

**DINÁMICA DE TRES FAMILIAS DE POPAYÁN ANTE LA PRESENCIA DE
INTEGRANTES CON ENFERMEDADES HUÉRFANAS**

**ANGIE VIVIANA TRUQUE RENGIFO
LUISA FERNANDA URREA SANCHEZ**



**FUNDACION UNIVERSITARIA DE POPAYAN
FACULTAD DE CIENCIAS HUMANAS Y SOCIALES
PROGRAMA DE TRABAJO SOCIAL
POPAYÁN – CAUCA**

2023

**DINÁMICA DE TRES FAMILIAS DE POPAYÁN ANTE LA PRESENCIA DE
INTEGRANTES CON ENFERMEDADES HUÉRFANAS**

**ANGIE VIVIANA TRUQUE RENGIFO
LUISA FERNANDA URREA SANCHEZ**

Documento de trabajo de grado presentado para optar al título de Trabajadora Social

Director
JULIO ENRIQUE OCAMPO CASTRO

**FUNDACION UNIVERSITARIA DE POPAYAN
FACULTAD DE CIENCIAS HUMANAS Y SOCIALES
PROGRAMA DE TRABAJO SOCIAL
POPAYÁN – CAUCA
2023**

Nota de aceptación

El director y los jurados del trabajo de grado titulado “**Dinámica de tres familias de Popayán ante la presencia de integrantes con enfermedades huérfanas**”, realizado por: **Angie Viviana Truque Rengifo y Luisa Fernanda Urrea Sánchez**, una vez revisado el informe final y aprobado la sustentación, autorizan para que se realicen los trámites concernientes para optar al título profesional de Trabajadora Social.

Director: Julio Enrique Ocampo Castro

Jurado 1. Diego Armando Prieto

Jurado 2. Andrea Martinez

Popayán, abril de 2023

Nota de aceptación

El director y los jurados del trabajo de grado titulado “**Dinámica de tres familias de Popayán ante la presencia de integrantes con enfermedades huérfanas**”, realizado por: **Angie Viviana Truque Rengifo** y **Luisa Fernanda Urrea Sánchez**, una vez revisado el informe final y aprobado la sustentación, autorizan para que se realicen los trámites concernientes para optar al título profesional de Trabajadora Social.

Director: Julio Enrique Ocampo Castro

Jurado 1. Diego Armando Prieto

Jurado 2. Andrea Martinez

Popayán, abril de 2023

Dedicatoria

Con amor a:

*Dios, el centro de mi vida;
a mis padres Arles y Amalia;*

a mi hermana Nicol.

Angie Viviana Truque Rengifo

*Dios el centro de mi vida;
a mis padres Efrén y Gerialia;
a mi hermana Sandra*

Luisa Fernanda Urrea Sánchez

Agradecimientos

A Dios, por acompañarme en mi formación como Trabajadora Social.

A mis padres, Arles y Amalia por el apoyo incondicional para hacer realidad este sueño académico.

A mis docentes; Luis Antonio Córdoba por enseñarme a comprender lo que aparentemente es lógico.

A Sonia del Socorro Benavides, que me enseñó a amar lo que hacemos desde el Trabajo Social.

A Diego Prieto, por hacernos entender que las afectaciones de la infancia traen consecuencias en el desarrollo del adolescente o adulto.

A María Cristina Duran por enseñarnos la importancia de la familia.

A Carmelo Ángel Banguera, por exigirnos compromiso y disciplina, porque siempre podemos dar más.

A Lizeth Cristina Chatez, por enseñarme que siempre habrá diferentes soluciones a los posibles “problemas”.

A Francisco Javier Becerra, por instruirnos a estudiar cada día más y dejar atrás lo obsoleto.

A nuestro querido profesor Julio Enrique Ocampo, por enseñarnos a comprender la importancia de la investigación, lo necesario que es el diario de campo en nuestra carrera y por su labor como asesor de este proyecto de grado.

A mi compañera Luisa Fernanda Urrea, por su compromiso durante todo este tiempo.

A las tres familias que hicieron parte de este proceso.

Angie Viviana Truque Rengifo

A Dios por permitirme cursar y culminar con éxito mi etapa universitaria.

A mis padres, quienes han sido el pilar de mi educación y quienes han inculcado cada uno de los valores y actitudes necesarias para llegar hasta donde estoy.

A mi hermana, quien ha sido mi apoyo incondicional y quien ha sido siempre mi ejemplo a seguir enseñándome el valor de todo lo que tengo.

A mi amiga Viviana truque quien ha sido también mi compañera en todo este recorrido y participe de la culminación de este proyecto.

A mi profe Enrique Ocampo, por su apoyo paciencia y generosidad.

Luisa Fernanda Urrea Sánchez

RESUMEN

Las enfermedades huérfanas son aquellas que hacen referencia a aquellas enfermedades que presentan una baja prevalencia, que de acuerdo con la Organización Mundial de la Salud (OMS) están presentes en menos de 5 personas por cada 10000 y en algunos casos, menos de 1 por cada 2.000 habitantes, Estas enfermedades generan un efecto en las dinámicas familiares, que puede verse afectada por la gravedad de la enfermedad y por los episodios depresivos que atraviesan los afectados, hasta lograr la adherencia al tratamiento y a la capacidad de ayudar y dejarse ayudar por sus cuidadores.

Esta investigación tiene por objetivo conocer las afectaciones de las dinámicas de tres familias de Popayán con pacientes con enfermedades huérfanas. Para ello, toma en cuenta elementos del Trabajo Social para comprender las características de la dinámica familiar previas al diagnóstico de estas enfermedades, así como las afectaciones posteriores. En tal sentido, se plantea el problema y se develan algunas dificultades que presentan las familias ante tales patologías, sobre todo las emocionales y económicas.

Tabla de contenido

	Pág.
INTRODUCCIÓN	11
1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	13
1.1. Descripción del problema	13
1.2. Pregunta problema	15
1.3. Objetivos	15
1.3.1. Objetivo general	15
1.3.2. Objetivo específico	15
1.4. Justificación	15
2. MARCO REFERENCIAL	17
2.1. Antecedentes	17
2.1.1. Internacionales	17
2.1.2. Nacional	19
2.1.3. Local	21
2.2. Marco teórico	22
2.2.1. El enfoque sistémico	22
2.2.2. El modelo de la terapia familiar	25
2.2.3. El enfoque funcionalista	26
2.3. Marco conceptual	28
2.3.1. La familia	28
2.3.2. Las dinámicas familiares	29
2.3.3. Las enfermedades huérfanas o raras	30
2.3.4. Afectaciones de las enfermedades raras sobre la dinámica familiar	31

	9
2.3.5. Estrategias para afrontar las afectaciones de las enfermedades raras	32
2.4. Marco legal	32
3. METODOLOGÍA	34
3.1. Investigación cualitativa	34
3.2. Investigación descriptiva	35
3.3. Técnicas de recolección de información	36
3.3.1. La entrevista	36
3.3.2. La revisión documental	36
3.3.2. Instrumentos de recolección de información	37
3.4. Población y muestra	37
3.5. Consideraciones éticas	38
4. RESULTADOS	40
4.1. Dinámica de tres familias de Popayán con integrantes que padecen enfermedades huérfanas	40
4.2. Afectaciones de tres familias de Popayán a raíz de la presencia de enfermedades huérfanas en algunos de sus integrantes.	45
5. DISCUSIÓN DE RESULTADOS	58
6. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES	63
6.1. Conclusiones	63
6.2. Recomendaciones	64
BIBLIOGRAFIA	65
ANEXOS	74

Lista de anexos

	Pág.
Anexo A. Formato de preguntas de la entrevista semi-estructurada	75
Anexo B. Sistematización de la entrevista semi estructurada	77
Anexo C. Formato de consentimiento informado	87

INTRODUCCIÓN

La familia, los amigos, los compañeros de trabajo, así como las instituciones y profesionales de la salud son pilares importantes que conforman la sociedad y constituye el principal recurso para responder a las necesidades de familias con pacientes de enfermedades huérfanas, quienes, debido a tales patologías, experimentan cambios en la dinámica y funcionamiento normal de su vida, su familia y su entorno, generalmente afectada por la pérdida del sentido de la vida u otras afectaciones emocionales, provocando la desarmonía en las relaciones afectivas de padres a hijos, entre parejas, con el resto de personas, entre otras que hacen parte del proyecto de vida.

Así, la dinámica familiar puede verse afectada por la gravedad de la enfermedad y además de episodios depresivos por los que atraviesan hasta lograr la adherencia al tratamiento y a la capacidad de ayudar y dejarse ayudar por sus cuidadores, máxime cuando se trata de un familiar.

De este modo, esta investigación tiene por objetivo conocer las afectaciones de las dinámicas de tres familias de Popayán con pacientes con enfermedades huérfanas. Para ello, se basa en algunos elementos del Trabajo Social para comprender las características de la dinámica familiar previas al diagnóstico de tales enfermedades, así como las afectaciones posteriores. En tal sentido, se realiza un planteamiento del problema, donde se establecen algunas dificultades que presentan las familias ante tales patologías, sobre todo las emocionales y económicas.

En seguida se describe un marco referencial que da cuenta de un marco teórico, que consta una breve síntesis de antecedentes investigativos relacionados al tema de investigación propuesto a nivel internacional, nacional y local. También se describen los elementos relacionados con el enfoque sistémico, funcionalista y la terapia familiar en la disciplina del Trabajo Social.

Desde el punto de vista metodológico, se trata de una investigación de tipo cualitativo apoyado en la técnica de entrevistas realizadas sobre tres familias que cuentan con pacientes de anemia falciforme, microtia e hipotonía congénita respectivamente.

Algunos resultados dan cuenta de una dinámica familiar previa al diagnóstico caracterizada por el cumplimiento de roles en términos normales, donde los hijos han sido estudiantes, los padres trabajadores y proveedores de ingresos, así como madres que, si bien desempeñaban la labor de amas de casa, también trabajaban, al menos en dos de las familias. Luego, a raíz de los diagnósticos, sufrieron afectaciones de tipo emocional, estrés, depresión y económico. No obstante, han aprendido a convivir con las enfermedades y han implementado estrategias de alimentación sana, actividades de ocio y entretenimiento, actividades económicas desde el hogar, entre otras.

1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

1.1. Descripción del problema

En el mundo se han identificado entre 6000 y 7000 enfermedades huérfanas, de las cuales en Colombia existen alrededor de 1920 que se encuentran incluidas en la Resolución 430 de 2013, cuya causa exacta de estas son desconocidas (Ministerio de Salud, 2013). En algunos casos, además de la complejidad de los diagnósticos y tratamientos, se presentan problemas adicionales, tales como las mutaciones en los genes que pueden ser hereditarios, lo cual permite en cierta medida explicar el por qué algunas enfermedades huérfanas son familiares (Pareja, 2017).

No obstante, debe destacarse que la genética es solo uno de los factores, pues además de esta, los de carácter ambiental como la dieta, el hábito de fumar o la exposición a sustancias químicas, también son responsables de este tipo de enfermedades, pero que al sumarse los aspectos de tipo genético incrementan significativamente el grado de severidad y por ende de afectaciones sobre la salud de la persona que la padece (Martínez, 2013).

Además de los problemas en la salud de las personas que las padecen, las enfermedades huérfanas, se caracterizan por la dificultad en la obtención de un diagnóstico rápido y fiable debido a los escasos conocimientos, pues según el tiempo en que aparecen los estudios al respecto son poco extendidos o incompletos para que un sistema de salud logre diseñar e implementar tratamientos específicos (Viteri et al., 2020).

Al ser enfermedades de difícil diagnóstico y tratamiento, implica problemas no solo en la salud del paciente, sino en la dinámica de la vida del grupo familiar al que pertenece en diferentes dimensiones, principalmente en las condiciones intrafamiliares, sociales y económicas, lo que significa que pueden ser objeto de afectaciones que alteran el bienestar. Algunas de las enfermedades huérfanas son la Mucopolisacaridosis Hurler, Enfermedad de Gaucher, Enfermedad de Fabry, Enfermedad de Pompe, Síndrome de Turner, la distonía, fibrosis, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, síndrome de Guillain Barré, drepanocitosis, Anemia falciforme con crisis, Hipotonía congénita

grave, Microtia, entre otras que en algunos casos como las dos primeras se clasifican en tipos I, II o III (Ministerio de Salud, 2018).

Desde el punto de vista familiar, este tipo de enfermedades ocasionen problemas en la convivencia, debido a que los integrantes de un hogar no cuentan con conocimientos y pautas para efectos de lograr aportar al cuidado de los familiares que las padecen, al punto que pueden generar disfuncionalidades que atentan contra el vínculo que permite mantener la unidad en torno a un grupo de personas que han compartido durante un cierto tiempo el mismo espacio, sea por consanguinidad o parentesco (Castillo y Capote, 2019).

En términos sociales, las afectaciones, entre otras formas están representadas en la pérdida de la interacción con otras familias, ya que, al tratarse de enfermedades desconocidas, se genera la creencia que pueden ser contagiosas o que implican riesgos para otras personas, inclusive por el hecho de relacionarse con un familiar del paciente, lo cual implica procesos de exclusión que afectan el bienestar del grupo en general (Bañón, 2007).

Por otra parte, en lo económico, al ser enfermedades complejas, generalmente los tratamientos son de alto costo y en aquellos cuyos medicamentos no se han producido, los que sirven como paliativos también implican esfuerzos que las familias generalmente no pueden satisfacer, máxime cuando por el hecho de ser huérfanas gran parte de ellas no están consideradas en el Plan Obligatorio de Salud (POS), lo cual va en detrimento de las condiciones de vida del paciente y de su familia (Ramírez et al., 2020).

No obstante, aunque se reconocen las anteriores problemáticas, debido al carácter desconocido de tales enfermedades, los estudios son escasos y por ende los hallazgos para comprender las afectaciones que generan sobre las familias y las estrategias que estas implementan para afrontarlas quizá son de baja difusión, lo que en principio representa un vacío que desde la disciplina del Trabajo Social requiere de investigaciones que permitan lograr una aproximación, no solo para entender los cambios que generan en las dinámicas de las familias que tienen integrantes que las padecen, sino para dar a conocer las formas sobre cómo han logrado sobre llevarlas para efectos de procurar la calidad de vida del paciente y del resto de miembros.

Por lo tanto, teniendo en cuenta los anteriores elementos descritos, esta propuesta de investigación busca dar respuesta a la siguiente pregunta:

1.2. Pregunta problema

¿Cómo es la dinámica de tres familias de Popayán ante la presencia de integrantes que padecen enfermedades huérfanas?

1.3. Objetivos

1.3.1. Objetivo general

Conocer las afectaciones de tres familias residentes en Popayán ante la presencia de integrantes que padecen enfermedades huérfanas.

1.3.2. Objetivo específico

Caracterizar la dinámica de tres familias de Popayán con integrantes que padecen enfermedades huérfanas.

Identificar las afectaciones de que han sido objeto tres familias de Popayán a raíz de la presencia de enfermedades huérfanas en algunos de sus integrantes.

1.4. Justificación

Teniendo en cuenta que la disciplina del Trabajo Social está encaminada a generar conocimiento sobre las realidades que enfrentan las familias y los distintos grupos sociales, esta investigación se justifica en tanto puede ofrecer información relacionada sobre las enfermedades huérfanas, de tal manera que poder constituirse en un insumo para conocer cómo éstas influyen sobre las dinámicas de los grupos familiares en los que hay presencia de uno o más integrantes que las padecen.

De acuerdo con lo anterior y de cara al suministro de orientaciones para el mejoramiento de las condiciones de vida al anterior de las familias, es un trabajo que aporta hallazgos sobre las formas en que se manifiestan este tipo de enfermedades, así como las alteraciones que se presentan a nivel familiar, social y económico, con lo cual es posible un mayor margen de maniobra para actuar en caso que se presente en otras familias. Según Bañón (2007), cuando se conocen las consecuencias de las enfermedades raras sobre las personas que están a cargo del cuidado que

generalmente es su familia, es posible establecer conductas que pueden contribuir a reducir los impactos negativos de estas, pues es factible un ejercicio de conciencia acerca del estado del paciente y sobre cómo quienes están a su alrededor pueden constituirse en una red de apoyo fundamental para el bienestar.

De otra parte, se convierte en un ejercicio que puede aportar a difundir aquellas estrategias que desde lo familiar, social y económico han implementado las familias para afrontar las afectaciones, así como a identificar los beneficios de las diferentes medidas adoptadas en procura de mantener o evitar el deterioro del bienestar, tanto del paciente como del grupo familiar. Al respecto, Viteri et al. (2020), considera que, aunque las enfermedades huérfanas son desconocidas, las familias y médicos generalmente emprenden diversas acciones tendientes a mantener la calidad de vida del paciente, para lo cual en la cotidianidad de la vida pueden tener lugar experiencias y hallazgos que pueden replicarse sobre otras que aún están aprendiendo a convivir con este tipo de dificultades de salud.

Desde el punto de vista social, se constituye en un estudio que, a partir de las experiencias de las familias puede generarse conciencia acerca de la problemática que significan las enfermedades huérfanas en el contexto de Popayán, de tal manera que se contribuirá a difundir conocimientos sobre un tema que desde el Trabajo Social puede abordarse bajo los enfoques teóricos del funcionalismo y el modelo sistémico, que de acuerdo con Vizcarret (2009), son enfoques pertinentes para identificar cómo funciona una familia o un grupo social en tanto representan un sistema que cumple diferentes roles según cada entorno en que se desarrollan.

2. MARCO REFERENCIAL

En aras de comprender la influencia de las enfermedades huérfanas sobre la dinámica familiar, los antecedentes investigativos ofrecen elementos de tipo metodológico y de nuevo conocimiento que pueden orientar el desarrollo de la presente investigación. A estos se suman las bases teóricas de los modelos sistémico y funcionalista del Trabajo Social, pues la familia se considera como el primer sistema en donde se desarrolla el individuo y para ello, tanto este como el resto de integrantes desempeñan roles que hacen que un grupo sea funcional para efectos de alcanzar objetivos en común. Además, es necesario hacer una aproximación a las categorías centrales del estudio, las cuales son la familia, las dinámicas familiares, las enfermedades huérfanas, las afectaciones de estas y las estrategias para afrontarlas.

2.1. Antecedentes

Son estudios en los que se destacan hallazgos sobre los impactos de las enfermedades huérfanas o también denominadas raras, con los cuales se busca obtener elementos orientadores para realizar una aproximación a los efectos que causan este tipo de afecciones sobre la dinámica de tres familias de Popayán. En ese sentido, se describen algunos que se consideran pertinentes para enriquecer una discusión posterior teniendo en cuenta los resultados en los contextos internacional, nacional y local.

