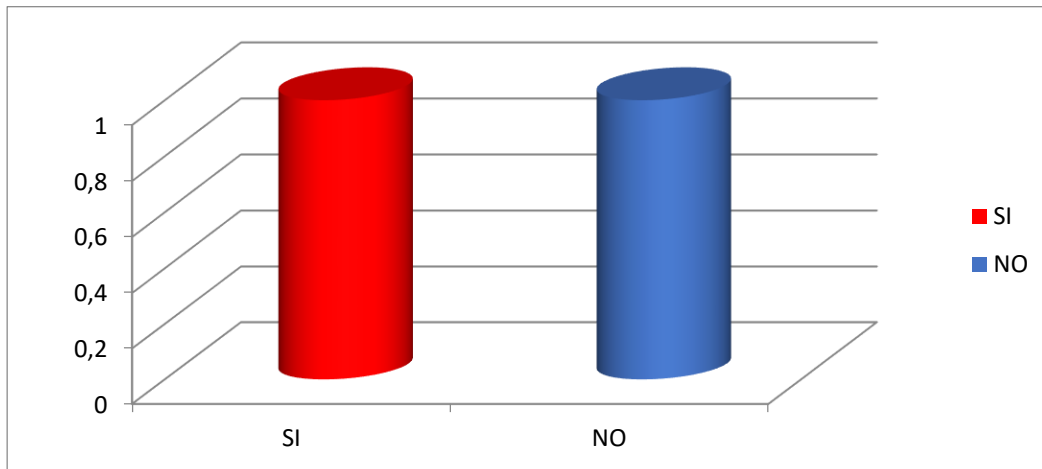
38. ¿El estado da recursos para las personas con enfermedades huérfanas?

Tabla 38: ¿El estado da recursos para las personas con enfermedades huérfanas?

Respuesta	Cantidad
Si	1
No	1

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 38: ¿El estado da recursos para las personas con enfermedades huérfanas?



Fuente: Elaboración propia

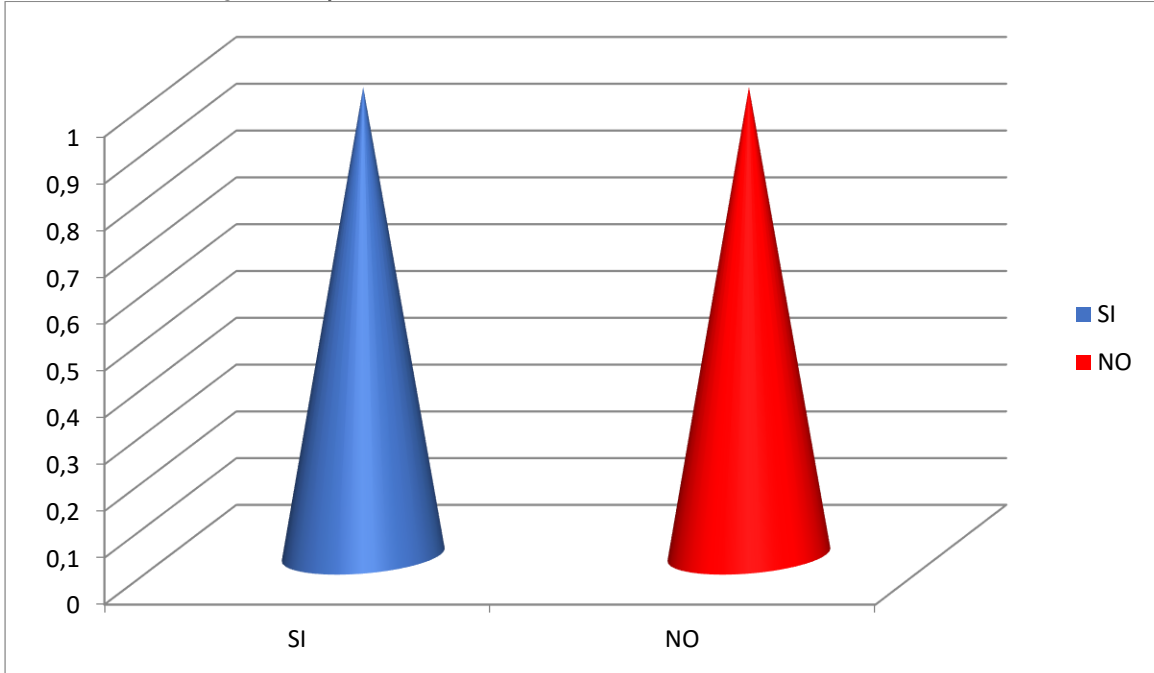
39. ¿Cree que su familiar es una causa de las discusiones familiares?