2.1.1. Internacionales

Desde la perspectiva del Trabajo Social, un estudio que puede destacarse es el de Puente, Barahona y Fernández (2011), cuyos objetivos se enfocan en dilucidar algunas características inherentes a las enfermedades raras, compartir información entre profesionales al respecto, así como el de mostrar la necesidad de articular las acciones de los trabajadores sociales como apoyo a las familias con pacientes en estas condiciones y finalmente sensibilizar a la comunidad científica acerca de la importancia de los diagnósticos y tratamientos en aras de mantener la calidad de vida. Es un estudio de carácter cualitativo, el cual a partir de la revisión bibliográfica presenta resultados relacionados con los conceptos de enfermedades raras, las cuales se

refieren no solo a que son poco comunes, sino que sus causas son desconocidas y por ende el tratamiento es prácticamente carente de resultados para curarlas o corregirlas. Además, se evidencia que el papel del trabajador social es fundamental como apoyo al paciente y a la familia, ya que puede aportar a la construcción de redes de apoyo que ayudan a reducir los impactos negativos de las enfermedades sobre la calidad de vida. Por otra parte, plantea que el papel de los profesionales de la salud, no se limita solo a investigarlas, sino a generar tratamientos que se complementan con terapias integrales en donde los especialistas se constituyen en parte de las redes de apoyo.

En esa misma línea, el trabajo de Carbajal y Navarrete (2015), cuyo objetivo es dar a conocer algunas características y consecuencias de las enfermedades raras. Este es un trabajo de tipo cualitativo apoyado en la revisión documental, que entre otros resultados destaca los impactos en las condiciones de vida de quienes las padecen, siempre que, al no contarse con los elementos de tipo médico y científico, repercute en la salud física y psicológica. Pero no es solo cuestión de afectaciones sobre los pacientes, sino sobre sus familias que ante las dificultades económicas para atenderlas y el poco conocimiento al respecto, les genera problemas en el tejido familiar, a lo que se suma un cierto nivel de aislamiento por parte de la sociedad por cuanto las personas que están a su alrededor en algunos casos tienden a evitar el contacto con el paciente y con los demás integrantes de su familia.

También es pertinente la investigación de Seco y Ruiz (2016), que busca evidenciar los múltiples efectos sociales de las enfermedades huérfanas sobre los pacientes y sobre sus familias y personas allegadas. Es un trabajo en el que prevalece el enfoque cualitativo mediante la revisión bibliográfica con método de mapeo sistemático, cuyos criterios de inclusión están representados en artículos de revistas científicas especializadas disponibles en bases de datos como Scielo, Dialnet, MedLine/PubMed, entre otras. Los resultados muestran que se presenta una gran variedad de efectos sociales ocasionados por estas enfermedades, principalmente las relacionadas con las dificultades de relación con el sistema sanitario, dificultades para los vínculos sociales, distorsiones en la dinámica familiar, costes económicos elevados, problemas educativos y alteraciones psico-emocionales. El trabajo concluye que se requiere de abordar estas enfermedades con un enfoque socio-sanitario integral que

debe propender por una mayor equidad frente al derecho a la salud, el empoderamiento personal y familiar para conjurar los estigmas sociales y avanzar hacia la integración con la comunidad.

Son estudios que demuestran en primer lugar cómo las enfermedades huérfanas afectan la salud de los integrantes que las padecen, pero a su vez la dinámica de las familias, causando por lo tanto deterioro en la calidad de vida y en el vínculo con el resto de actores sociales, en parte debido al desconocimiento que se tiene sobre este tipo de problemas de salud poco conocidos o únicos quizá.

2.1.2. Nacional

En Colombia las enfermedades raras también se han abordado y como muestra de ello está el estudio de Uribe (2019), el cual tiene por objetivo describir alteraciones en la salud de las personas debido a causas asociadas al metabolismo, además de su influencia en la calidad de vida de los pacientes y los núcleos familiares a los que pertenecen. Es un estudio de revisión bibliográfica que desde el punto de vista médico muestra cómo estas enfermedades si bien se consideran huérfanas, ya no representan una novedad en el espectro de la medicina y, por el contrario, la ciencia las ha comenzado a entender que su carácter congénito puede explicarse a partir de los aspectos metabólicos, principalmente de las madres. Así mismo, se comprende que son enfermedades que afectan a las familias en su tejido, puesto que al no existir manuales de cuidado específicos para este tipo de pacientes, los altos costos que implican su tratamiento y los avances científicos que generalmente van más lentos que la evolución en los pacientes, terminan causando problemas que generalmente son de difícil solución o requieren de un tiempo muy largo, lo cual se traduce en afectaciones graves al bienestar del integrante que la sufre y al resto. La investigación señala que, si bien existe un gran número de enfermedades raras y desde hace varias décadas, en Colombia solo a partir de principios de la década de 2010 se ha legislado frente a estas, pero hasta el momento se mantiene solo en el papel, sin avances significativos para la aplicación en aras de garantizar el acceso al sistema de salud en el país.

Al anterior se suma el trabajo de Chávez (2019), cuyo propósito es visibilizar las enfermedades huérfanas y las dificultades que enfrentan quienes las padecen y sus familias cuando son detectadas. Este es un ejercicio investigativo cualitativo apoyado

en la entrevista como técnica de recolección de información, para lo cual se indaga sobre la experiencia a una familia cuyo paciente padece Leucodistrofia Metacromática. De acuerdo con los resultados, se entiende que se trata de enfermedades que, si bien se denominan raras, la realidad muestra que no lo son, pues si con ello se trata de decir que son poco comunes, puede refutarse relativamente fácil, pues se estima que en el país alrededor de tres millones y medio pueden estar padeciendo alguna de las ocho mil que se han detectado. Además, se identifican desafíos que causan sobre a nivel familiar como la falta de preparación de sus integrantes para comprender y atender este tipo de enfermedades, en lo económico se presentan problemas en cuanto a los costos que implican los tratamientos en la mayoría de los casos, a nivel social los desafíos están en las restricciones que imponen para vincularse socialmente, en lo emocional los retos son aquellos que tienen que ver con el desmejoramiento de la autoestima y la capacidad de resiliencia, así como los problemas burocráticos para acceder a la atención por parte del sistema de salud.

Otra investigación pertinente es la realizada por Revelo (2021), que desde la perspectiva de los derechos humanos establece como objetivo revisar el estado de estudios relacionados con las enfermedades huérfanas o raras en Colombia, en los cuales se identifiquen entre otros aspectos la implementación de políticas públicas para la atención de pacientes y sus familias que además requieren de visibilizar la problemática socio-sanitaria que se ha generado. Se trata de un estudio cualitativo que se ciñe a la revisión documental como técnica de recolección de información. Los resultados permiten comprender que el Estado ha venido implementando políticas encaminadas a la identificación de este tipo de enfermedades, principalmente a través del Sistema de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA), así como de la inclusión de estas en el POS de manera paulatina, sobre todo de aquellas cuyos avances en materia de conocimiento y tratamiento han sido de mayor difusión y que permiten por lo tanto empezar a garantizar el acceso a los servicios de salud. No obstante, se comprende que aún se presentan limitaciones y el sistema de salud aún no logrado garantizar el acceso pleno a los tratamientos, aún a pesar de la existencia del acompañamiento de instituciones como la Defensoría del Pueblo y otros que buscan hacer efectivo el ejercicio de los Derechos Humanos. Al final, si bien existen avances

para mejorar las condiciones de vida de los pacientes y sus familias, todavía hace falta un largo camino por recorrer.

Estos antecedentes indican que las enfermedades raras en Colombia se han abordado para efectos no solo de comprender su naturaleza, sino cómo los pacientes y sus familias son objeto de impactos negativos a raíz de las consecuencias de estas, así como de las dificultades que enfrentan para el acceso a los servicios de tratamientos que en últimas repercuten sobre el bienestar, de manera que se identifican como principales elementos constitutivos de las redes de apoyo a los cuidadores que son sus familiares, pero debido a limitaciones que ha impuesto la misma normatividad que regula el POS, las clínicas y hospitales a través de los profesionales de la salud aún no se han vinculado de manera activa.

2.1.3. Local

A nivel local y desde la disciplina del Trabajo Social puede considerarse pertinente el estudio de Hurtado (2011), cuyo objetivo consistió en caracterizar desde el punto de vista socio-emocional al cuidador de un paciente en condición de discapacidad cognitiva. Es una investigación cualitativa realizada mediante el uso de una entrevista a la madre de una persona que padece una enfermedad huérfana a nivel cognitivo, cuyos resultados demuestran que se genera una carga de cuidado intensiva que genera niveles de estrés elevados, ya que el discapacitado no puede valerse por sí solo ni siquiera en sus necesidades fisiológicas, de modo que requiere de una atención continua todo el tiempo. La familia al ser de bajos recursos no cuenta con la capacidad para asignar un cuidador o al menos turnos para que el familiar sobre quien ha recaído esta responsabilidad pueda descansar. Además, ha generado situaciones de depresión, afectación en la autoestima y en las expectativas a futuro en la madre. Se destaca además la carencia de una red de apoyo familiar que le permita al cuidador mejorar su calidad de vida.

Así mismo, está el estudio de Castillo y Capote (2019), cuyo objetivo fue identificar el impacto en la dinámica de dos familias con un integrante en calidad de paciente de distonía, una enfermedad declarada como huérfana. Es un estudio a nivel de pregrado con enfoque cualitativo mediante la implementación de la entrevista como técnica de recolección de información. Algunos resultados permiten comprender que

las familias han sufrido alteraciones en sus dinámicas debido a que son enfermedades difíciles de tratar y el cuidado implica que se debe disponer de personal especializado permanentemente, lo cual no solo representa altos costos, sino la escasez de profesionales en la ciudad de Popayán. Además, se evidencia que es la madre la que mayor tiempo destina al cuidado, lo cual riñe con otras actividades del hogar que se requieren realizar para el cuidado del resto de integrantes, sobre todo cuando en el hogar hay niños pequeños que requieren de atención por su edad. Los pacientes y algunos familiares han experimentado problemas de depresión a raíz de la situación, lo cual ha hecho que emocionalmente las familias hayan desmejorado su condición psicológica.

Estos dos antecedentes pueden considerarse como estudios orientadores para la realización del abordaje a tres familias que en Popayán actualmente cuentan con un integrante con enfermedades raras, consistentes en Anemia falciforme con crisis, Hipotonía congénita grave y Microtia, de modo que con base en los lineamientos metodológicos sea posible comprender la dinámica de las familias.

2.2. Marco teórico

Las dinámicas familiares responden al carácter funcional para el cual la constituyen un grupo de personas, pues asumen roles en procura de lograr unos objetivos y metas conforme a sus aspiraciones, una característica propia de los sistemas. En tal sentido, la presente investigación se sustenta teóricamente desde los elementos de los enfoques sistémico y funcionalista del Trabajo Social.

2.2.1. El enfoque sistémico

La pertinencia del enfoque sistémico está en que permite hacer una lectura o interpretación sobre cómo se comporta la familia ante las diversas problemáticas que se le pueden presentar, por lo que, a raíz de los elementos característicos de las interacciones y avances mutuos entre sus integrantes, cumplen con la naturaleza de aquello que desde las ciencias naturales se conocen como sistemas y, por lo tanto, son objeto de análisis de planteamientos de Bertalanffy (1989). El modelo sistémico es una forma de abordar grupos de personas, siendo la familia el punto de partida, por lo que

Feixas, Campaña y Montesano (2016) sugieren que, el modelo sistémico nace al mismo tiempo que la terapia familiar y por ello su unidad de análisis es la familia.

Como modelo, ha establecido bases metateóricas, diferenciándolo de los tradicionales en tanto logra hacerse un espacio en la Teoría General de Sistemas, para luego trascender hacia las teorías de la complejidad. Según Minuchin (2004), el enfoque sistémico de intervención en Trabajo Social se concibe como un modelo especialmente conocido y reconocido en la actualidad, principalmente porque a raíz de los elementos de la teoría general de sistemas, buena parte de los profesionales de esta disciplina se han inclinado en sus intervenciones que les ha permitido comprender cómo las familias tejen redes de apoyo, diseñan e implementan estrategias para alcanzar sus objetivos o para enfrentar problemas.

No obstante, de la especial atención que ha tomado en los últimos años y de su aparente juventud, es en los años treinta del siglo xx, con los trabajos pioneros de Hangins, un sociólogo de la Smith Social Work School, que se incorpora en la profesión la teoría de los sistemas para hacer intervención desde la disciplina del Trabajo Social. Por ello, para Viscarret (2009), elemento central de esta teoría son las interacciones de los que conforman una familia, incluyendo sus relaciones, sus estructuras y su interdependencia, lo cual permite señalar que es una organización de elementos unidos por algún tipo de interacción o dependencia formal, ya que, en los grupos familiares, sus integrantes interaccionan entre ellos y se influyen mutuamente.

Tal parece que, recientemente existe un creciente interés por el enfoque sistémico desde el Trabajo Social, debido a que aporta un referente teórico y una metodología que permite analizar, pensar, identificar y diseñar estrategias para la acción de los profesionales de esta disciplina. Igualmente, porque parece acoplarse a lo que muchos trabajadores sociales constatan en su práctica profesional, como es la no linealidad de los procesos y de los comportamientos sociales. Además, propone un modelo de intervención que permite que diferentes métodos prácticos de intervención puedan ser integrados dentro del mismo marco.

Según Viscarret (2009), el modelo sistémico tiene en cuenta que lo propio del Trabajo Social no es ni lo psicológico, ni lo clínico, ni lo médico, ni lo terapéutico, sino que es lo social, razón por la que el pensamiento sistémico ofrece una visión de las

circularidades, de los cambios e interdependencias existentes entre la sociedad y la persona, que no ofrecen otros marcos de referencia utilizados por el Trabajo Social. El modelo evita explicaciones lineales y deterministas de causa-efecto sobre la conducta y los fenómenos sociales. Desde esta disciplina de las ciencias sociales, en el enfoque sistémico no se considera los problemas sólo como atributos de las personas, sino que entiende los problemas humanos como resultado de interacciones, de comunicaciones deficientes entre diferentes tipos de sistemas. Con ello, se pone especial énfasis en los procesos vitales de adaptación y de interacción recíproca entre las personas y sus entornos físicos y sociales.

A raíz de los planteamientos anteriores, el Trabajo Social sistémico define como principales propósitos de su intervención mejorar la interacción y comunicación de las personas al interior de la familia y con otros sistemas como el colegio, el barrio, la empresa, el Estado y todo lo que les rodea para mejorar las capacidades en aras de solucionar los problemas; enlazar a diferentes individuos con aquellos sistemas que puedan prestarles servicios, recursos y oportunidades; exigir que estos funcionen de forma eficaz y humana y contribuir al desarrollo y mejora de la política social.

El modelo supone que, de la misma manera que se entiende la familia como un sistema, se pueden entender el resto de las organizaciones (empresas, fundaciones, instituciones, etc.) donde el papel del trabajador social puede ser muy activo, principalmente cuando es llamado como consultor o para realizar determinada tarea dentro de los diferentes grupos humanos, para lo cual el modelo sistémico puede orientarlo en plantear su intervención de acuerdo con las pautas interaccionales que también se dan en estos sistemas tal como lo sugieren Selvini, Boscolo y Prata (1980).

Conforme a estos preceptos teóricos, este ejercicio de investigación recurre a la teoría sistémica con el propósito de mostrar la contribución del Trabajo Social para comprender la dinámica de las familias que tienen integrantes con enfermedades huérfanas, dado que es un enfoque que aporta un referente teórico concreto, con elementos metodológicos que facilitan el análisis, el pensamiento, la identificación y la comprensión de las problemáticas actuales de la familia y de otros sistemas que componen la sociedad contemporánea.

En tal sentido, es un modelo de intervención que permite integrar métodos prácticos en un mismo marco, con base en la teoría general de los sistemas como elemento articulador. Por las anteriores razones, el modelo hace énfasis en aquellas interacciones, transacciones e interrelaciones, abandonando los aspectos individuales de la intervención, por lo que se centra en el entorno y los cambios que tienen lugar en este.

2.2.2. El modelo de la terapia familiar

Es un enfoque se caracteriza por la atención a los problemas familiares a través de intervenciones terapéuticas concretas y con acciones orientadas, en lugar de abstractas y verbales (Sánchez, 2000). En ese sentido, el modelo se orientó a la inclusión del contexto y a la responsabilidad compartida de los miembros de la familia y su relación con la aparición de problemáticas, al mismo tiempo, se busca entender cómo es que estas actúan como el esfuerzo de algunos miembros para mantener la estabilidad familiar (Desatnik, 2004). De acuerdo con lo anterior, la intervención se enfoca en el sistema familiar, ya que se asocia a este y se vale de sus integrantes para transformarlo, al cambiar las posiciones de los miembros de la familia, cambian sus experiencias subjetivas (Minuchin, 2004).

Por ello, es un modelo de intervención en el que se deben identificar cuatro propiedades de la familia: 1) una transformación de su estructura permitirá al menos alguna posibilidad de cambio; 2) el sistema de la familia está organizado sobre la base del apoyo, regulación, alimentación y socialización de sus miembros, por lo que el papel del terapeuta es unirse a la familia para reparar o modificar su funcionamiento para que desarrolle sus tareas con eficiencia; 2) la familia tiene propiedades de auto perpetuación, por lo tanto el proceso terapéutico será mantenido en ausencia del terapeuta por los mecanismos de autorregulación de este, al tiempo que preserva el cambio (Ochoa, 2004).

En los planteamientos de Minuchin (2004), se reconoce que, la familia es dinámica, por lo que debe analizarse a partir de sus interacciones, vivencias y experiencias que le procuran aprendizajes para entender cómo es cada integrante, qué problemas puede presentar y a partir de ello diseñar estrategias de intervención para el bienestar individual como grupal (Desatnik, 2004). En razón a esto, la familia constituye

el factor sumamente significativo como grupo social natural, que determina las respuestas de sus miembros a través de estímulos desde el interior, que se refleja en la protección psico-social de sus miembros y desde el exterior donde se permite la acomodación a una cultura y la transformación de esa cultura (Minuchin, 2004).

Debido a esta naturaleza de la familia, el análisis de las dinámicas que ha experimentado cuando cuenta con integrantes con algún tipo de enfermedades, se centra en un diagnóstico, no de la patología como tal, sino de las interacciones previas, durante y después de identificada, pues el grupo se ve sometido a cambios abruptos para los cuales no ha estado preparada, pero al hacerse intervención desde el Trabajo Social, es la mayor responsable de transformar la nueva situación en una oportunidad para el paciente y el resto de integrantes.