Tabla 39: ¿Cree que su familiar es una causa de las discusiones familiares?

Respuesta	Cantidad
Si	2
No	0

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 39: ¿Cree que su familiar es una causa de las discusiones familiares?



Fuente: Elaboración propia

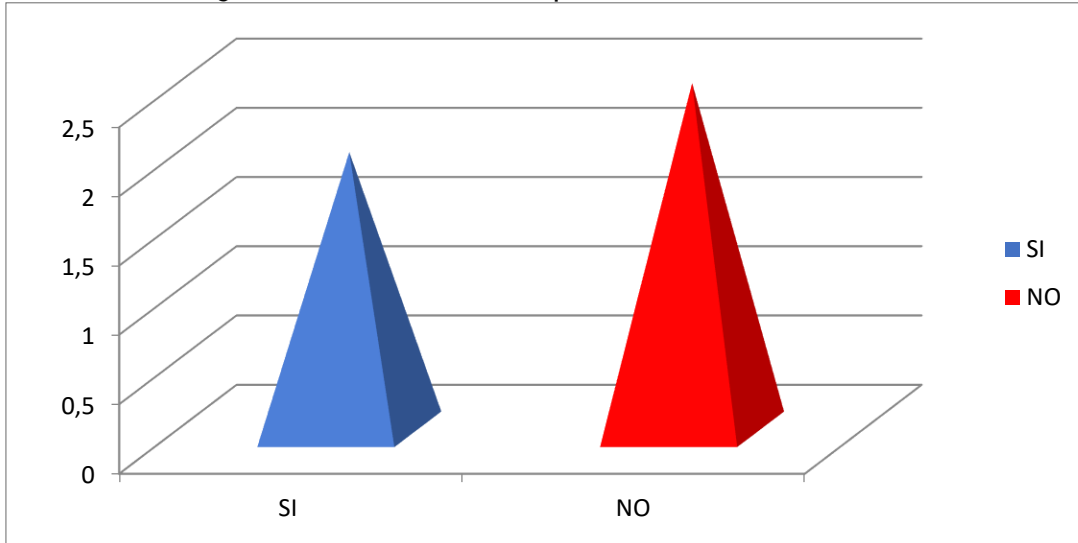
40. ¿Su familiar sufre de depresión a causa de esta enfermedad?

Tabla 40: ¿Su familiar sufre de depresión a causa de esta enfermedad?

Respuesta	Cantidad
Si	2
No	0

Fuente: Elaboración propia

Ilustración 40: ¿Su familiar sufre de depresión a causa de esta enfermedad?



Fuente: Elaboración propia



## CONCLUSIONES

Como primera conclusión de los dos estudios de caso surge que la dinámica familiar de las personas entrevistadas cambio en varios enfoque, uno de ellos son las relaciones que surgen entre ellos. La primera relación que se vio alterada fue la de la pareja de uno de los pacientes dado que ya no podían entablar comunicación constante, además de pasar tiempos de recreación juntos.