Podrían pensarse entonces en que, la transformación es aquella oportunidad de resignificar los roles, de comprender cómo alrededor de un integrante que requiere intervención y cuidados quizá especiales, es posible reorientar un proyecto de vida en particular sin desligarse de lo que implica pertenecer a la familia. Esto es lo que precisamente se busca conocer en las tres familias con integrantes de enfermedades huérfanas.

A través del enfoque de la terapia familiar, es posible determinar las distintas acciones que han emprendido quienes hacen parte de tres sistemas en los que las enfermedades huérfanas les han inducido a intervenir para mantener la calidad de vida, no solo de sus integrantes que las padecen, sino del resto, así como de las posibles redes de apoyo con las que cuentan y con ello aportar al descubrimiento de estrategias susceptibles de replicarse en otros casos y contextos.

2.2.3. El enfoque funcionalista

Al igual que el modelo sistémico, el funcionalismo se articula como una perspectiva de análisis surgida en el campo de la biología para comprender los fenómenos sociales, siendo Spencer y Durkheim los pioneros en implementar instrumentos para tales propósitos. Para ello, asumieron que la sociedad era un todo orgánico en el que los diferentes subsistemas o prácticas tienen la función de manejar la entidad mayor en la que están inmersos (Cadenas, 2016).

Al concebirse la sociedad en su condición orgánica se convirtió en un rasgo crucial del argumento funcionalista, con lo cual la reconstrucción de la historia a partir de la intensificación de la complejidad, la compartimentación y diferenciación entre sistemas se convierte en un proceso clave para comprender cómo funcionan las distintas formas grupales, entre las cuales está la familia (Moreno y Chauta, 2012).

En consideración de Durkheim, para comprender la sociedad y sus componentes se requiere de aspectos casuales y funcionales, donde los primeros explican la sucesión de los fenómenos sociales, mientras que los segundos indican por qué se mantienen las prácticas sociales, siendo necesario tener como punto de partida lo que se denominan como “necesidades generales del organismo social” al cual pertenecen (Romero y Liendo, 2003).

Entre otros aspectos que, en el modelo funcional son pertinentes para la comprensión de las dinámicas de un grupo social como la familia, la distinción que Durkheim establece entre fenómenos normales y patológicos, puesto que casos específicos, ciertas manifestaciones son normales si tienen lugar de forma regular en colectividades parecidas y si satisfacen las funciones sociales principales que generalmente son visibles a todos los integrantes, mientras que los patológicos son poco visibles y por lo tanto no hacen parte del convencionalismo social al que todos están acostumbrados, de modo que pueden ser excluyentes, impidiendo por lo tanto la interacción entre los diferentes grupos que componen una sociedad (Durkheim, 1982).

En la sociedad, tanto esta como sus partes constitutivas entre las que está la familia, se mantienen unidas en razón a la “solidaridad mecánica”, aquella forma que articula diferentes intereses para convertirlos en comunes debido a que adquieren una similitud en cuanto a las creencias y sentimientos, siendo esto posible a partir de la existencia de normas que se establecen, por lo que se requiere que los integrantes de una colectividad las acaten y las cumplan, de lo contrario la disfuncionalidad es el estado más viable (Durkheim, 1979; 1982).

De acuerdo con lo anterior, las dinámicas familiares obedecen a reglas que se establecen de manera implícita o explícita y son las que rigen el normal desarrollo del proyecto de vida, al menos durante cierta etapa de la historia de las personas, para lo cual se requiere de la materialización de intereses que pueden confluir hacia un

conjunto superior en donde las responsabilidades que asume cada integrante pueden conducir al éxito o al fracaso, así como a experiencias que les permite generar estrategias con las cuales enfrentan las situaciones que se les presentan.

En el caso de las dinámicas de tres familias en las que existen personas con enfermedades huérfanas, el funcionalismo permitirá comprender como los integrantes han sido objeto de afectaciones en sus normas, las posibles alteraciones de que hayan sido objeto los preceptos sociales a los cuales estaban acostumbradas antes del diagnóstico de este tipo de problemas en la salud, además de conocer cómo las han enfrentado teniendo en cuenta los aspectos familiares, sociales y económicos.

2.3. Marco conceptual

Para efectos de lograr cumplir con los objetivos planteados, es necesario definir adecuadamente las categorías centrales de la investigación, pues permitirá comprender su naturaleza que las caracteriza, de modo que se presentan cinco: la familia, comprensible a partir de los pilares teóricos; las dinámicas familiares, que implican procesos en lo familiar, social y económico; las enfermedades raras o huérfanas, de las cuales ya se ha hecho una aproximación introductoria; las afectaciones que estas generan y las estrategias para afrontarlas.

2.3.1. La familia

En los planteamientos de Estévez, Jiménez y Musitu (2007), la familia se considera como un sistema que debe funcionar adecuadamente y estar organizado para el beneficio de todos sus integrantes. La consideración de la familia como un sistema organizado y con un funcionamiento específico va a dar las claves para conocer distintos tipos de familia más o menos adaptativos, más o menos positivos para el desarrollo de los hijos. Cuando los autores se refieren a funcionamiento familiar es a un conjunto de elementos que caracterizan a cada familia y que explican las regularidades que se observan en la forma en que cada sistema familiar se comporta.

De este modo, al considerársela como un sistema, implica que como ocurre en el campo de la biología, desempeña roles que conforme a cada integrante pueden alcanzar un objetivo en común, por ello, según Andolfi (1984) es “un conjunto organizado e interdependiente de unidades ligadas entre sí por reglas de

comportamiento y por funciones dinámicas en constante interacción y en intercambio permanente con el exterior” (p.34).

Además, a partir de las consideraciones de Ferrer y Belart (1999), puede afirmarse que es la unidad más pequeña de la sociedad, en la cual se transmite la cultura de generación en generación, haciendo esto que las tradiciones y costumbres de cada pueblo se mantengan vigentes en el marco de las normas y preceptos sociales. Debido a ello, Viscarret (2009), la concibe como un sistema en el cual los miembros del grupo están interrelacionados, y al mismo tiempo mantienen una influencia continua de unos sobre otros; por lo que la conducta de cada uno influye y, a la vez, se ve influida por la de los demás creando una retroalimentación.

Al cumplir normas y perseguir objetivos en común, les permite generar una cohesión entre sus miembros y en ese sentido es posible que se constituya como un sistema funcional, en el cual las divisiones de las actividades que cada integrante desempeña se convierten en los mecanismos por los que la familia adquiere la connotación de un grupo con una identidad específica que le permite diferenciarse de otras según sus formas de vida que se fundamentan en la cultura étnica, religiosa o de otra índoles, pero que pueden coincidir en los mismos propósitos sociales según el entorno en que se desenvuelven.

2.3.2. Las dinámicas familiares

En razón a las anteriores definiciones de la familia y como parte de los planteamientos teóricos de los modelos sistémico y funcional, una primera aproximación a las dinámicas familiares es aquella en la que se las concibe como “situaciones biológicas, psicológicas y sociales presentes en las relaciones entre los miembros, mediadas por reglas, autoridad y afectividad, necesarias para lograr el crecimiento de cada uno de sus miembros, posibilitando la continuidad de la familia en la sociedad” (Agudelo, 2008, citado por Sánchez et al., 2015),

También pueden definirse como aquellas “interacciones que se presentan al interior de la vida doméstica a partir de relaciones de parentesco y afinidad [...] caracterizadas por relaciones que van desde la colaboración hasta el conflicto entre sus miembros” (Alviar et al., 2006, p. 45).

A partir de las anteriores aproximaciones, se puede decir que la dinámica familiar es cambiante, dependiendo de las circunstancias y necesidades que presente cada miembro, ya que las responsabilidades que conllevan ser parte de una familia genera cambios dentro de la dinámica y a su vez afectaciones en la realización de actividades, tanto a nivel individual como grupal.

Por ello, a través de esta investigación se quiere dar a conocer cómo las enfermedades huérfanas afectan las dinámicas familiares a nivel familiar, social y económico. Cabe resaltar que las interacciones son diversas en cada familia, asumiendo así su función; por lo que las dinámicas familiares son encuentros entre subjetividades determinados por normas, límites y roles que regulan las relaciones familiares; éstas permiten la armonía y sana convivencia (Gallego, 2011). Debido a esto, aspectos como la convivencia dentro de la dinámica familiar se ve afectada significativamente, ya que esos múltiples cambios que se presentan a raíz de una enfermedad a nivel familiar y sobre todo social, modifican muchas de las acciones que tienen los integrantes frente a los demás.

Las dinámicas están en función de las redes de apoyo a nivel familiar y social, las cuales influyen en el resultado y calidad de vida de los pacientes y del resto de miembros, definido como la calidad de apoyo disponible a partir de las relaciones establecidas en las redes sociales y su presencia se ha asociado con mejores condiciones de salud física y mental en individuos sanos o pacientes con enfermedades (Da Silva et al., 2016).

2.3.3. Las enfermedades huérfanas o raras

Se hace referencia a aquellas enfermedades que presentan una baja prevalencia baja, que de acuerdo con la Organización Mundial de la Salud (OMS) están presentes en menos de 5 personas por cada 10000 y en algunos casos, las que tienen una incidencia menor de 1 por cada 2.000 habitantes que componen una comunidad, de las cuales en la actualidad se reconocen un número entre seis y ocho mil en el mundo, cuya característica principal es que tienen una elevada morbilidad al ser causas de muerte precoz (Osorio, 2011).

Generalmente, este tipo de enfermedades se caracterizan por un proceso de debilitación crónica de quienes las padecen, al punto que amenazan la vida de forma

grave debido a que son poco conocidas, ya que al tener una baja prevalencia no son objeto de alto interés por estudiarlas, pues afectan a grupos pequeños de personas.

Ante estos caracteres, los pacientes de estas presentan dificultad para ser diagnosticados de manera precisa y los tratamientos son limitados ante los pocos casos o nulos sobre estudios al respecto que les impide a los médicos emitir conceptos o pautas de cuidado, lo cual deriva en problemas emocionales en quienes las padecen, pues se sienten aislados y desesperanzados al no contarse con conocimientos, medicamentos o mecanismos para enfrentarlas, por ello se entienden como huérfanas o raras al ser olvidadas o de baja atención por parte de la investigación y de la industria farmacéutica, así como por las políticas de salud pública (González, Hernández y Solórzano, 2013).

En general, son enfermedades raras debido a lo poco comunes y huérfanas debido a que la atención por parte de los sistemas de salud es mínima, posiblemente porque para los gobiernos no representan un interés primordial en tanto son grupos poblacionales reducidos los que las padecen y porque para la industria farmacéutica no representan un mercado que justifique las inversiones en investigación y desarrollo, pero que sin duda alguna son responsables de pérdida de la calidad de vida de los pacientes, de las familias y en muchos casos de muerte prematura al no contarse con tratamientos.

2.3.4. Afectaciones de las enfermedades raras sobre la dinámica familiar

Comprenden todas aquellas alteraciones del curso normal de las interacciones de la familia, las cuales pueden ser de orden familiar, social y económico. Su carácter es de tipo negativo, pues hacen referencia a elementos distorsionantes de la dinámica, por cuanto causan disfuncionalidades al atentar contra las normas que se han establecido para alcanzar los objetivos como sistema.

Las enfermedades huérfanas pueden ocasionar problemas en la convivencia, sobrecarga de labores, principalmente de quienes ejercen el cuidado de los pacientes, problemas de estrés y emocionales por la condición de uno de sus miembros; en el ámbito social, el aislamiento, la estigmatización y la exclusión son las más frecuentes y en el plano económico, están los altos costos de los tratamientos, las dificultades para

conseguir los recursos para pagarlos, entre otros (Puente, Barahona y Fernández, 2011).

2.3.5. Estrategias para afrontar las afectaciones de las enfermedades raras

Aunque en principio las familias no las conciben como estrategias, se refieren a acciones que como producto de las orientaciones médicas o de la experiencia particular les permite contribuir a mantener o mejorar las condiciones de vida del paciente y del resto de integrantes, sobre todo en el cuidador principal (Ramírez et al., 2020). Se les denomina estrategias, en tanto a raíz de las experiencias particulares exitosas, son susceptibles de difundirse para que otras familias que están iniciando procesos similares las articulen para mitigar los impactos negativos de la presencia de este tipo de enfermedades.

2.4. Marco legal

Desde el punto vista normativo, esta propuesta guarda correspondencia con la Ley 100 de 1993, que trata del Sistema General de Seguridad Social en Salud (SGSSS) con la que se busca garantizar el acceso a los servicios de salud para la población colombiana (Colombia, 1993). Debido a que toda enfermedad afecta el estado de salud y la calidad de vida de las personas, debe atenderse con base en los lineamientos de la mencionada ley, y en el caso de la presencia de problemas en su cumplimiento, existe vigilancia del Ministerio de Salud, la Superintendencia de Salud, el Consejo Nacional de Seguridad Social en Salud (con sus correspondientes Consejos Territoriales), los entes territoriales (departamentos y municipios) y la Superintendencia de Salud.

De igual manera se reconoce que en el país existe una ley la cual ampara a la población de enfermedades huérfanas (raras) la Ley 1392 de 2010 (julio 2) y a sus cuidadores (Colombia, 2010). Esta ley es la que establece, por lo tanto, los lineamientos para efectos de la atención en salud a las personas con este tipo de enfermedades, pero que hasta el momento ha presentado limitaciones en su implementación, principalmente por los pocos avances científicos para tratarlas y las limitaciones que impone la Ley 100 al constituirse como de alto costo que el sistema de salud a través del POS no puede garantizar en gran parte de los casos.

Así mismo, está articulada a la Ley 1733 de 2014 , la cual hace referencia al derecho que tienen las personas con enfermedades en fase terminal, crónicas, degenerativas e irreversibles, a la atención en cuidados paliativos que pretende mejorar la calidad de vida, tanto de los pacientes que afrontan estas enfermedades, como de sus familias, mediante un tratamiento integral del dolor, el alivio del sufrimiento y otros síntomas, teniendo en cuenta sus aspectos psicopatológicos, físicos, emocionales, sociales y espirituales, de acuerdo con las guías de práctica clínica que establezca el Ministerio de Salud y Protección Social para cada patología (Colombia, 2014).

En casos excepcionales, esta ley promulga el derecho de estos pacientes a desistir de manera voluntaria y anticipada de tratamientos médicos innecesarios que no cumplan con los principios de proporcionalidad terapéutica y no representen una vida digna para el paciente, específicamente en casos en que haya diagnóstico de una enfermedad en estado terminal crónica, degenerativa e irreversible de alto impacto en la calidad de vida.

3. METODOLOGÍA

Para efectos de cumplir con los objetivos planteados y dar respuesta a la pregunta problema, la investigación se ciñe al enfoque cualitativo con diseño descriptivo apoyado en la técnica de la entrevista semi-estructurada para el levantamiento de la información a partir de una muestra de tres personas adultas en calidad cuidadores principales de personas con enfermedades huérfanas.

3.1. Investigación cualitativa

A partir del enfoque cualitativo, se busca entender una situación problemática con base en las interacciones de los actores involucrados, de tal manera que apunta a la obtención de información a partir de opiniones habladas (y otras posiblemente escritas) acerca de una realidad social para dar a conocerla conforme a las características que perciben los individuos, cómo la viven, cómo la observan y cómo impacta en ellos (Rodríguez et al., 2000; Rodríguez y Pérez, 2017).

Algunas de las características más importantes del enfoque cualitativo es que, está orientado a captar el sentido que los entes dan a sus actos, ideas, y saberes del mundo que les rodea y más allá de indicadores ofrece información en profundidad según lo consideren necesario para lograr una aproximación adecuada a la naturaleza de un problema de investigación, esto significa que es ofrece la posibilidad de realizar planteamientos más abiertos que en la medida que se indaga se va enfocando sobre aspectos específicos de interés para el investigador, el ambiente es natural y los significados los suministra la misma información subjetiva de los sujetos y su secuencia no es lineal (Savin-Baden y Major, 2013; Hernández, Fernández y Baptista, 2014).

En la presente propuesta, las razones que justifican la elección del enfoque cualitativo están relacionadas con el hecho de propender por obtener información de carácter holístico sobre las dinámicas de tres familias en las que uno de sus integrantes padece enfermedad huérfana. En tal sentido, se busca identificar a partir de los relatos de sus cuidadores principales, las características principales del grupo, así como las afectaciones de la enfermedad sobre lo familiar, social y económico, además de las estrategias para afrontarlas y más allá de un indicador numérico que quizá no suministra información en profundidad sobre las causas por las cuales las dinámicas

familiares han sido afectadas, la implementación del enfoque cualitativo propende por establecer una conversación en la que las categorías centrales de la investigación van apareciendo no solo conforme a sus definiciones, sino que a través de las opiniones es posible detectar otras subcategorías que los meros resultados numéricos no permiten abordar con mayor detalle.

De igual manera, a través de los procesos que permiten obtener información cualitativa, es viable identificar cómo las familias que presentan este tipo de experiencias pueden ofrecer información tendiente a establecer mecanismos replicables en otras para efectos de mantener la calidad de vida del paciente y del resto de integrantes, otra razón por la que el enfoque cualitativo ofrece ventajas, ya que permite abordar en profundidad para efectos de generar mayor variedad y riqueza de la información, que de acuerdo con Piza et al. (2019) son posibles a través de los análisis cualitativos.

3.2. Investigación descriptiva

De acuerdo con los elementos propios de este tipo de investigaciones, se consideran de alcance de segundo nivel de conocimiento puesto que “identifica las características de una muestra de investigación, señala formas de conducta y actitudes el sobre la población investigada, establece comportamientos concretos y descubre y comprueba la asociación entre variables de investigación” (Méndez, 2003, p.14).

Es descriptiva porque se busca identificar las características de las dinámicas de tres familias objeto de estudio, para lo cual se delimitará conceptualmente el problema, se estructurarán los diferentes elementos que componen el estudio para luego recolectar y analizar la información obtenida de las personas participantes mediante la implementación de una entrevista semi-estructurada para conocer de los procesos que han desarrollado los grupos familiares. En tal sentido, se limita a presentar de manera analítica las categorías resultantes de los relatos realizados por los participantes.

La investigación descriptiva se caracteriza por presentar conocimiento a partir de un proceso de recolección de información, pero no implica la intervención para efectos de modificar el problema o fenómeno observado, pero ofrece datos que pueden ser

útiles para el diseño de estrategias tendientes a cambiarlo en un futuro (Hernández, Fernández y Baptista, 2014).

3.3. Técnicas de recolección de información

El estudio se apoya en la entrevista y la revisión documental. La primera tiene como finalidad obtener información primaria, para lo cual se formulan preguntas que apuntan a generar respuestas conforme a cada objetivo planteado, mientras que la segunda está orientada a enriquecer los hallazgos a partir de estudios en los diferentes ámbitos en los que se trata de las enfermedades huérfanas como causas de los cambios en las dinámicas familiares.