La siguiente relación afectada es la de el paciente como padre dado que ya no pasa tiempo de calidad con sus hijos dada sus condiciones

El interés de abordar los temas de las enfermedades huérfanas y la familia partió de considerar que el rastreo de antecedes, habían sido poco trabajadas y tampoco habían sido analizadas de manera simultánea, nos pareció pertinente entrelazar estas categorías teniendo como referencia el Interaccionismo Simbólico, pues éste nos permitió vislumbrar la interrelación que se crea entre el diagnóstico y las relaciones familiares, permitiendo conocer los significados que las personas hacen de su realidad, de una determinada situación y cómo, a partir de la misma, interpretan los procesos manifestados al interior de la familia.

Es así que, para culminar este ejercicio de investigación nos permitimos concluir de acuerdo a lo expresado por la familia que participó en este proceso que:

- El significado que entraña para la familia, la enfermedad huérfana, está estrechamente ligado a los cambios que han debido asumir en su cotidianidad como pareja, padres y miembros de una familia extensa para atender los cuidados de su familiar enfermo. De igual manera las relaciones familiares, el tiempo de recreación y la comunicación se ha modificado.

- Consideramos que comprender el diagnóstico de la enfermedad significó para la familia replantear las expectativas a nivel personal, familiar y social, las cuales se verían transformadas, por los cambios que trae consigo el vivir con una enfermedad huérfana, dado que la relación paterno filial en uno de los casos ha sido modificada porque su condición física la cual lo incapacita para interactuar con su medio y su familia.
- En cuanto a las familias, concluimos que las enfermedades huérfanas producen ciertos cambios en la cotidianidad, las relaciones familiares y sociales. Respecto a los roles que lleva a cabo cada miembro de la familia se da una reorganización en la estructura familiar y en las funciones que cada uno cumplirá en adelante.
- La investigación realizada desde Trabajo Social concluye que la construcción de los significados que hacen las personas y su narración a partir de la enfermedad, permite comprender a las personas afectadas por esta enfermedad y a sus familiares en su contexto.



## RECOMENDACIONES

Trabajo social es y debe ser un agente de cambio; si bien es cierto que el gobierno a través de las instituciones no cumple con todo lo que le corresponde para frenar la tendencia al aumento de las enfermedades huérfanas, también los individuos, la comunidad, la población y la sociedad en general debe contribuir para cambiar la situación de dichas enfermedades; aquí es donde entra la participación de trabajo social como agente de cambio, ya que uno de los objetivos de un profesional en trabajo social es despertar la conciencia de la población, sensibilizarla sobre la parte que le corresponde para cambiar y mejorar muchos de los aspectos de su vida.

Las familias de los estudios de caso deben despertar, deben buscar iniciativas no solo de adaptación al cambio de su dinámica familiar sino también buscar un bienestar integral donde la salud prime, de nuestra situación social, de nuestros hábitos; tenemos la capacidad de elegir entre lo que nos conviene y lo que no, a la población no se le puede obligar a comer sano, a realizar actividad física, a estudiar, a prepararse, a superarse o capacitarse para alcanzar sus logros, pero lo que si puede hacer trabajo social es despertar la conciencia, promover el cambio a través de la información, la orientación, la capacitación y la organización de grupos y de la comunidad.

Como profesionista y de manera multidisciplinaria, debe apoyar a disminuir las diferencias en el nivel de vida de la población, a mejorar su hábitat y su entorno, a mejorar su educación, a prepararse mejor para la obtención de empleos y lograr sus derechos sociales, para lograr esto es indispensable que el individuo, la familia y la

comunidad aprendan a aprovechar los recursos con los que cuentan, a través de la intervención de trabajo social. Una vez que el individuo logre cambiar estos determinantes sociales seguramente estará en condiciones de cambiar y mejorar su estado de salud y por ende revertir el panorama de los padecimientos crónicos, primero a nivel individual, local, regional y por qué no a nivel nacional. Pudiera sonar muy utópico, pero una sociedad organizada y bien conducida puede lograr grandes cambios.

Por otro lado también es importante tener una idea de cuál es la formación académica de los profesionales en trabajo social, cuales son los planes de estudio de las escuelas o universidades, esto para saber si cuentan con las herramientas e instrumentos necesarios para cumplir con las expectativas que se tiene de ellos para el logro de los objetivos cuando se enfrentan con la realidad en las diferentes instituciones de salud, específicamente por el tema que nos ocupa en este momento. El profesional de trabajo social debe ser empático, analítico, práctico, realista, tener vocación de servicio y conciencia de clase, entre otros atributos y destrezas. Y algo más pero no menos importante que la preparación básica, es la constante actualización y la claridad de objetivos y expectativas personales como profesionista.

## BIBLIOGRAFÍA

- Abellan, Fernando (2006) "Entre la libertad reproductiva y la eugenesia"
- Ackerman, N, (1997) "Diagnóstico y tratamiento de las relaciones familiares psicodinamismo de la vida familiar"
- Adeyi, (2007); "Public policy and the challenge of chronic non communicable diseases"
- Aguilar M, C., Suárez V., M.G. y Pinzón G., A. (2002). "Participación de enfermería en la coordinación de trasplantes de órganos"
- Allender, (2008); "Quantification of urbanization in relation to chronic diseases in developing countries"
- Ángela Hurtado Calderón. (2011). "Caracterización socioemocional del cuidador de la persona en situación de discapacidad cognitiva de la fundación CENEDI de la ciudad de Popayán".
- Ángela María Orosco "Factores Psicosociales e Intervención Psicológica en Enfermedades Crónicas No Transmisibles".
- Arbeláez (2006) "Derecho a la Salud en Colombia. El Acceso a los Servicios del Sistema General de Seguridad Social en Salud".
- ARIÑO ALTUNA, (2009) Miren. "La entrevista en Trabajo Social Métodos, técnicas y documentos utilizados en Trabajo Social".
- Avellaneda Fernández (2004) "el consentimiento informado, la intimidad y la confidencialidad de los datos del paciente"
- Avellaneda, A., Izquierdo, M., Luengo, G. A., y Ramón, J. R. (2006). "Necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria".
- Bañón, A. (2007) "Las enfermedades raras y su representación discursiva. Propuestas para un análisis crítico".
- Baños (2012); "Las enfermedades raras en el actual sistema sanitario español".
- Bárbara Huerta Rodríguez y AL (junio del 2015). "El rol del trabajador social en la atención de las personas afectadas por enfermedades raras Enfermedad de Huntington".
- Barra (2003) "Influencia del estado emocional en la salud física"
- Barrio del, J., y Castro, A. (2008). "Infraestructura y recursos de apoyo social, educativo y sanitario en las Enfermedades Raras".

- Bastida F, J., Villaverde I., Requejo P. , Presno M. A.; Aláez, B., Sarasola I., (2010) "Teoría general de los derechos fundamentales en la constitución española de 1978"
- Bedoya, (2013); "La historia de una enfermedad rara".
- Berry (2010); "A lifestyle activity intervention in patient's whit chronic obstructive pulmonary".
- Boria y Tome (2004) "prospección genética en poblaciones y bases de datos"
- Bronfenbrenner, Urie (1987) "Teoría ecológica de desarrollo humano"
- Brown Walter, (1992) "Revista promoción de la salud, una antología".
- Campanini, (1996) "Servicio social y modelo sistémico"
- Campbell, (2008); "The impact of nutrition intervention on quality of life in the predialysis chronic kindey disease patients".
- Cárcar Benito, J.E. (2016) "El acceso social y equitativo en salud dentro del derecho a la asistencia sanitaria".
- Castillo (2008) "Enfermedades cardiacas, principales causas de muerte en México"
- Cedeño (2006); "Fundamentación conceptual para la atención en el servicio educativo a estudiantes con necesidades educativas especiales".
- Ceitlin J, Gómez Gascón. (1997) "Medicina familiar: la clave de un nuevo modelo".
- Chaves (2011); "El problema social y de salud de las Enfermedades Raras: transitando de la invisibilidad a la visibilidad".
- Chaves (2012); "El problema social y de salud de las enfermedades raras. Universidad del Bosque".
- Chaves, A. P. (2011). "El problema social y de salud de las Enfermedades Raras: transitando de la invisibilidad a la visibilidad"
- Chee, (2008) "Donor leverage: towards more equitable access to essential medicines?".
- Constantine, (1986) "Family y Paradigms"
- Contreras F., Espinosa, J.C. y Esguerra, G. (2008). "Calidad de vida, autoeficacia, estrategias de afrontamiento y adhesión al tratamiento en pacientes con insuficiencia renal crónica sometidos a hemodiálisis"
- Corbalán, M, Marfil, (1994) "Interacciones familiares y redes sociales en enfermos coronarios"
- COVAS, Susana (2010) "Los Hombres y el Cuidado de la Salud".
- Daar, (2007); "Grand Challenges in chronics non communicable disease".
- Duvall, EM, (1997) "Marriage and family"
- Elizabeth Miranda Queupil y AL. (2006) "La familia en el proceso salud-enfermedad"