3.3.1. La entrevista

Es una técnica de amplia utilización para conocer de manera amplia la información que requiere la investigación a partir de las opiniones de los participantes de un proceso de levantamiento de información primaria, ya que promueve una conversación, en la que se pone en práctica el arte de realizar preguntas y escuchar respuestas acerca de un determinado tema o problema (Vargas, 2012).

En este caso, se aplica una entrevista semi-estructurada, que de acuerdo con Lucca y Berríos (2003), es aquella que le permite al investigador tener un margen de maniobra para lograr obtener la información que se requiere con mayor precisión, lo que induce a que el entrevistado sea objeto de un cierto control frente a sus respuestas, lo que implica que las preguntas se elaboran con anticipación y se plantean a las personas participantes con cierta rigidez para facilitar el proceso de sistematización.

3.3.2. La revisión documental

A partir de los planteamientos de Rojas (2011), se comprende que se trata del acopio, sistematización y análisis de información que reposa en registros físicos y digitales, tales como las bases de datos de revistas indexadas sobre artículos científicos pertinentes con las variables y categorías centrales del estudio, los repositorios digitales de trabajos de grado de doctorado y maestría.

La revisión documental entonces se convierte en la técnica que parte de un conocimiento previo acumulado que sirve de orientación para uno nuevo, siendo una perspectiva “popperiana” que aporta hallazgos y propuestas para la solución de un problema, además de ofrecer información de experiencias en otros contextos para una discusión con los que se obtienen en una investigación en específico.

3.3.2. Instrumentos de recolección de información

Para el caso de la entrevista semi-estructurada, el instrumento consiste en un formato de preguntas que corresponde al Anexo A, de manera que es posible conocer acerca de las dinámicas familiares a raíz de la presencia de integrantes con enfermedades huérfanas. Los formatos de las entrevistas semi-estructuradas se caracterizan por presentar preguntas que dan como resultado información precisa, similar a las entrevistas cerradas, pero también permiten un cierto nivel de profundidad, al menos hasta donde el investigador lo desee.

En cuanto a la revisión documental, se utiliza como instrumento el formato de resumen analítico en educación (RAE), que es una forma que permite sintetizar información clave de un documento científico susceptible de análisis (tesis, artículo, informe u otro) para presentar de manera descriptiva las características y hallazgos de un proceso de investigación previo (Universidad Pedagógica Nacional, 2012). Para este caso, se ha diseñado un formato que permite describir el autor, el año de publicación, el objetivo, la metodología, los resultados y las conclusiones que se encuentran en un documento, tal como se evidencia en el Anexo B.

Este tipo de formatos representan un instrumento que permite presentar información relevante sobre investigaciones realizadas en los diferentes contextos en los que se han estudiado las enfermedades huérfanas y su influencia sobre las dinámicas familiares.

3.4. Población y muestra

De acuerdo con el Ministerio de Salud (2021), en Colombia existen 58.564 personas que padecen enfermedades raras de los cuales el 0,5% están en el Departamento del Cauca. Sin embargo, para efectos de hacer una aproximación a la problemática que representan este tipo de enfermedades sobre las dinámicas

familiares, para el caso específico de Popayán se han seleccionado tres familias que cuentan con un paciente cada una. En la primera que se codifica como F1, la enfermedad que padece uno de sus integrantes es la Anemia falciforme con crisis, en la segunda (F2) el paciente sufre Hipotonía congénita grave, mientras que en la tercera (F3) está presente la Microtia.

Al tomarse a tres familias representadas en el cuidador principal, se trata de una muestra de conveniencia, que según Morales (2012) es no probabilística y se compone de personas dispuestas a participar del proceso de manera voluntaria, lo que significa que es intencionada y no probabilística, las cuales son funcionales para efectos de la realización de entrevistas o técnicas orientadas a obtener información subjetiva de carácter cualitativo que en caso de aplicarse sobre una muestra muy alta puede generar problemas de información repetitiva que causa saturación de datos.

3.5. Consideraciones éticas

Es un estudio que se basa en el respeto por la dignidad humana, al punto que solo contempla obtener información relacionada con las dinámicas familiares, lo que significa que no se incurrirá en actividades experimentales que afecten los caracteres psicológicos, físicos o emocionales de los participantes, de modo que conforme a lo establece la Resolución 8430 de 1993 del Ministerio de Salud, es una investigación de riesgo mínimo asociado a la movilización de los entrevistados (Ministerio de Salud, 1993). Es decir, que no utiliza técnicas ni métodos que modifiquen las condiciones fisiológicas, biológicas o mentales de los cuidadores o de los pacientes con lo cual se cumple el carácter de una investigación que no implica una amenaza para la integridad humana.

De otra parte, es una investigación que previamente agota un proceso de concientización de las familias y parte de la solicitud de su autorización mediante un formato de consentimiento informado (Anexo C) y una reunión previa para dar a conocer los objetivos de la investigación e importancia de la participación de las personas, con lo cual el proceso de recolección de información es más factible (Barreto, 2011).

Teniendo en cuenta los aspectos anteriores, la propuesta cumple con la Ley 1581 de 2012, relacionada con el tratamiento y protección de datos personales en caso de que los hubiere a raíz de la implementación de los instrumentos de recolección de información (Colombia, 2012).

Además, es una investigación que respeta los derechos de autor y la propiedad intelectual, ya que otorga los créditos a quienes han desarrollado estudios o métodos que enriquecen esta propuesta, lo cual se evidencia mediante las citas de todos aquellos referentes consultados a través de las normas de la Asociación Americana de Psicología (APA) en su versión 7 (American Psychological Association, 2020). Esto es un aspecto clave en el sentido que reconoce la autoría y propiedad intelectual de los hallazgos producto de la revisión bibliográfica, siendo un reconocimiento a los esfuerzos de los diferentes autores que dignifica la labor de los investigadores en un determinado campo del Trabajo Social y otros que convergen en la propuesta (Plata y Cabrera, 2011).

Finalmente, cabe señalarse que, es una investigación que no generará retribución económica para los investigadores ni para los participantes. Sin embargo, se asume el compromiso ético de hacer entrega de una copia de los resultados del estudio a las familias que manifiesten su interés por conocerlos como retribución a su cooperación para efectos de llevar a cabo este proceso investigativo.

4. RESULTADOS

A partir de la implementación de la entrevista que sigue las preguntas del Anexo A, se identifican como enfermedades huérfanas la anemia falciforme, la microtia e hipotonía, las cuales han generado diferentes afectaciones en la dinámica de en las familias que han permitido conocer sus casos. Conforme a ello, para conocer acerca de las experiencias individuales de cada familia, se simboliza como FA la familia con paciente de la primera enfermedad, FM para el caso de la segunda y FH para la tercera.

En tal sentido, los relatos obtenidos a partir de la entrevista se resaltan en cursiva y al final se cita con los símbolos descritos para comprender a cuál corresponde, tanto para una aproximación a la dinámica de las familias que es el primer apartado de los resultados, como para identificar las afectaciones que han sufrido a raíz de la presencia de tales enfermedades.

4.1. Dinámica de tres familias de Popayán con integrantes que padecen enfermedades huérfanas

Para una aproximación a la dinámica de las tres familias, en la entrevista se indagó acerca de las personas que las integran, las actividades a las que se dedican, el conocimiento previo de las enfermedades huérfanas, la descripción del tipo de enfermedad que está presente y la situación de la vida antes del diagnóstico de la enfermedad.

En el caso de la primera, se trata de una familia extendida debido a que también conviven los abuelos y es destacable el hecho que son padres relativamente jóvenes que no superan los 30 años de edad, además de tres hijos cuyas edades oscilan entre los 5 y 10 años.

Vivo con mi esposo, mis tres hijos mis suegros, pero en el momento mis suegros no están, ellos están visitando a los otros hijos de ellos que están en Timbiquí. Mi esposo [...] él tiene 28 años, yo tengo 26 años, mi hija mayor [...] tiene 10 años, la que sigue [...] 6 años y [...] el menor que tiene 5 años (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

La segunda familia también es extendida, con la excepción que convive solo la abuela. En este caso, los padres tienen edades alrededor de los 40 años, mientras que

los dos hijos cuentan con nueve y doce años respectivamente. Es un grupo que acoge en su hogar a animales y los asume como integrantes.

...mi esposo [...] que en este momento está trabajando tiene 42 años, mi hija [...] de 12, mi hijo [...] de 9 años, mi suegra de 64 años y yo [...] de 39 años. Con ellos vivimos aquí en esta humilde casa y dos perritos que hacen parte de esta familia (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Por otra parte, la tercera familia es nuclear y numerosa, compuesta por los padres entre 41 y 42 años, así como cuatro hijos cuyas edades van desde los siete a los veinte años.

Mi familia está conformada seis personas, mis hijos [...] de 11 años, [...] de 7 años, [...] de 17 años y [...] de 20; mi esposo [...] de 42 años y mi persona con 41 años (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Se trata de familias que son relativamente jóvenes y exceptuando la segunda, las otras dos cuentan con hijos a partir de la segunda década del 2000. Una de las características, al menos en FA y FM es que son grupos extendidos, lo cual puede ser una ventaja para la atención de los pacientes con enfermedad huérfana, ya que los abuelos como adultos contribuyen al cuidado de sus nietos, lo cual ayuda a sobrellevar la atención, máxime cuando se trata de personas de estratos bajos (2) que deben trabajar y por lo tanto dejar los hijos al cuidado de otra persona.

Por otra parte, se indagó acerca de las actividades que desempeñan los integrantes de las familias, cuyas respuestas permiten comprender que en todos los casos los padres trabajan y los hijos son estudiantes, así como el papel de cuidadores que desempeñan los abuelos en ausencia de sus padres.

En la primera familia, los niños asisten con regularidad al colegio y a diferencia de las otras cuentan con un emprendimiento que funciona en la misma vivienda, el cual les permite no solo obtener ingresos, sino mantener la atención de los hijos de forma permanente cuando no están estudiando.

“Mis hijos están estudiando [...] va hacer grado 5, [...] va al grado segundo y [...] a transición. Mi esposo es barbero y tenemos nuestro propio negocio aquí en la casa. Mis suegros no trabajan porque ya están viejitos, pues mi suegra va a cumplir 72 y mi suegro ya tiene 74. Mi esposo responde también por ellos (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

La segunda familia presenta condiciones similares, excepto que no cuentan con negocio propio como fuente de ingresos, pues el padre ejerce labores de asalariado en el sector de la producción de alimentos y la madre es ama de casa.

Mi esposo es auxiliar de panadería y en este momento está trabando. Yo realizo oficios varios y mi suegra nos ayuda aquí en la casa cuando salgo a trabajar. Mis hijos estudian (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Las actividades de la otra familia son similares a las de la anterior, pues los cuatro hijos estudian y el padre ejerce trabajos de construcción, mientras que la madre es ama de casa. A diferencia de las dos anteriores, no conviven con abuelos u otra persona que pueda ayudarles a los padres en el cuidado de los hijos ante posibles diligencias u otras contingencias.

...mis hijos estudiando, [...] de 7 año, está en segundo de primaria, con él es un poco más complicado porque me toca ayudarlo a hacer las tareas, explicarle matemáticas y todas esas tareas que le envían desde el colegio; entonces tengo que estar encima de él. [...] de 17 años, pues ella ya está en su último año, ya ingresa a once, debe estar más pilosa con eso del ICFES porque ella quiere entrar a estudiar fisioterapia, en gran parte es porque quiere ayudar a su hermano... ella ha visto todo lo que le hacen y le gusta ayudar. [...] mi esposo trabaja en construcción, él es el maestro y le salen trabajitos. Y yo soy ama de casa, me encargo de mi niño [...] y realizar todo en la casa (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

En general son familias cuyos roles actuales son estudiantes en el caso de los hijos, ama de casa en las madres y los padres como trabajadores, encargados de generar los ingresos económicos para la satisfacción de las necesidades del hogar.

En cuanto a la pregunta acerca del conocimiento de la existencia de las enfermedades huérfanas, solo una de las familias no tenía claro en qué consistían, pues en los otros dos casos, se presentaban antecedentes que les dio una idea de lo que representan este tipo de patologías, pero no comprendían con precisión en qué consistía la que sus hijos presentarían.

“Pues la conocía por mi suegra, la abuela de mis hijos, porque ella sufre la misma enfermedad de mi hijo [...]. Entonces esta enfermedad de mi hijo es hereditaria. Nos vinimos para acá con mi suegra porque ella allá sentía mucho dolor en los huesos y en todo el cuerpo muchas dolencias y no recibía ningún tratamiento de nada. Pero todo cambio cuando llegamos acá a Popayán, creo que el clima le ayudo y empezó tratamiento también. A mí me daba mucha tristeza ver a mi suegra porque se me venía a la menta mi hijo que ese mismo sufrimiento él lo tendría también (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

En la primera familia, el antecedente era en la abuela, de modo que la enfermedad está presente en dos integrantes de la familia, abuela y nieto, con lo cual la carga del cuidado no es solo a partir de uno, sino que agudiza la problemática al contar con otro miembro que también la padece.

Frente a los conocimientos de la segunda, se observa una situación totalmente diferente, pues existía una concepción errada asociada a la muerte de un progenitor, quedando los hijos huérfanos.

“Creía que una enfermedad huérfana era cuando la mamá se muere y los hijos quedan solos. Pero cuando nació mi hijo y lo diagnosticaron y me dijeron lo que tenía desde ahí vine a conocer qué eran las enfermedades huérfanas, ya que antes desde que el naciera no conocía esos términos (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Pero en la tercera familia si existían conocimientos previos sobre qué eran ese tipo de enfermedades, pero no se llegó siquiera a pensar que en un integrante llegase a padecer alguna.

Sí, ya conocía ese nombre que, aunque es muy raro una vez me explicaron que no es que los discriminen, sino que eso es para nombrar a las enfermedades más raras que salen porque así las pueden ingresar a un grupo algo así era que me decía la doctora (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Los relatos permiten inferir que si bien, existían conocimientos previos en dos familias, es posible que no hayan estado preparadas para convivir con las enfermedades que les diagnosticarían a sus hijos, pues como lo manifiesta la primera madre, al ver el sufrimiento de su suegra, supondría el mismo padecimiento en su hijo.

Posteriormente se indagó sobre el tipo de enfermedad huérfana que padece el integrante y la edad a la que fueron diagnosticados, ante lo cual se identificaron la anemia falciforme, microtia e hipotonía. Las dos últimas se detectaron al momento y pocos días después del nacimiento, mientras que en la primera en el primer año de vida.

Cuando mi hijo nació no presento nada. Fue cuando nos vinimos de la costa a Popayán; ahí fue donde él se enfermó. Le dio una fiebre muy alta y tenía un añito. Lo llevamos al puesto de salud de la María, le tomaron los exámenes de las defensas y las tenía muy bajitas. También nos dijeron que tenía esa enfermedad y de ahí lo trasladaron al hospital San José [...] lo hospitalizaron 20 días en ese hospital. El no necesitó sangre, solo le hacían estudios, exámenes en el corazón y desde ahí inicio el proceso (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

En el caso de la segunda familia, se trata de una malformación detectada en el momento del nacimiento, lo que fue causa de extrañeza, pues las visualizaciones del feto durante el embarazo no evidenciaban tal problema.

“Mi hijo fue diagnosticado con microtia y cuando él nació los doctores me explicaron cómo había venido mi hijo al mundo... que la orejita de él estaba muy chiquita y cuando lo mire lo confirme. En las ecografías nunca salió nada todo

salía bien que mi hijo venias con todas las condiciones normales, pero cuando él nació presento esa malformación en el oído (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

El caso de la tercera familia es aún más grave, pues además de la enfermedad huérfana, presenta otras como retardo psicomotor y síndrome de Down, lo cual implica dificultades para la calidad de vida del paciente y de la familia al tener patologías múltiples.

...he escuchado de varias enfermedades como retardo psicomotor grave, que lo tenía una niña de una vecina, malformaciones congénitas múltiples que las tenía un primito lejano. Y ahora hipotonía y malformaciones congénitas que es el [...] al mes de nacido, además de retardo a los cuatro meses...pero él también padece síndrome de Down. Entonces si tengo un poco de conocimiento de todo ese proceso y de las enfermedades raras (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Finalmente, para identificar la dinámica de las familias antes del diagnóstico de la enfermedad huérfana en uno de sus integrantes, se preguntó acerca de cómo era la vida en cada grupo. En el caso de la que presenta integrante con anemia falciforme, se afirma que era una dinámica normal, pero a razón de la detección de la patología se presentaron cambios, sobre todo en el cuidado que principalmente ha recaído en la madre.

“La vida de nosotros y de mi hijo era normal, salíamos a compartir como cualquier otras familias, pero cuando mi hijo se enfermó con la fiebre y lo diagnosticaron, ya cambio todo, porque me dijeron lo que tenía...y como yo sabía lo que sufría mi suegra, pensaba todo lo que le iba pasar mi hijo y desde el diagnostico lo cuido más, lo protejo más, en las comidas, en los jugos, en cualquier cosa que me dicen que es bueno para las defensas y todo lo que me dicen se lo hago, porque quiero ver a mi hijo bien y que no sufra con la enfermedad. También le pido a Dios que, si mijo va a sufrir con esa enfermedad, le digo que se acuerde de él. Todo lo que le pase a mi hijo me duele. También en cuestión de medicamentos cambio todo, ya que mi hijo debe tomar una patilla todos los días ... y yo soy muy juiciosa con ello (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

En la que cuenta con paciente de microtia, también era normal, pero luego se asumieron sentimientos de culpa, sobre todo en la madre que no comprendía el por qué se presentó tal malformación en su hijo.

“La vida antes de que naciera mi hijo era normal, pero cuando nació el yo me culpaba y me decía porque mi hijo nació así, yo me daba golpes de pecho y le decía a Dios que porque mejor lo que le paso a mi hijo me hubiera pasado a mi porque medaba miedo las consecuencias que se presentarían en la vida de mi hijo (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Aspectos similares se comprenden a partir del relato de la tercera familia, quienes según la madre vivían normalmente, realizando las actividades que son tradicionales en cada hogar entre padres e hijos.

“Normal que todas, todos trabajábamos y apoyábamos en la casa, salíamos y comíamos junto, hacíamos paseos y así... (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).”