- Elosegui, E., Goñi, M. J., y Elizalde, B. (2012) . “Necesidades socio sanitarias y propuesta de acciones a desarrollar dirigidas a personas con enfermedades raras y sus familias”.
- Fisher, (2005); “Family ethnicity, and chronic disease: an ongoing story whit a new twist”.
- Florenzano R. (1994) “Familia y salud de los jóvenes”.
- Flores, L, Hernandez (1998) “Boletín Latinoamericano de Psicología de la salud”.
- Gaité, L., Cantero, P., González, D., y García, M. (2005). “Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria”.
- GALLO RODRÍGUEZ, (2008) Laura. “Técnicas para la obtención, elaboración y proceso de la información”.
- García, M., Verde, M. P., Suerio, J., Rosado, A., y Sorlí, J. V. (2013). “Abordando las Enfermedades Raras desde la consulta de Atención Primaria: si se quiere, se puede”.
- Gómez (2006) “Estrés y sistema inmune”
- Gutiérrez y AL, (1995); “Teorías del desarrollo cognitivo”.
- Hanson (2011); “Develomental origins of health and disease”
- Hernandez (1998); “Estrategias docentes para un aprendizaje significativo”.
- Hernández, Roberto; Fernández, (2003) “Metodología de la investigación”
- Hidalgo, Carmen Carrasco (1997) “Salud familiar un modelo de atención integral en la atención primaria”.
- Huerta, B., Fernández, B., Gallardo, C., y Hernández, L. (2012). “El rol del trabajador social en la atención de las personas afectadas por enfermedades raras. La enfermedad de Huntington”.
- Javier Sánchez (Madrid España 2011), “Aspectos éticos y jurídicos específicos sobre el consejo y el cribado genéticos”.
- Juan Esteban Cárcar (2017), doctor en derecho facultativo no sanitario del servicio murciano de salud. “Las enfermedades raras y su significación en el derecho a la investigación y a la asistencia sanitaria: un deber de justicia”.
- Kojima, (2011); “Epidemiologic studies of psychic social factors asociated whit quality of life amound patients”
- Latorre (1994) “La psicología de la salud”
- Lehmann (2011); “Effects of lifestyle on coronary artery calcium progression prognostic”
- LISTAN CORTES, (2011) Ana Rosa “Documento Marco de Trabajo Social para las Enfermedades Raras”.
- Lizeth Rincón y AL. (AÑO 2016). “significados y cotidianidad en una familia con un integrante diagnosticado con una enfermedad rara”.