De acuerdo con la información obtenida, la dinámica de las familias entrevistadas se caracteriza por un estado normal de relaciones entre sus integrantes y con el contexto social en momentos previos al diagnóstico de las enfermedades. Sus integrantes han desempeñado roles de padres en calidad de trabajadores y madres como amas de casa dedicadas entre otras labores a un cuidado con mayor atención sobre los hijos que padecen las patologías. Por otra parte, en el caso de las familias extendidas, si bien los abuelos contribuyen al cuidado de los nietos, también representan una carga adicional, al menos en una de ellas al ser un paciente más con la enfermedad de anemia falciforme.

4.2. Afectaciones de tres familias de Popayán a raíz de la presencia de enfermedades huérfanas en algunos de sus integrantes.

Al tratarse de enfermedades huérfanas, en principio desconocidas para las familias, es posible inferir que las afectaciones son en lo emocional, social, económico y otros aspectos. Para ello, la entrevista prosiguió con una pregunta sobre si identifican un antes y después del diagnóstico y por qué.

En el caso de la familia con paciente de anemia falciforme, la respuesta es contundente en que hubo punto de inflexión, sobre todo porque intervinieron instituciones de vigilancia de la familia como el ICBF, al tiempo que se reforzó el cuidado del paciente, con lo cual la dinámica familiar, sobre todo de la madre comenzó a sufrir cambios.

“Claro que sí, porque cuando se enfermó por segunda vez hasta bienestar familiar me empezó hacer seguimiento... que era descuido mío dijeron. Cuando él se enfermó por primera vez no le dieron medicamento ni iniciaron tratamiento... solo le mandaron ácido fólico y a mi suegra si le daban pastas, pero yo pensé que como mi hijo estaba pequeño, le tendrían que dar otros medicamentos. Mi suegra toma dos pastillas y mi hijo toma una diaria... esas pastillas ayudan a controlar la anemia (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023).”

En cuanto a la familia con paciente de microtia, también la carga del cuidado de los hijos se incrementó, sobre todo para la madre, pero también obligó a que el padre realizara otras tareas diferentes a las del trabajo, pues debió comenzar a ayudar en los oficios del hogar con más frecuencia e intensidad que antes. Esto supuso problemas para cumplir con las labores del trabajo de las cuales provienen los ingresos para el sostenimiento, pues la madre se ha dedicado exclusivamente a las labores de ama de casa y cuidado de los hijos.

Si fue un antes y un después porque a mi hijo ya tocaba sacarles y llevarlo a citas médicas que lo miraran especialistas por la enfermedad que él tiene estar más pendiente de él, hubo un tiempo que yo no pude trabajar para quedarme a cuidarlo y mi esposo era el que se encargaba del hogar (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Por su parte, la tercera familia y especialmente la madre debió asumir nuevas responsabilidades, sobre todo la gestión de los servicios de atención salud que de acuerdo con los relatos se convirtieron en labores engorrosas ante las entidades, sobre todo juzgados y las EPS ante negativas de las autorizaciones oportunas para terapias y medicamentos. A estas se suman la movilidad y acompañamiento a las citas médicas que implican obstáculos para las labores del hogar y la atención de los otros hijos.

...sí porque tuve que aprender cuidados especiales, temas legales sobre tutelas conocer y sobrellevar las enfermedades y eso era algo que yo no conocía y nunca había pasado entonces fue algo muy nuevo pero algo que me gusta porque antes no conocía todo lo que era nuestros derechos como pacientes y ahora sé que tenemos que cumplir con cosas pero también sé que no nos pueden negar algo que como a mi hijo le toca, como los pañales y los suplementos que a veces le dan en la EPS y de los cuidados pues mi niño tiene cuidados especiales entonces debemos buscar su comodidad para su bienestar sus terapias, las idas al médico y al nutricionista eso nos ayuda (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Sin duda alguna, aunque todas las enfermedades implican cuidados, las huérfanas representan casos excepcionales, pues al tener tales características, la atención y tratamiento presenta dificultades, con lo cual para las familias se convierten en problemas que distorsionan la dinámica familiar, pues según lo plantean Seco y Ruiz (2016) sobre todo influyen en la distribución del tiempo debido a los trámites para lograr el acceso a servicios médicos y de suministro de medicina, así como las dificultades para suplir el cuidado de los otros hijos e integrantes de la familia, además de los oficios del hogar.

Así mismo, al indagarse sobre cómo asumió el núcleo familiar el diagnóstico del pariente con enfermedad huérfana, pueden identificarse diferentes actitudes y emociones, sobre todo en las familias con pacientes de anemia falciforme e hipotonía.

“A mí me dolió mucho al enterarme de la enfermedad de mi hijo porque yo ya había visto los dolores que le daban a mi suegra eran como 15 días llorando, no comía, no podría ni pararse. Pero hasta el momento mi hijo no ha sufrido tanto como ha sufrido la abuela. Mi esposo lo tomó con mucha tristeza, pero ha sido un buen padre, le compra muchas frutas... esa nevera mantiene llena para todos los días hacerle una cosa diferente. A veces son cosas raras y le digo tome o cómase eso hijo hagamos una carrera para volvernos fuerte. También le digo: hijo usted no puede hacer las mismas cosas que hacen sus hermanas, meterse en el aguacero, saltar muy fuerte... usted tiene que estar abrigadito y él me dice: yo estoy bien, yo no tengo nada, yo no estoy enfermo mamá (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

También se presentan beneficios, sobre todo en el cuidado y en la unión familiar en torno a una persona, lo cual puede conllevar a que todos los integrantes se sumen a la atención que requiere el paciente, aunando esfuerzos en la alimentación, medicación, entre otros satisfactores de necesidades. esto teniendo en cuenta que: “lo tuvimos que asumir con mucha fortaleza, porque en la familia nunca se había mirado un caso así, el primer caso vino hacer el de mi hijo, siento que hubo unión familiar” (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Además, se presentan problemas en la atención, sobre todo al inicio de conocerse el diagnóstico, pues al no conocerse con precisión las enfermedades, las familias no saben cómo proceder, les embarga la tristeza por su familiar y el miedo a que pierdan la vida en cualquier momento.

Al inicio fue devastador me daba muy muy duro porque no sabía nada de cómo tratarlo como tomarlo o alimentarlo el lloraba mucho y a ratos también me ponía a llorar de la desesperación de no saber qué hacer pero poco a poco y con la ayuda de mi esposo y mis hijos nos fuimos adaptando para lograr aprender a cuidarlo, recuerdo que una muchacha que era enfermera nos ayudó a aprender de los cuidados y ya con el pasar de los tiempos todos fuimos aprendiendo de toda la situación la de con el pasar de los meses fue aceptado y ya hoy en día todos conocemos un poco más de todo el proceso que debemos tener y pasar con Camilo (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Ante tales formas como asumieron las familias, se destaca que la vida familiar del cambió notablemente y aunque al principio los aspectos emocionales y económicos son los que más se alteran, posteriormente los integrantes se adaptan y asumen

comportamientos que al final no solo redundan en beneficios del paciente, sino del resto de los que viven en el hogar.

“Nuestra familia no se vio afectada nos unimos más como familia mi esposo trabaja para tenernos bien yole digo mira que me dijeron tales cosas para hacerle al niño el me da la plata y yo voy a la galería compro todo le hago jugo de vitaminas. Como ya conocíamos la enfermedad por mi suegra sabíamos como tratar a nuestro hijo, somos muy unidos con mis hijos y mi esposo (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Las afectaciones principales en la familia del paciente con microtia están relacionados con los cambios en los gastos que debieron asumir, lo cual en principio les causo problemas debido a la falta de solvencia y la dificultad para adaptarse a nuevos hábitos de consumo que no solo estarían en beneficio del integrante con la enfermedad, sino del resto.

Un poco no más por la cuestión de que se tuvo que llevar a controles citas médicas acá a Popayán y eso cuesta dinero. También lo remitian a citas médicas a Cali o Pasto y por momentos no se pueden llevarlo por la cuestión de dinero y tiempo. Acá en Popayán hemos hecho lo posible y lo que esté en nuestras manos para sacarlo adelante como se dice en familia (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Sin embargo, en la tercera familia se presentaron cambios que alteraron no solo la economía del hogar debido a que la madre debió abandonar su trabajo, sino porque para ella significó renunciar a su relativa autonomía en cuanto a la obtención de ingresos. Así mismo, la vida del resto de hijos ha sufrido problemas debido a que presentan dificultades para realizar ciertas actividades, entre ellas las salidas sociales y de actividades del colegio que al no contar con un acompañante deben renunciar, siempre que el tiempo de la madre lo demanda el cuidado del paciente y el padre debe seguir en su trabajo para garantizar los ingresos del hogar.

“no pude volver a trabajar. porque él requería mi presencia constante en la casa y los niños también. Yo antes trabajaba y pues no pude volver ... y en cuanto a mis otros hijos, también le afecto porque si alguno tiene que salir, tiene que quedar una persona en la casa entonces los paseos casi no son tan frecuentes porque ya las cosas cambiaron y no es que estén mal, pero son diferentes (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Conforme a tales experiencias expuestas, los cambios en la relación de los integrantes principalmente se presentaron en las familias con paciente de microtia e hipotonía, pues en el caso de la otra se afirma que solo se incrementó la unión familiar y un mayor cuidado del hijo con la enfermedad, tal como se conoció a partir de la

entrevista: “No se presentaron cambios, solo hubo unión de la familia y cuidamos más a mi hijo” (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Cambios similares se presentaron en la segunda familia, los cuales se destacan como positivos en tanto se ha generado una mayor unión y armonía en todos sus integrantes.

“No se presentaron ningunos cambios para mí fue más unión familiar todo fue en lo positivo, con decirle que hubo un tiempo que no puede trabajar y mi esposa se hizo cargo en todo lo del hogar mientras yo cuidaba de nuestros hijos. Solo cambios positivos, más amor para mis hijos de parte de sus padres que los aman con el alma (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

En el caso de la tercera familia, también se destacan cambios similares, al tiempo que se percibe una resignación como parte de los designios de la deidad según sus creencias.

“En general el cambio fue bueno porque hubo más unión familiar todos somos muy pendientes del niño y claramente de sus cuidados como bañarlo o la hora de alimentarlo ya que a veces que él no puede comer solo o bueno si puede, pero con cuchara se le dificulta mucho por la movilidad entonces en esa parte somos muy unidos yo diría que él es el motivo que todos trabajemos fuertemente para su bienestar y sus cuidados, Dios sabe cómo hace sus cosas y confiamos en él (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Los cambios en las tres familias, esencialmente son de carácter positivo, ya que la cooperación y unión de todos sus integrantes se fortaleció y al final ha redundado en mejores condiciones de vida, tanto para el paciente como para el resto.

Al hacer referencia al cambio de roles en los integrantes de cada familia, solo en la que presenta paciente de anemia falciforme, pues en las otras se alteraron las responsabilidades, sobre todo en las madres que debieron abandonar sus trabajos y en el caso de los hermanos, siguen siendo estudiantes, aunque con mayor colaboración en los cuidados del hermano con la patología y los oficios el hogar.

“No han cambiado porque mi esposo siempre ha trabajado y yo me he que dado en casa cuidando de nuestros hijos y él también está pendiente porque la barbería que da ahí en la casa entonces si yo necesito algo él me ayuda o si el me necesita yo lo ayudo estamos pendientes de nuestros hijos (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

En la primera familia, el hecho de contar con un negocio propio que funciona en la vivienda les otorga ciertas ventajas, sobre todo en la adaptación en el cuidado, ya

que el padre no debe salir del hogar y ello permite que esté al tanto de los hijos cuando la madre debe salir con el paciente.

Sin embargo, en las otras dos familias, los roles cambiaron abruptamente, ya que las madres vieron truncada su vida laboral, al tiempo que los ingresos del hogar se redujeron al tener que dedicarse al cuidado del paciente.

“Pues si porque no pude trabajar dos años y medio solo fue al cuidado de mis hijos y en la casa mi suegra también me ayudaba en la casa mi estrás mi esposo se iba a trabajar como auxiliar de panadería, porque mi hijo requería de más cuidado y mi hija estaba más pequeña los dos me necesitaban en la casa y tenía yo que hacer bien mi papel de madre, mi esposo me decía que no me preocupara que ya llegaría el momento de yo poder volver a trabajar (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

...yo diría que sí en cuanto mi rol como mama porque antes todos trabajábamos y hacíamos aporte económico, pero si era un poco mejor yo creo que por eso antes viajábamos a conocer más lugares o salíamos (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Además, en la tercera se observa que los cambios también han sido en la recreación y el ocio, ya que acostumbraban a viajar y salir en familia, pero con el paciente de la hipotonía, ese tipo de actividades ya no están limitadas. Conforme al anterior, los principales cambios están en las madres que pasaron del goce de una relativa autonomía, a dedicarse de manera permanente al cuidado de sus hijos con las patologías. En ese sentido, en la primera familia se afirma que: “no mi esposo trabaja, yo estoy encargada del hogar y del cuidado de nuestros hijos, ellos estudian y cuando mis suegros están, también los atiendo” (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Sin embargo, en la familia dos, al tener la ayuda de la abuela, aunque la madre ya no puede desempeñar un trabajo de tiempo completo, puede llevar a cabo actividades que no demandan una jornada larga, por lo que puede desempeñarse en oficios varios que le representan algunos ingresos económicos. Sobre esto, la persona entrevistada afirma que “mis hijos estudian, mi suegra nos ayuda a tener la casa organizada, mi esposo todos los días madruga a trabajar como auxiliar de panadería y yo trabajo en oficios varios no me varo por nada (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

En la tercera familia, los roles siguen igual, pero en vista que el hijo mayor ya está en edad de trabajar, se desempeña laboralmente y aporta al sustento del hogar.

... pues los demás si siguen normal, mi esposo trabajando para sostener el hogar, mi hijo mayor también aporta económicamente y mis hijos estudiando. Yo me mantengo en la casa cuidando a mi hijo y los niños cuando llegan de estudiar (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Puede comprenderse que los integrantes siguen desempeñando los mismos roles, excepto las madres que antes trabajan en una jornada más amplia, la cual se redujo a raíz del diagnóstico de la enfermedad en uno de sus hijos, a lo que se suma el cuidado de personas adultas mayores en uno de los grupos familiares.

En cuanto a las afectaciones relevantes, en las dos primeras familias consideran que no han sido objeto de ello, pues “hasta el momento ninguna por eso me gusta cuidarlo mucho porque no me gusta que por mi culpa o el mal cuidado tenga que llevarlo al hospital verlo canalizado entonces hago lo necesario por verlo bien” (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023). Aspectos similares se identifican en la familia dos, que asumen que todo es cuestión de actitud ante las situaciones, puesto que:

“Ninguna afectación creo yo porque todo se basa en como tomemos las cosas al principio me dolía mucho por ver a mi hijo así, pero llego el momento en que dije Dios sabe cómo hace las cosas en familia no dejamos que nadie nos afecte (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

No obstante, para la tercera familia la principal afectación ha recaído sobre la madre, que manifiesta nuevamente la imposibilidad de ejercer una actividad remunerada que le contribuya a la satisfacción de las necesidades del hogar.

El no poder trabajar y aportar a mi hogar yo considero que eso es lo más duro porque antes lo hacía y a mi familia el hecho de que debemos estar muy pendientes del niño porque siempre será un niño chiquito (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Aunque en principio, las dos primeras familias afirman no sufrir afectaciones, en la que la madre ha desempeñado un trabajo previamente y en la tercera, puede afirmarse que la economía del hogar ha sido la principal alteración que se ha presentado.

Frente a los aprendizajes, puede afirmarse que son múltiples, sobre todo en las dos últimas familias, pues en el caso de la primera, a raíz del antecedente de la abuela habían logrado comprender las características de la enfermedad y los cuidados que requiere, esto teniendo en cuenta que: “como ya conocíamos la enfermedad porque mi

suegra la tiene con mi esposo ya sabíamos muchas cosas y no nos quedó tan difícil tener los cuidados con mi hijo” (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

En la familia con paciente de microtia, el primer aprendizaje es el abandono del sentimiento de culpa de la madre, al tiempo que lo asume como un designio de la deidad. A ello se suma el acompañamiento y solidaridad del esposo.

“El aprendizaje que me trajo la enfermedad de mi hijo es que yo no debo darme golpes de pecho porque Dios hace muy bien sus cosas, hubo un tiempo que mi esposo me decía no se ponga así porque yo vivía triste, aburrida y él siempre me ha dado apoyo y desde ese momento aprendí a llevar la enfermedad de mi hijo como una bendición de Dios (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Sin embargo, los mejores aprendizajes están en la tercera familia, pues además de los cuidados que han debido implementar con su hijo, se han convertido en personas con conocimientos en la nutrición, la preparación de alimentos y en la gestión de los servicios de salud, pues se han convertido en conocedores de normas para lograr el respeto y garantía de sus derechos, así como conocimientos básicos de enfermería necesarios para el bienestar del paciente y el resto de sus hijos.