- LOPEZ DEL VAL, Luis J. y Juan A. BURGUERA HERNANDEZ. "Enfermedad de Huntington. Claves y respuestas para un desafío singular".
- Lozada (2005); "Medicina familiar"
- Lugones, M., y Ramírez, M. (2012). "Enfermedades raras".
- Marcos del Cano, A. (2003) "Dignidad humana en el final de la vida y cuidados paliativos".
- María Rosario Martínez Carmona (2013), "Las enfermedades raras y los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación colombiana para su tratamiento"
- Martha Luz Pareja (2017) "Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia".
- Martínez (2013); "Las enfermedades raras y los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación colombiana para su tratamiento".
- Martos (2010); "Enfermedades crónicas y adherencia terapéutica: relevancia del apoyo social"
- Minuchin, (1977) "Familias y terapia familiar".
- Puente-Ferreras, A., Barahona-Gomariz, M. J., y Fernández-Lozano, M. P. (2011). "Las enfermedades raras: naturaleza, características e intervención biopsicosocial".
- Quinteros, B, Ángela (2004) "Apuntes del Trabajo Social: Aportes al tema de familia"
- RAFFELSBAUER, (2009) Diana y European Huntington's Disease Network. "Enfermedad de Huntington".
- Ramírez, (2005) "Interacciones sociales de pacientes diabéticos"
- Ramírez, J. (2004). "Introducción".
- Ramiro Avilés M. A.; (2005) "El principio de equidad en el Sistema de Seguridad Social y en el Sistema Nacional de Salud: las barreras de acceso de las personas con VIH".
- Reyes (2001) "Relación familiar de enfermos en espera de trasplante cardíaco"
- Rivera, J. (2010). "La problemática social en las enfermedades minoritarias: el caso de la Enfermedad de Huntington".
- Robles (2007); "Diversidad familiar un estudio sobre la dinámica de los hogares homoparentales".
- Ródenas A., (2012) "Los intersticios del derecho indeterminación, validez y positivismo jurídico".
- Rodríguez (1986)" Igualdad y discriminación".
- Rosselli (2011) "Enfermedades raras, huérfanas y olvidadas. Pontificia Universidad Javeriana".

- Salinas, V., Rogero, P., Oña, A. M., y Vergara, M. L. (2012). "Descubriendo el significado de los fenómenos de cronicidad".
- Sánchez (2011) "Las enfermedades raras: aspectos éticos y jurídicos sobre el consejo y el cribado genéticos".
- Sánchez-Valverde, F., y García Fuentes, M. (2008). "Enfermedades raras: el reto de la medicina en el siglo XXI".
- Saucos Olga María y AL. (10 noviembre 2016). "Las enfermedades raras en España, un enfoque social".
- Schieppati, A., Henter, J.-I., Daina, E., y Aperia, A. (2008). "Why rare diseases are an important medical and social issue".
- Schneider (1991) "Democracia y constitución Centro de Estudios Constitucionales".
- Schwarzer (2008); "how to over home health".
- Sedane Rodríguez (2002) "De la intimidad genética al derecho a la protección de datos genéticos"
- Singer (2002) "Una vida ética"
- SORIA MARTINEZ, (2009) Sonia "et al". Guía para Cuidadoras y Cuidadores en el Entorno Familia".
- Spilkin (2007); "Behavior in children whit a chronic illness: a descriptive study of child characteristics, family adjustment, and school issues in children whit cystinosis"
- Tobío, C. (2012). "Cuidado e identidad de género. De las madres que trabajan a los hombres que cuidan".
- Toro (2012); "Articulo: Nace Fundación Para Enfermedades Raras"
- Vaquiro, S., y Stieповich, J. (2010). "Cuidado informal, un reto asumido por la mujer".
- Vicente (2006) "La exigibilidad de los derechos sociales, Derechos Humanos".
- Villar, K. (2013). "Realidad sanitaria y social de las Enfermedades Raras en España".
- Vivancos, M. J. (2011). "Situación de los pacientes con enfermedades raras ante la investigación biomédica en España".
- Walzer, M., William (1997) "Las esferas de la justicia, Fondo de Cultura Económica".
- Whitehead M., (1978) "Concept and Principles of Equity and Health. International".