“consideramos que muchos porque inicialmente ninguno de nosotros tenía el conocimiento primero de la enfermedad como tal, segundo de los cuidados que se tenían que tener en cuenta a la alimentación y la forma de cuidar la piel, el cambio de posición porque como él se encuentra postrado se puede escapar, y así son mucho lo que hemos aprendido en familia porque hasta para ir a pelear con la EPS hemos aprendido y es más porque nos ha tocado priorizar lo que necesitamos en pocas palabras somos como enfermeros y abogados...pero sin título (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

En cuanto a las actividades que pueden disipar el estrés o la monotonía del hogar, se preguntó acerca de cuáles son los planes que realizan y según los relatos, solo una familia no realiza actividades fuera del hogar. Pero en el caso de las otras dos, entienden que se trata de formas de entretenimiento y bienestar para todos sus integrantes. En la primera familia, afirman que: “Si, hacemos planes para ver película, salir al parque. Comer helado o ellos se antojan de algo yo les preparo” (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

En el caso de la que presenta paciente con microtia, las actividades son múltiples, las cuales dependen principalmente de la disponibilidad de tiempo de los padres y de los recursos económicos, con lo cual es posible mejorar la calidad de vida de sus integrantes, puesto que:

Salimos para ríos, piscina, al morro y con mi esposo les ayudamos a hacer tareas a nuestros hijos. Y como acá donde vivimos hay una cancha, vamos para allá un rato. Las cosas que realizamos dependen del tiempo y el dinero que tengamos. Sirven mucho porque la familia se mantiene unida y eso es lo que quiere Dios, unión familiar (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

En cambio, en la familia tres, estas actividades no se realizan, lo cual es posible que repercuta en la calidad de vida de los integrantes, quienes han visto mermadas las posibilidades de ocio y disipación de la rutina del hogar, pues en la familia se relata que: “no, la verdad no realizamos actividades como tal, lo que si intentamos hacer es salir a comer un helado de vez en cuando o ver una película todos juntos como para estar más unidos” (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023)

Son actividades que mejoran las relaciones de los integrantes de las familias, principalmente porque mantienen el vínculo, fortalecen la unión en tanto los integra en la realización de las mismas, ya que según las dos familias:

Sí, porque cuando salimos al parque mis hijos comparten mucho se ayudan cuando están jugando, corren, saltan viven alegres y eso me pone feliz a mí y mi esposo, yo creo que eso es lo que hace a unos padres felices ver a sus hijos felices” (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023)

“Si porque nos distraemos sacamos de la mente nuestro trabajo, los recibos que hay que pagar, mis hijos se olvidan de la escuela y vivimos un rato en familia” (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023)

Retomando los aspectos económicos, a los cuales se aludió someramente en párrafos anteriores, se indagó sobre las afectaciones posteriores al diagnóstico, siendo la primera familia la única que afirma no haber sufrido tales problemas, pues según esta: “No, ya que mi esposo trabaja y siempre lo ha hecho al pendiente de nosotros en todo lo que necesitamos y le va muy bien, tratamos de solventar todo lo que necesitan nuestros hijos” (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Sin embargo, en las otras familias las afectaciones han sido graves, puesto que las madres debieron abandonar los trabajos que normalmente habían desempeñado y los ingresos del padre ya no son suficientes en vista de los gastos adicionales que implica el cuidado de las enfermedades huérfanas de sus hijos. En el caso de la segunda familia se plantea que:

Si hemos tenido afectaciones económicas porque mi esposo ha tenido su trabajo y gana lo básico y nos hemos colaborado entre los dos, y nos quedó muy duro cuando a mi hijo lo remitían a citas a Cali o Pasto por el tiempo no se podía

llevar y también por cuestión de dinero porque para uno comer y quedarse por allá necesita dinero (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Situación similar describe la tercera familia, sobre todo por los costos en transporte y otras necesidades,

... sí, claro que sí. Yo considero que la afectación económica es muy grande porque mi hijo no se puede movilizar bien y cuando salimos a citas médicas tenemos que pagar taxi a los especialistas y generalmente nos cobran diez mil por cada ida. Eso quiere decir que, en pasaje se van veinte mil en cada salida y los exámenes, consultas con especialistas con gastos médicos e insumos para paciente especial son de altos costos. Entonces consideramos que si nos hemos visto afectados. Creo que toda persona que tenga un familiar con este tipo de discapacidades sufre económicamente, es muy difícil (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Con las afectaciones económicas, la calidad de vida también sufre dificultades para ser garantizada y en principio podría esperarse la implementación de algunas estrategias, pero en las tres familias se entiende que no las han generado y siguen en parte dependiendo de ingresos de los esposos. En la que presenta persona con anemia falciforme, afirma que: “No, ya que mi esposo trabaja y siempre lo ha hecho al pendiente de nosotros en todo lo que necesitamos y le va muy bien, tratamos de solventar todo lo que necesitan nuestros hijos” (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023). Esto significa que el negocio familiar ha sido suficiente para satisfacer las necesidades de los integrantes de la familia.

En el caso de la que presenta microtia, siguen siendo las mismas actividades laborales del padre, aunque se complementan con algunos esfuerzos de la madre, que como ya se mencionó es posible gracias a la presencia de la abuela que ayuda al cuidado de los hijos, tal como lo afirma la madre: “No hemos realizado ninguna actividad, solo las de mi esposo quien se ha enfocado en su trabajo y yo en realizar oficios varios” (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

En la del paciente con hipotonía, por su parte, se observa que, aunque afirman no implementar una estrategia, han emprendido un negocio familiar que a futuro puede constituirse en una fuente complementaria y sostenible de ingresos, pero actualmente no le otorgan la importancia que quizá representa, sobre todo cuando se trata de obtener ingresos diarios.

Aunque la vida económica no es la mejor la verdad no realizamos nada para tener un ingreso extra ya que yo soy quien está a cargo totalmente del niño y

para realizar actividades se necesita una persona nos colabore entonces la verdad no realizamos nada grande en si lo único que si hacemos es vender helados, pero son económicos entonces no deja mucha ganancia (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Luego, entre las actividades habituales y algunas que han implementado, solo en el caso de la primera familia han sido suficientes, mientras que en las otras aún no, como se observa en los relatos: “Hasta el momento no hemos tenido que hacer ninguna actividad solo con el trabajo de mi esposo nos sustentamos” (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023). En otras, se han conformado con lo que el trabajo del esposo realiza, pues según estas: “No hemos realizado ninguna actividad, solo mi esposo se ha enfocado en su trabajo y yo en realizar oficios varios” (MH, entrevista personal, 28 de enero de 2023). “No, no son suficientes” (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

En razón a lo anterior, se preguntó acerca de cómo es la vida familiar desde que su pariente fuera diagnosticado, ante lo cual se obtuvo respuestas tales como: “Somos más unidos y nos colaboramos en todo como familia tratamos de cuidarnos, si mi hijo necesita sus hermanas lo ayudan, cuando él se pone enfermo mis hijas le ayudan (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023), lo que evidencia un apoyo permanente que entre los integrantes ocurre al interior del hogar.

En el caso de la familia dos, también se ha logrado una mayor unión familiar, pero también se destacan redes de apoyo, principalmente en el colegio, que han brindado ayuda significativa en el paciente con microtia.

Más unión familia, nos preocupamos más uno por el otro, nos ayudamos en lo que necesitamos, mi hijo tuvo un problema en el colegio por que la profesora nos comentó que babeaba mucho y mi hijo unos días no quería ir a estudiar porque decía que el allá no tenía amigos ni amigas que nadie lo quería, fuimos con mi esposo hablar y le preguntamos a la profesora que quera lo que estaba pasando y ella lo que nos respondió fue que acá en el colegio lo queremos mucho y velamos por el bienestar de el a los días a mi hijo se le quito eso y ya volvió al colegio normal (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Para la tercera, la condición de su paciente y el resto se ha asumido como algo normal, aunque al principio les generó dificultades: “Los primeros meses confusa y desconcertante ahora nos vamos organizando más podemos decir que ya estamos acoplados a nuestra vida y aunque es diferente a las demás ya el normal el trote... trote” (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Durante este proceso pueden presentarse múltiples problemas, pero también mejoras en los vínculos familiares, pues en la primera familia, se considera que: “Claro que si de parte de mi esposo y yo siempre tratamos eso porque si nuestros hijos están bien nosotros lo estemos desde ahí depende que la familia este bien (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

En el caso de la familia dos, las mejoras están en que el hijo con microtia al verse estigmatizado por los compañeros y el miedo que este tenía hacia la docente, indujo a que los padres emprendieran acciones para mejorar no solo en el clima escolar, sino la unión entre padres y hermanos.

Claro que si porque con el problema que les comenté fuimos con mi esposo a enfrentar la profe que era lo que pasaba con mi hijo que le tenía tanto miedo, porque lo que le hagan a mi hijo me duele a mí, le dije a la profe que hablara con los niños allá en el colegio para que no se burlaran de mi hijo o que me lo hicieran sentir mal y desde ese momento todo cambio ya mi hijo va al colegio y no le tiene miedo a la profesora (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

En el caso de la familia con paciente de hipotonía, también se manifiesta mejoras en el vínculo familiar, un aspecto que es resultado de la superación de las dificultades a raíz de las vivencias y experiencias adquiridas, pues según esta: “Si, mucho él es como el pilar de nuestra familia, aunque hemos tenido muchas dificultades en todos los sentidos posibles, él ha hecho que nos unamos cada día más y más” (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

Finalmente, se destaca que son familias que no han contado con apoyo psicosocial, lo cual puede entenderse como un problema en las redes de apoyo cuando se trata de enfermedades que causan afectaciones no solo económicas, sino emocionales y psicológicas en los integrantes del hogar. Sobre esto, la primera familia afirma que “nunca hemos ido al psicólogo” (FA, entrevista personal, 28 de enero de 2023). Esto no solo es una deficiencia hacia el hogar, sino en las mismas instituciones educativas, pues en el caso de la familia con paciente de microtia, sin embargo, demuestra la necesidad de acudir a este tipo de apoyos: “Nunca hemos ido al psicólogo y en el colegio tampoco hay. Me gustaría ir por todo lo que ustedes me dijeron y me hicieron hacer en cuenta” (FM, entrevista personal, 28 de enero de 2023).

En la tercera, este tipo de apoyos solo se ha logrado durante el diagnóstico, pero en adelante han carecido de este tipo de apoyo, principalmente por negligencia de la misma familia.

No mire que nunca hemos pasado por esa situación, nunca hemos ido, aunque una vez cuando apenas lo diagnosticaron si nos remitieron a Psicología y ella nos explicaba todo el proceso que ahora teníamos que pasar con el niño, todos los cuidados y en ese momento nos sirvió para tranquilizarnos, pero de resto no hemos pasado y el trabajo social no sabía que era la verdad (FH, entrevista personal, 28 de enero de 2023)

De manera general y para efectos de comprender las afectaciones de la dinámica familiar a raíz de las enfermedades huérfanas, puede señalarse que los integrantes han sufrido múltiples alteraciones, sobre todo las madres, pero no han perdido la unidad ni el objetivo para el que se constituyó. Si bien son enfermedades que no ofrecen una pronta curación, son posibles de mitigar sus impactos.

5. DISCUSIÓN DE RESULTADOS

Con base en los hallazgos descritos en los apartados anteriores, pueden identificarse elementos acerca de las afectaciones de las enfermedades huérfanas en la dinámica de las familias entrevistadas, para lo cual se establece una discusión teniendo en cuenta los aspectos teóricos y los antecedentes que se contrastan con los resultados.

En primer lugar, se comprende que la dinámica de las familias previamente se caracterizaba por el desempeño de roles tales como estudiantes en el caso de los hijos, exceptuando el de una familia que a raíz de la mayoría de edad desempeña un trabajo, al igual que los padres, siendo uno de ellos trabajador independiente cuya actividad económica la realiza desde su vivienda. En el caso de las madres, solo una ha estado dedicada de tiempo completo a las labores del hogar, mientras que las otras dos habían desempeñado previamente el rol de empleadas, una bajo la informalidad realizando diferentes labores que no representaban una estabilidad laboral. Esto significa que solo en una familia, el padre fungía como el principal proveedor de ingresos económicos, pues en las otras dos la madre también aportaba para la satisfacción de las necesidades de los integrantes del hogar.

Conforme a tales características de la dinámica previa al diagnóstico de las enfermedades huérfanas, se comprende cómo cada integrante a través de sus roles desempeñados contribuía al desarrollo de las familias, puesto que todos asumían responsabilidades y funciones al interior del hogar y en los espacios de interacción social, tales como la empresa donde laboraban o la escuela en donde estudiaban. De esto es lo que trata el enfoque sistémico del trabajo social, pues cada persona conforme a sus roles aporta al logro de un objetivo en común que les permita alcanzar las condiciones óptimas para el bienestar (Feixas, Campaña y Montesano, 2016).

Se refleja, además, cómo cada persona desde sus capacidades y responsabilidades propendía por la funcionalidad del proyecto familiar y sin ser conscientes de posibles afectaciones futuras a raíz de enfermedades huérfanas que se diagnosticarían después, siguieron con sus objetivos individuales que derivaban en familiares, lo cual les significó condiciones óptimas de vida aun a pesar del nivel socioeconómico en donde habían vivido previamente. Sobre esto, Moreno y Chauta

(2012), afirman que el funcionalismo en el campo del Trabajo Social y a nivel familiar se caracteriza por la práctica de actividades que cada individuo implementa para un proyecto individual pero que al final se articulan a uno de tipo familiar y que a su vez puede trascender a uno de tipo comunitario, lo que permite identificar en específico la función fundamental que cumple cada uno.

En segundo lugar, se evidencian afectaciones negativas, principalmente a nivel emocional y económico, pero también positivas de carácter afectivo y cooperación de los integrantes de la familia. En el caso de las primeras, las familias sufrieron alteraciones emocionales, caracterizadas en parte por lo sorprendente del diagnóstico que jamás esperaban, lo que ocasionó problemas de depresión, ansiedad y sentimiento de culpa, especialmente en las madres, aspectos observados en los estudios de Puente, Barahona y Fernández (2011) y Carbajal y Navarrete (2015), pues al igual que en el caso de las familias de Popayán, las madres de pacientes con enfermedades huérfanas también sufrieron afectaciones en sus estados de ánimo, pesimismo hacia el futuro, el temor a la estigmatización de sus hijos, entre otros que al principio de la detección de las enfermedades causaron problemas en el estado emocional y psicológico de las familias.

Al respecto de lo inesperadas que son este tipo de enfermedades, la anemia falciforme, es una enfermedad que se detecta generalmente en el primer año de vida, sobre todo cuando los niños presentan esplenomegalia progresiva (Ayala, González y David (2016); la microtia es detectable en el embarazo a raíz de las ecografías (Sorolla, y otros, 2012) y la hipotonía en los primeros años (Mañes, Pedrón, & Taberner, 2021); lo cual para las familias resulta en un problema grave, puesto que al tratarse de raras y poco frecuentes, el pesimismo y la angustia son los primeros impactos.

De acuerdo con Viteri et al. (2020), los principales problemas después del diagnóstico se presentan en los padres y hermanos que tienen una edad que les permite comprender la magnitud de las consecuencias de este tipo de enfermedades, por lo que los cambios son principalmente emocionales y de una mayor atención a quien la padece, lo cual en cierto modo afecta los sentimientos del resto de hijos que tienden a creer que son menos importantes.

Además, se presentan problemas en la atención, sobre todo al inicio de conocerse el diagnóstico, pues al no conocerse con precisión las enfermedades, las familias no saben cómo proceder, les embarga la tristeza por su familiar y el miedo a que pierdan la vida en cualquier momento. El sufrimiento es para los otros miembros, pero ante todo es la madre la que en mayor intensidad sufre el impacto emocional (Cortés, 2015).

En lo económico, tal como se identifican en los antecedentes de Seco y Ruiz (2016), Uribe (2019) y Chávez (2019), las familias al principio del diagnóstico enfrentaron problemas de insuficiencia de recursos monetarios, puesto que los tratamientos de este tipo de enfermedades generalmente representan altos costos, no solo por la atención y los medicamentos, sino porque los profesionales de la salud especializados en este tipo de patologías no están a disposición en zonas cercanas a los domicilios, lo cual implica aumento de gastos en transporte, alimentación y alojamiento, tanto para el paciente como para el cuidador principal.

Aunque en principio, dos primeras familias afirman no sufrir afectaciones, en la que la madre ha desempeñado un trabajo previamente y en la tercera, puede afirmarse que la economía del hogar ha sido la principal alteración que se ha presentado. De acuerdo con Seco y Ruiz (2016), esta es una de las múltiples problemáticas que sufren las familias con enfermedades huérfanas, ya que al menos uno de los padres debe destinar más tiempo al cuidado de los hijos, sacrificando por lo tanto los ingresos y la independencia de las mujeres.

Además, debido a que los pacientes requieren de un cuidado especial, es típico que demanda de un mayor tiempo de dedicación por parte de los familiares y en la mayoría de los casos es la madre la que ejerce tal función, lo que significa que debe sacrificar diferentes actividades, entre las cuales está el empleo si lo han venido desempeñando, las de su cuidado personal, las del cuidado del resto de hijos, del esposo entre otras (Revelo, 2021). Estos son los casos de las madres de las familias entrevistadas, a excepción de una que siempre ha estado dedicado permanentemente a las labores del hogar y el cuidado de los hijos.

No obstante, en al menos dos de las familias sucedieron cambios positivos, sobre todo en cuanto al ocio y el entretenimiento para compartir en familia y con sus

círculos sociales y familiares próximos, con lo cual han logrado disipar estados de depresión y estrés, principalmente de la madre y los otros hijos. Los hábitos alimenticios cambiaron de forma significativa y como producto de las recomendaciones médicas para el paciente con enfermedad huérfana, el resto de integrantes también adoptaron mejores hábitos de nutrición. Sobre esto, Hurtado (2011) y Castillo y Capote (2019), señalan que no todo lo que ocurre en las familias con pacientes de estas patologías representa una afectación, sino que también es una oportunidad para mejorar en los aspectos afectivos, alimenticios, entretenimiento y demás.

En consideración de Benavides et al. (2017), las actividades entretenimiento, recreación y otras que se salen de la rutina de los hogares, contribuyen a elevar la calidad de vida de las familias y se convierten en mecanismos que de forma periódica les procuran olvidar las vicisitudes, no solo del paciente sino de los cuidadores, con lo cual abandona sentimientos de tristeza, de soledad y de pesimismo, incrementando por lo tanto la alegría, el sentirse rodeado de otras personas y el impulso del optimismo

Por otra parte, en algunos casos las afectaciones son graves y las familias demoran en implementar acciones para mejorar el estado emocional, el componente económico y el bienestar de sus integrantes, por lo que se sumen en torno a las actividades exclusivas propias del hogar y no logran superar los impactos si no se hace un proceso efectivo de terapia familiar, pues como lo señalan Sánchez (2000) y Desatnik (2004), es necesario un acompañamiento de las redes de apoyo para que la familia logre mejorar sus condiciones de vida, adopten nuevas prácticas y creen una cultura de la cooperación mutua.

Al respecto de la terapia familiar, Minuchin (2004) plantea que es uno de los principales enfoques del Trabajo Social, máxime cuando los integrantes son objeto de afectaciones para lo cual es necesario la intervención de especialistas que ayuden a comprender y crear posibles soluciones o al menos estrategias de mitigación de los impactos negativos de los problemas. Sin embargo, excluyendo los tratamientos y acompañamientos en el momento del diagnóstico, ninguna de las familias entrevistadas afirma contar con una red de apoyo que les haya permitido afrontar la condición de tener un paciente con enfermedad huérfana.

Frente a estos inconvenientes para el acceso a redes de apoyo, las familias han aprendido a gestionar los servicios de salud, siendo una forma de afrontar aquellos problemas que señalan Varela et al. (2021), sobre las principales dificultades para atender las enfermedades huérfanas están en el acceso oportuno a los servicios, pues algunos de los eslabones de la cadena de atención en salud presentan problemas, entre los cuales se destacan las EPS, para lo cual las familias aprenden a gestionar mediante tutelas, acciones de cumplimiento, derechos de petición, entre otros, sobre todo cuando no disponen de recursos económicos para pagar los honorarios de un abogado.

Finalmente, puede comprenderse que, si bien la dinámica de las familias sufrió afectaciones, en la actualidad han aprendido a convivir con la enfermedad a sabiendas que en el corto o mediano plazo no tienen cura, pero que pueden sobrellevarse a partir del apoyo entre sus integrantes. En ese sentido, siguen siendo familias funcionales, representan un sistema ordenado que ha modificado algunas prácticas cotidianas, pero sin perder el objetivo en común: el bienestar de todos sus miembros. No obstante, requieren de acciones de terapia familiar, la cual pueden potenciar aún más la capacidad de resiliencia y empoderamiento que han logrado después del diagnóstico de las enfermedades.

6. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

6.1. Conclusiones

Las enfermedades huérfanas se caracterizan por el bajo nivel de ocurrencia, al tiempo que se desconocen sus tratamientos y medicamentos para su control, lo cual genera alteraciones en los estados de bienestar de las familias y a futuro en quienes las padecen.

Frente a la dinámica de tres familias de la ciudad de Popayán con presencia de pacientes con anemia falciforme, microtia e hipotonía congénita, identificadas como enfermedades huérfanas, se concluye que sus integrantes se caracterizaban por el cumplimiento de sus roles, sea estudiantes, trabajadores por cuenta propia o empleados y amas de casa, lo que les procuraba un nivel de vida en condiciones adecuadas.

Al momento del diagnóstico de tales enfermedades, las familias fueron objeto de alteraciones en sus estados emocionales; en los roles, principalmente en las madres que desempeñaban una actividad económica para convertirse en cuidadoras de tiempo completo; en la insuficiencia de los recursos financieros debido a los altos costos del tratamiento de las enfermedades y los servicios de transporte.

Después del diagnóstico, las familias han aprendido a convivir con la enfermedad huérfana de uno de sus integrantes y han desarrollado estrategias para mejorar el bienestar de todos, las cuales han consistido en mejores hábitos alimenticios, actividades de ocio y entretenimiento, optimización de los ingresos, al tiempo que las madres que antes eran empleadas han generado ingresos desde sus hogares, mientras que los padres siguen siendo los principales proveedores del sustento para el hogar y el resto de hijos y los abuelos aportan al cuidado del paciente.

El estudio permite comprender desde los enfoques sistémico y funcionalista, que los integrantes, aún a pesar de las alteraciones de que han sido objeto en distintos aspectos, siguen siendo parte de un sistema funcional que ha centrado su atención en el cuidado del paciente con enfermedad huérfana, pero no han descuidado sus funciones para alcanzar el objetivo en común consistente en el bienestar de todos. No obstante, se requiere de un proceso de terapia familiar, para lo cual es necesario

emprender acciones tendientes a recibir apoyo de profesionales de la salud, en psicología y del Trabajo Social.

6.2. Recomendaciones

Promover las redes de apoyo a través de los elementos del enfoque de la terapia familiar en las familias con pacientes de enfermedades huérfanas a través de estrategias de intervención de Trabajo Social en procura de fortalecer la dinámica familiar.

Brindar apoyo social con un equipo multidisciplinario al entorno familiar de los pacientes con la finalidad de lograr el acompañamiento de la familia en la adherencia al tratamiento, siendo indispensable que la familia se vincule en este proceso para mejorar el estilo de vida de los pacientes.

Estimular permanentemente a los pacientes y familiares para que desarrollen actitudes positivas para la adherencia y de autoestima mejorando la comunicación con el entorno familiar, lo cual puede fortalecer las áreas cognitivas, afectivas y sociales.

Fortalecer la capacidad de asociación con personas y grupos que padecen la misma enfermedad para lograr constituir grupos de cooperación en actividades tendientes a desarrollar actividades que mejoren la calidad de vida de los pacientes y las familias

Apoyar desde el programa voluntariado de Trabajo Social de la Fundación Universitaria de Popayán, procesos de acompañamiento de familias con este tipo de pacientes para aportar estrategias tendientes al mejoramiento de la calidad de vida con base en talleres, charlas y actividades prácticas útiles para su vida.

BIBLIOGRAFIA

- Agudelo, M. (2008). Dinámica familiar y salud mental de niños y adolescentes en familias que han vivido la separación de los padres. *Revista Facultad de Trabajo Social*, 24(24), 47-65. Obtenido de <https://revistas.upb.edu.co/index.php/trabajosocial/article/view/2661>
- Alviar, M., Alzate, A., Bedoya, L., Bravo, L., Cano, C., Gallón, A., . . . Velásquez, J. (2006). *Caracterización, dinámica interna y procesos llevados con algunas familias de los menores infractores o en situación de peligro de los programas Despertar - es y PROAM (tesis de Especialización)*. Medellín, Colombia: Universidad Pontificia Bolivariana.
- American Psychological Association. (2020). *Guía Normas APA. Séptima Edición*. Washington: American Psychological Association. Obtenido de <https://apastyle.apa.org/products/publication-manual-7th-edition-introduction.pdf>
- Andolfi, M. (1993). *Terapia Familiar. Un enfoque interaccional*. Barcelona: Paidós.
- Ayala, A., González, H. y David, G. (2016). Anemia de células falciformes: una revisión. *Revista Salud Uninorte*, 32(3), 513-527. Obtenido de <http://www.scielo.org.co/pdf/sun/v32n3/v32n3a14.pdf>
- Bañón, A. (2007). Las enfermedades raras y su representación discursiva. Propuestas para un análisis crítico. *Discurso & Sociedad*, 1(2), 188-229. Obtenido de <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=2547158&orden=149533&info=link>
- Barreto, M. (2011). Consideraciones ético-metodológicas para la investigación en educación inicial. *Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales, Niñez y Juventud*, 2(9), 635-648. Obtenido de <http://www.scielo.org.co/pdf/rlcs/v9n2/v9n2a11.pdf>
- Benavides, A., Romero, M., Fernández, M. y Pichardo, M. (2017). Deporte en familia como prevención de problemas de conducta desde edades tempranas.

International Journal of Developmental and Educational Psychology, 3(1), 449-456. Obtenido de <https://www.redalyc.org/pdf/3498/349853365046.pdf>

Bertalanffy, L. (1989). *Teoría General de Ssistemas*. México: Fondo de Cultura Económica. Obtenido de https://cienciasyparadigmas.files.wordpress.com/2012/06/teoria-general-de-los-sistemas-_fundamentos-desarrollo-aplicacionesludwig-von-bertalanffy.pdf

Cadenas, H. (2016). La función del funcionalismo: una exploración conceptual. *Sociologías*, 18(41), 196-214. doi: <https://doi.org/10.1590/15174522-018004107>

Carbajal, L. y Navarrete, J. (2015). Enfermedades raras. *Acta Pediátrica de México*, 36(5), 369-373. Obtenido de <https://www.redalyc.org/pdf/4236/423642754001.pdf>

Castillo, Y. y Capote, L. (2019). *Impacto producido en la dinámica familiar de dos pacientes que padecen enfermedades huérfanas como la distonía en el barrio el Chapinero de Popayan Cauca 2018*. Popayán, Colombia: Fundación Universitaria de Popayán. Obtenido de PROYECTO DE TESIS COMO REQUISITO PARA LA OBTENCION DEL TITULO: <http://unividafulp.edu.co/repositorio/files/original/83e046010d835ed2eef793e668d32bd2.pdf>

Chávez, A. (2019). *El problema social y de salud de las Enfermedades Raras: transitando de la invisibilidad a la visibilidad*. Bogotá: Universidad El Bosque. Obtenido de https://www.academia.edu/5271259/_Las_enfermedades_raras_en_Colombia_Transitando_de_la_invisibilidad_a_la_visibilidad_

Colombia. (1993). *Ley 100 de 1993. Por la cual se crea el sistema de seguridad social integral y se dictan otras disposiciones*. Bogotá: Congreso de la República de Colombia. Obtenido de <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-100-de-1993.pdf>

- Colombia. (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*. Bogotá: Congreso de la República. Obtenido de <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>
- Colombia. (2012). *Ley 1581 de 2012. Régimen General de Protección de Datos Personales*. Bogotá: Congreso de la República. Obtenido de https://www.mintic.gov.co/portal/604/articles-4274_documento.pdf
- Colombia. (2014). *Ley 1733 de 2014 o Ley Consuelo Devis Saavedra, que regula los servicios de cuidados paliativos para manejo integral de pacientes con enfermedades terminales, crónicas, degenerativas e irreversibles en cualquier fase de alto impacto en calidad de vida*. Bogotá: Congreso de la República. Obtenido de <http://wsp.presidencia.gov.co/Normativa/Leyes/Documents/LEY%201733%20DE%20L%2008%20DE%20SEPTIEMBRE%20DE%202014.pdf>
- Córdoba, L., Salamanca, L. y Mora, A. (2019). Calidad de vida en personas con discapacidad intelectual y múltiple de 4 a 21 años de edad. *Psychologia. Avances de la disciplina*, 13(2), 1-23. Obtenido de <https://www.redalyc.org/journal/2972/297261276011/297261276011.pdf>
- Cortés, M. (2015). Las enfermedades raras. *Revista Médica Clínica Las Condes.*, 26(4), 425-431.
- Da Silva, M., Braidó, N., Ottaviani, A., Dutra, G., Zazzetta, M. y De Souza, F. (2016). Social support of adults and elderly with chronic kidney disease on dialysis. *Rev. Lat. Am. Enfermagem*.(24), 1-7. doi: <https://doi.org/10.1590/1518-8345.0411.2752>
- Desatnik, O. (2004). El modelo estructural de Salvador Minuchin. Su uso el día de hoy. En *Terapia familiar* (págs. 49-79). México: Pax.

- Durkheim, E. (1979). *Las reglas del método sociológico*. México: Quinto Sol.
- Durkheim, E. (1982). *La división del trabajo social*. Madrid: Akal.
- Estévez, E., Jiménez, T. y Musitu, G. (2007). *Relaciones entre padres e hijos adolescentes*. España: Edicions Culturals Valencianes. Nau Libre.
- Feixas, G., Campaña, V. y Montesano, A. (2016). *El modelo sistémico en la intervención familiar*. Valencia, España: Universidad de Valencia. Obtenido de <http://diposit.ub.edu/dspace/b>
- Ferrer, M. y Belart, A. (1999). *El ciclo de la vida: una visión sistémica de la familia*. . Bilbao, España: Editorial Desclée de Brouwer, S.A. .
- Gallego, A. (2011). Recuperación crítica de los conceptos de familia, dinámica familiar y sus características. *Revista virtual Universidad católica* (35), 326-345.
- Gonzales, L., Hernández, G. y Solórzano, S. (2013). Enfermedades huérfanas en pediatría: a propósito del día mundial de las enfermedades raras. *Revista médica de Chile*, 141(2), 270-271. Obtenido de <https://www.scielo.cl/pdf/rmc/v141n2/art19.pdf>
- Hernández, R., Fernández, C. y Baptista, P. (2014). *Metodología de la investigación* (5ta edición ed.). México: McGraw-Hill / Interamericana Editores, S.A.
- Hernández. (1 de diciembre de 2012). *Tesis de investigación*. Obtenido de <http://tesisdeinvestig.blogspot.com/2012/12/disenos-no-experimentales-segun.html>
- Hurtado, A. (2011). *Caracterización socioemocional del cuidador de la persona en situación de discapacidad cognitiva de la fundación CENEDI de la ciudad de Popayán*. Popayán: Fundación Universitaria de Popayán.
- Mañes, Y., Pedrón, G. y Taberner, B. (2021). Hipotonía en un lactante por atrofia muscular espinal. *Pediatría Atención Primaria*, 23(90), 1-21. Obtenido de <https://www.redalyc.org/journal/3666/366670154020/html/>

Martínez, M. (2013). *Las enfermedades raras y los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación colombiana para su tratamiento*. Manizales: Universidad de Manizales.

Ministerio de Salud. (1993). *Resolución 8430 de 1993. Por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud*. Bogotá: Ministerio de Salud y Protección Social. Obtenido de <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/RESOLUCION-8430-DE-1993.PDF>

Ministerio de Salud. (2013). *Resolución 430 de 2013. Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas*. Bogotá: Ministerio de Salud. Obtenido de http://normograma.supersalud.gov.co/normograma/docs/resolucion_minsaludps_0430_2013.htm

Ministerio de Salud. (2018). *Radiografía de las enfermedades huérfanas en Colombia*. Bogotá: Ministerio de Salud. Obtenido de <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/Radiografla-de-las-enfermedades-huerfanas-en-Colombia.aspx>

Ministerio de Salud. (2021). *58.564 pacientes se encuentran en el Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas*. Bogotá: Ministerio de Salud. Obtenido de <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/58.564-pacientes-se-encuentran-en-el-Registro-Nacional-de-Enfermedades-Hu%C3%A9rfanas-.aspx#:~:text=Bogot%C3%A1%2C%20de%20febrero%20de%202021.&text=Seg%C3%BAn%20el%20registro%20de%20personas,43%2C%25%20a%20hombres>

Minuchin, S. (2004). *Familias y terapia familiar*. Barcelona: Editorial Gedisa.

Morales, P. (2012). *Tamaño necesario de la muestra: ¿Cuántos sujetos necesitamos?* Madrid: Universidad Pontificia Comillas. Obtenido de <http://www.upcomillas.es/personal/peter/investigacion/Tama%F1oMuestra.pdf>

- Moreno, J. y Chauta, L. (2012). Funcionalidad familiar, conductas externalizadas y rendimiento académico en un grupo de adolescentes de la ciudad de Bogotá. *Psychologia. Avances de la disciplina*, 6(1), 155-166. Obtenido de <https://www.redalyc.org/pdf/2972/297225770006.pdf>
- Ochoa, I. (2004). *Enfoques en terapia familiar sistémico*. Barcelona: Herder.
- Osorio, M. (17 de 03 de 2011). *El problema de las enfermedades raras*. Obtenido de Clínica alemana universidad del desarrollo: <https://medicina.udd.cl/centro-bioetica/noticias/2011/03/17/el-problema-de-las-enfermedades-raras/>
- Pareja, M. (2017). Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia 2017. *Revista CES Derecho*, 8(2), 231-241. Obtenido de http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2145-77192017000200003
- Piza, N., Amaiquema, F. y Beltrán, G. (2019). Métodos y técnicas en la investigación cualitativa. Algunas precisiones necesarias. *Conrado*, 15(70), 455-459. Obtenido de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1990-86442019000500455&lng=es&tlng=es.
- Plata, L. y Cabrera, K. (2011). La normativa colombiana sobre propiedad intelectual: un análisis de la política pública en ciencia, tecnología e innovación a partir del desarrollo económico. *Opinión Jurídica*, 10(20), 87-104. Obtenido de <http://www.scielo.org.co/pdf/ojum/v10n20/v10n20a06.pdf>
- POLÍTICA**. (2018-2030). Recuperado el 14 de 10 de 2021, de gobierno de colombia: https://www.icbf.gov.co/sites/default/files/politica_nacional_de_infancia_y_adolescencia_2018_-_2030_0.pdf
- Puente, A., Barahona, M. y Fernández, M. (2011). Las enfermedades raras: naturaleza, características e intervención biopsicosocial. *Portularia*, 11(1), 11-23. Obtenido de <https://www.redalyc.org/pdf/1610/161018226002.pdf>
- Ramírez, J., Moreno, M., Mosquera, S., Duque, S., Holguín, J. y Camacho, A. (2020). Primeros dos años de notificación de las enfermedades huérfanas-raras en Cali

e identificación de algunas ariables asociadas con la mortalidad. *Iatreia*, 33(2), 111-122. doi: 10.17533/udea.iatreia.37

Revelo, F. (2021). *Las enfermedades raras en Colombia desde una perspectiva de los Derechos Humanos: una revisión sistemática*. Bogotá: Universidad de Bogotá Jorge Tadeo Lozano. Obtenido de <https://expeditiorepositorio.utadeo.edu.co/bitstream/handle/20.500.12010/16682/2021-01-16%20Trabajo%20enfermedades%20raras%20-%20Fredy%20Revelo%20-%20ENTREGA%20REPOSITORIO.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Rodríguez, A. y Pérez, A. (2017). Métodos científicos de indagación y de construcción del conocimiento. *Revista EAN* (82), 179-200. doi: <https://doi.org/10.21158/01208160.n82.2017.1647>

Rodríguez, G., Gil, J. y García, E. (2000). *Metodología de la investigación cualitativa*. Granada, España: Ediciones Aljibe.

Romero, A. y Liendo, I. (2003). La influencia de Durkheim en la teoría funcionalista de Malinowski. *Ciencia Ergo Sum*, 10(2), 148-158. Obtenido de <https://www.redalyc.org/pdf/104/10410204.pdf>

Rueda, A. (2015). *Impacto de las enfermedades raras en Ecuador*. España: UNIR. Obtenido de <https://reunir.unir.net/bitstream/handle/123456789/3369/RUEDA%20VILLACIS%20C%20VIVIANA.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Ruiz, B. (2016). *Guía de apoyo psicológico para enfermedades raras*. España: FEDER. Obtenido de https://sid-inico.usal.es/idocs/F8/FDO23344/Guia_apoyo_psicologico_enfermedades_raras.pdf

Salinas, M. y Córdoba, J. (2016). *Modelo de gestión para la atención integral de pacientes con enfermedades huérfanas o raras en Colombia*. Bogotá: Universidad Colegio Mayor Nuestra Señora del Rosario. Obtenido de

<https://repository.urosario.edu.co/server/api/core/bitstreams/49f10a48-9f72-4841-85c5-09752227de64/content>

Sampieri, D. R. (04 de 2014). Recuperado el 12 de 05 de 2021, de <https://www.uca.ac.cr/wp-content/uploads/2017/10/Investigacion.pdf>

Sánchez, D. (2000). *Terapia Familiar: Modelos y Técnicas*. México: Manual Moderno.

Sánchez, G., Aguirre, M., Solano, N. y Viveros, E. (2015). Sobre la dinámica familiar. Revisión documental. *Cultura Educación y Sociedad*, 6(2), 117-138.

Savin-Baden, M. y Major, C. (2013). *Investigación cualitativa: la guía esencial para la teoría y la práctica*. Londres: Routledge.

Seco, M. y Ruiz, R. (2016). Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. *Prisma Social*(17), 373-395. Obtenido de <https://www.redalyc.org/pdf/3537/353749552016.pdf>

Selvini, M., Boscolo, L. y Prata, G. (1980). Hypothesizing-circularity-neutrality. Three guidelines for the conductor of the session. *Journal Fam Process*(19), 73-85. doi: <https://doi.org/10.1111/j.1545-5300.1980.00003.x>

Serrano, David Flores. (2017). *Impacto económico y en la salud*. Significados. (21 de agosto de 2020). *Significado de Entrevista*. Obtenido de <https://www.significados.com/entrevista/>

Sorolla, J., Arbulo, D., Obaid, M., Ibarra, C., Fontbona, M., Cabello, R., . . . Bautista, A. (2012). Manejo actual de la microtia: redefinición anatómo-quirúrgica. *Revista Chilena de Cirugía*, 64(6), 528-534. Obtenido de <https://www.redalyc.org/pdf/3455/345531957006.pdf>

Uribe, A. (2019). Enfermedades huérfanas en Colombia: una panorámica a través de los errores innatos del metabolismo. *Revista Med*, 26(2), 5-6. Obtenido de <https://www.redalyc.org/journal/910/91063615001/html/>

Varela, L., Giraldo, C., León, J. y Arias, M. (2021). La enfermedad de Huntington: una difícil relación entre los enfermos y el derecho a la salud en Colombia. *evista*

Ciencias de la Salud, 19(2), 1-19. Obtenido de <https://www.redalyc.org/journal/562/56267150005/html/>

Viscarret, J. (2009). *Fundamentos del Trabajo Social: Modelos de intervención en Trabajo Social*. Madrid: Alianza Editorial.

Viteri, J., Morales, A., Jácome, M., Vaca, G. y Tubón, I. (2020). Enfermedades Huérfanas Orphaned Diseases. *Archivos Venezolanos de Farmacología y Terapéutica*, 39(5), 627-634. Obtenido de <https://www.redalyc.org/journal/559/55965386018/html/>

ANEXOS

Anexo A. Formato de preguntas de la entrevista semi-estructurada



Fundación Universitaria de Popayán Programa de Trabajo Social

Formato de entrevista

Objetivo: Conocer las afectaciones de tres familias residentes en Popayán ante la presencia de integrantes que padecen enfermedades huérfanas.

Objetivos específicos:

Caracterizar la dinámica de tres familias de Popayán con integrantes que padecen enfermedades huérfanas.

Identificar las afectaciones de que han sido objeto tres familias de Popayán a raíz de la presencia de enfermedades huérfanas en algunos de sus integrantes.

Esta entrevista semi estructurada consiste en una serie de 18 preguntas básicas, que se profundizará en la medida que se desarrolle.

La información suministrada a raíz de su participación se tratará conforme a lo consagrado en la Ley 1581 de 2012 sobre la protección de datos personales.

Lugar: _____ Fecha de entrevista: _____

Entrevistador (a): _____

Entrevistado (a): _____

1. Preguntas para conocer las afectaciones de las tres familias de pacientes con enfermedades huérfanas.

- ¿Quiénes son las personas que componen su familia?
- ¿Qué actividades desempeñan actualmente las personas de su familia?
- ¿Conocía la existencia de las enfermedades huérfanas?
- ¿Qué tipo de enfermedad huérfana padece su familiar y a qué edad fue diagnosticado?
- ¿Cómo era la vida familiar antes de que su pariente fuera diagnosticado?

2. Información acerca de las afectaciones sobre las dinámicas familiares a raíz de las enfermedades huérfanas.

- ¿Considera usted que la aparición de la enfermedad huérfana ocasionó un antes y después? ¿por qué?
- ¿Cómo asumió el núcleo familiar el diagnóstico del pariente con enfermedad huérfana?
- ¿Cómo se vio afectada su vida familiar frente al diagnóstico?
- ¿Qué cambios se presentaron en la relación entre los integrantes de su familia? ¿Cuáles fueron esos cambios?
- ¿Considera usted que los roles familiares han cambiado desde el diagnóstico?
 - ¿Después del diagnóstico que rol desempeña cada integrante de la familia?
- ¿Qué afectaciones considera relevantes desde el diagnóstico de su pariente?
- ¿Cuáles han sido los aprendizajes de la familia frente al diagnóstico de la enfermedad huérfana?
- ¿Han realizado actividades o estrategias para fortalecer los vínculos familiares? ¿Cuáles?
 - ¿Cree Usted que esas actividades o estrategias han servido para mejorar las relaciones entre los integrantes de la familia? ¿Por qué?
 - ¿Cree Usted que esas actividades o estrategias servirían para mejorar las relaciones entre los integrantes de la familia? ¿Por qué?
- ¿Han tenido afectaciones económicas después de conocer el diagnóstico? ¿por qué?
- ¿Han realizado actividades o estrategias para mantener su calidad de vida?
 - ¿Han sido suficientes estas actividades o apoyos para mantener la calidad de vida?
- ¿Cómo es la vida familiar desde que su pariente fuera diagnosticado?
- ¿considera usted que se han fortalecido los vínculos afectivos entre su familia una vez conocido el diagnóstico?
- ¿El núcleo familiar ha contado o cuenta con apoyo psicosocial?
 - ¿Desde cuándo?
 - ¿Considera usted que ha sido efectivo el apoyo?

Anexo B. Sistematización de la entrevista semi estructurada

Pregunta	Familia de paciente con Anemia falciforme (FA)	Familia de paciente con Microtia (FM)	Familia de paciente con Hipotonía congénita (FH)
¿Quiénes son las personas que componen su familia?	“Vivo con mi esposo, mis tres hijos mis suegros, pero en el momento mis suegros no están, ellos están visitando a los otros hijos de ellos que están en Timbiquí. Mi esposo se llama Iban Sahir Hurtado él tiene 28 años mi nombre es María y tengo 26 años, mi hija mayor se llama Tatiana Hurtado 10 años, la que sigue es Saray Hurtado 6 años y Hailer es el menor y tiene 5 años”.	“Mi esposo es auxiliar de panadería en este momento él está trabando, yo realizo oficios varios, mi suegra nos ayuda aquí en la casa cuando yo salgo trabajar y mis hijos estudian.	“Mi familia está conformada seis personas mis hijos: Yerit Camilo Fernández Imbachi de 11 años, Julián Steven Fernández Imbachi de 7 años, Valentina Fernández Imbachi de 17 años, Daniel José Fernández Imbachi de 20, mi esposo se llama Julián Fernández Carlosama de 42 años y mi persona Ingrid Vanesa Imbachi Ordoñez 41 años”
¿Qué actividades desempeñan actualmente las personas de su familia?	“Mis hijos están estudiando Tatiana va hacer grado 5, Saray va hacer grado segundo y Hailer va hacer transición, mi esposo es barbero y tenemos nuestro propio negocio aquí en la casa, mis suegros no trabajan porque ya están viejitos mi suegra va a cumplir 72 y mi suegro tiene 74, mi esposo responde también por ellos	“Mi esposo es auxiliar de panadería en este momento él está trabando, yo realizo oficios varios, mi suegra nos ayuda aquí en la casa cuando yo salgo trabajar y mis hijos estudian.	“mis hijos estudiando, Julián Steven de 7 años, esta segundo de primaria con él es un poco más complicado porque me toca ayudarle hacer las tareas, explicarle matemáticas y todos esas tareas que le envían desde el colegio entonces tengo que estar encima de él, Valentina de 17 años pues ella ya está en su último ya ingresa a once debe estar más pilosa con eso del ICFES, porque ella quiere entrar a estudiar fisioterapia en gran parte es porque quiere ayudar a su hermano porque ella ha visto todo lo que le hacen y le gusta ayudar

			y año Daniel José Fernández Imbachi de 20, mi esposo Julián trabaja en construcción él es el maestro y le salen trabajitos y yo soy ama de casa me encargo de mi niño Yerit Camilo y realizar todo en la casa”.
¿Conocía la existencia de las enfermedad es huérfanas?	<p>Pues la conocía por mi suegra la abuela de mis hijos porque ella sufre la misma enfermedad de mi hijo Hailer, entonces esta enfermedad de mi hijo es hereditaria.</p> <p>Nos vinimos para acá con mi suegra porque ella allá sentía mucho dolor en los huesos y en todo el cuerpo muchas dolencias y no recibía ningún tratamiento de nada, pero todo cambio cuando llegamos acá a Popayán creo que el clima le ayudo y empezó tratamiento también a mí me daba mucha tristeza ver a mi suegra porque se me venía a la menta mi hijo que ese mismo sufrimiento él lo tendría él.</p>	<p>“Creía que una enfermedad huérfana era cuando la mamá se muere y los hijos quedan solos.</p> <p>Pero cuando nació mi hijo y lo diagnosticaron y me dijeron lo que tenía desde ahí vine a conocer que eran las enfermedades huérfanas ya que antes desde que el naciera no conocía esos términos.</p>	<p>“Sí, ya conocía ese nombre que, aunque es muy raro una vez me explicaron que no es que los discriminen, sino que eso es para nombrar a las enfermedades más raras que salen porque así las pueden ingresar a un grupo algo así era que me decía la doctora”</p>
¿Qué tipo de enfermedad huérfana padece su familiar y a qué edad fue diagnosticado?	<p>“Cuando mi hijo nació no presento nada fue cuando nos vinimos de la costa acá a Popayán, ahí fue donde él se enfermó. Le dio una fiebre muy alta Hailer tenía un año lo llevamos al puesto de salud de la María le tomaron los exámenes de las defensas y las tenía muy bajitas y también nos dijeron que tenía esa enfermedad y</p>	<p>“Mi hijo fue diagnosticado con microtía, cuando el nació los doctores me explicaron cómo había venido mi hijo al mundo que la orejita de él estaba muy chiquita y cuando lo mire lo confirme, en las ecografías nunca salió nada todo salía bien que mi hijo venias con todas las condiciones</p>	<p>“he escuchado varias Retardo al psicomotor grave ese lo tenía una niña de una vecina, Malformaciones congénitas múltiples lo tenía un primo lejano e Hipotonía y malformaciones congénitas que es el del Yerit Camilo al mes de nacido retardo 4 meses y el también padece síndrome de Down,</p>

	de ahí lo trasladaron al hospital san José y a mi hijo lo hospitalizaron 20 días en ese hospital él no necesito sangre solo le hacían estudios, exámenes en al corazón y desde ahí inicio el proceso.	normales, pero cuando él nació presento esa malformación en el oído.	entonces si tengo un poco de conocimiento de todo ese proceso y de las enfermedades raras.”
¿Cómo era la vida familiar antes de que su pariente fuera diagnosticado?	<p>“La vida de nosotros y de mi hijo era normal salíamos a compartir como cualquier otras familias pero cuando mi hijo se enfermó con la fiebre y lo diagnosticaron ya cambio todo porque me dijeron lo que tenía mi hijo y como yo sabía lo que sufría mi suegra pensaba todo lo que iba pasar mi hijo, y desde el diagnostico lo cuido más, lo protejo más en las comidas, en los jugos cualquier cosa que me dicen que es bueno para las defensas y todo lo que me dicen se lo hago porque quiero ver a mi hijo bien y que no sufra con la enfermedad, también le pido a Dios que si mi hijo va a sufrir con esa enfermedad le digo a Dios que se acuerde de él todo lo que le pase a mi hijo me duele.</p> <p>También en cuestión de medicamentos cambio todo ya que mi hijo debe tomar una patilla todos los días dese que fue diagnosticado y yo soy muy juiciosa con ello.</p>	“La vida antes de que naciera mi hijo era normal, pero cuando nació el yo me culpaba y me decía porque mi hijo nació así, yo me daba golpes de pecho y le decía a Dios que porque mejor lo que le paso a mi hijo me hubiera pasado a mi porque me daba miedo las consecuencias que se presentarían en la vida de mi hijo.	“Normal que todas, todos trabajábamos y apoyábamos en la casa, salíamos y comíamos junto, hacíamos paseos y así...”
¿Considera usted que la aparición de la	“Claro que si porque cuando se enfermó por segunda vez hasta bienestar familiar me	“Si fue un antes y un después porque a mi hijo ya tocaba sacarles y llevarlo a citas médicas	“sí porque tuve que aprender cuidados especiales, temas legales sobre tutelas

<p>enfermedad huérfana ocasionó un antes y después? ¿por qué?</p>	<p>empezó hacer seguimiento que es descuido mío cuando él se enfermó por primera vez no le dieron medicamento ni iniciaron tratamiento con él solo le mandaron ácido fólico, y a mi suegra si le daban pastas, pero yo pensé que como mi hijo estaba pequeño le tendrían que dar otros medicamentos, mi suegra toma dos pastillas y mi hijo toma una diaria, esas pastillas ayudan a controlar la anemia.</p>	<p>que lo miraran especialistas por la enfermedad que él tiene estar más pendiente de él, hubo un tiempo que yo no pude trabajar para quedarme a cuidarlo y mi esposo era el que se encargaba del hogar.</p>	<p>conocer y sobrellevar las enfermedades y eso era algo que yo no conocía y nunca había pasado entonces fue algo muy nuevo pero algo que me gusta porque antes no conocía todo lo que era nuestros derechos como pacientes y ahora sé que tenemos que cumplir con cosas pero también sé que no nos pueden negar algo que como a mi hijo le toca, como los pañales y los suplementos que a veces le dan en la EPS y de los cuidados pues mi niño tiene cuidados especiales entonces debemos buscar su comodidad para su bienestar sus terapias, las idas al médico y al nutricionista eso nos ayuda”</p>
<p>¿Cómo asumió el núcleo familiar el diagnóstico del pariente con enfermedad huérfana?</p>	<p>“A mí me dolió mucho al entérame de la enfermedad de mi hijo porque yo ya había visto los dolores que le daban a mi suegra eran como 15 días llorando, no comía, no podría ni pararse.</p> <p>Pero hasta el momento mi hijo no ha sufrido tanto como ha sufrido la abuela, mi esposo lo tomo con mucha tristeza, pero ha sido un buen padre le compra muchas frutas esa nevera mantiene llena para todos los días hacerle una cosa diferente.</p> <p>A veces son cosas raras y le digo tome o cómase</p>	<p>“Lo tuvimos que asumir con mucha fortaleza, porque en la familia nunca se había mirado un caso así, el primer caso vino hacer el de mi hijo, siento que hubo unión familiar.</p>	<p>“al inicio fue devastador me daba muy muy duro porque no sabía nada de cómo tratarlo como tomarlo o alimentarlo el lloraba mucho y a ratos también me ponía a llorar de la desesperación de no saber qué hacer pero poco a poco y con la ayuda de mi esposo y mis hijos nos fuimos adaptando para lograr aprender a cuidarlo, recuerdo que una muchacha que era enfermera nos ayudó a aprender de los cuidados y ya con el pasar de los tiempos todos fuimos aprendiendo de toda la situación la de con el pasar de los meses fue aceptado y ya hoy en día</p>

	<p>eso hijo hagamos una carrera para volvernos fuerte, también le digo hijo usted no puede hacer las mismas cosas que hacen sus hermanas, meterse en el aguacero, saltar muy fuerte usted tiene que estar abrigadito y él me dice yo estoy bien, yo no tengo nada, yo no estoy enfermo mamá.</p>		<p>todos conocemos un poco más de todo el proceso que debemos tener y pasar con Camilo”</p>
<p>¿Cómo se vio afectada su vida familiar frente al diagnóstico?</p>	<p>“Nuestra familia no se vio afectada nos unimos más como familia mi esposo trabaja para tenernos bien yole digo mira que me dijeron tal cosa para hacerle al niño el meda la plata y yo voy a la galería compro todo le hago jugo de vitaminas.</p> <p>Como ya conocíamos la enfermedad por mi suegra sabíamos cómo tratar a nuestro hijo, somos muy unidos con mis hijos y mi esposo.</p>	<p>Un poco no más por la cuestión de que se tuvo que llevar a controles citas médicas acá a Popayán y eso cuesta dinero, también lo remitían a citas médicas a Cali o Pasto y por momentos no se puedo llevar a mi hijo la cuestión de dinero y tiempo, acá en Popayán hemos hecho lo posible y lo que esté en nuestras manos para sacarlo a delante y como se dice en familia.</p>	<p>“no pude volver a trabajar porque él requería mi presencia constante en la casa y los niños también yo antes trabajaba y pues no pude volver porque como y en cuanto a mis hijos a ellos también le afecto porque si alguno tiene que salir, tiene que quedar una persona en la casa entonces los paseos casi no son tan frecuentes porque ya las cosas cambiaron y no es que estén mal, pero son diferentes”</p>
<p>¿Qué cambios se presentaron en la relación entre los integrantes de su familia?</p>	<p>“No se presentaron cambios, solo hubo unión de la familia y cuidamos más a mi hijo”</p>	<p>“No se presentaron ningunos cambios para mí fue más unión familiar todo fue en lo positivo, con decirle que hubo un tiempo que no puede trabajar y mi espose se hizo cargo en todo lo del hogar mientras yo cuidaba de nuestros hijos.</p>	<p>“En general el cambio fue bueno porque hubo más unión familiar todos somos muy pendientes del niño y claramente de sus cuidados como bañarlo o la hora de alimentarlo ya que a veces que él no puede comer solo o bueno si puede, pero con cuchara se le dificulta mucho por la movilidad entonces en esa parte somos muy unidos yo diría que él es el motivo que todos trabajemos fuertemente para su bienestar y sus</p>

			cuidados, Dios sabe cómo hace sus cosas y confiamos en él.”
¿Cuáles fueron esos cambios?	“No se presentaron cambios, solo hubo unión de la familia y cuidamos más a mi hijo”	Solo cambios positivos, más amor para mis hijos de parte de sus padres que los aman con el alma.	
¿Considera usted que los roles familiares han cambiado desde el diagnóstico?	“No han cambiado porque mi esposo siempre ha trabajado y yo me he que dado en casa cuidando de nuestros hijos y él también está pendiente porque la barbería que da ahí en la casa entonces si yo necesito algo él me ayuda o si el me necesita yo lo ayudo estamos pendientes de nuestros hijos.	“Pues si porque no pude trabajar dos años y medio solo fue al cuidado de mis hijos y en la casa mi suegra también me ayudaba en la casa mi estrás mi esposo se iba a trabajar como auxiliar de panadería, porque mi hijo requería de más cuidado y mi hija estaba más pequeña los dos me necesitaban en la casa y tenía yo que hacer bien mi papel de madre, mi esposo me decía que no me preocupara que ya llegaría el momento de yo poder volver a trabajar.	“yo diría que sí en cuanto mi rol como mama porque antes todos trabajábamos y hacíamos aporte económico, pero si era un poco mejor yo creo que por eso antes viajábamos a conocer más lugares o salíamos”
¿Después del diagnóstico que rol desempeña cada integrante de la familia?	“No mi esposo trabaja yo estoy en cargada del hogar y del cuidado de nuestros hijos, mis hijos estudias, cuando mis suegros están yo también los atiendo a ellos”	“mis hijos estudian, mi suegra nos ayuda a tener la casa organizada, mi esposo todos los días madruga a trabajar como auxiliar de panadería y yo trabajo en oficios varios no me varo por nada.	“los demás si siguen normal mi esposo trabajando para sostener el hogar mi hijo mayor también aporta económicamente y mis hijos estudiando y yo en la casa con Camilito y los niños cuando llegan de estudiar
¿Qué afectaciones considera relevantes desde el diagnóstico de su	“hasta el momento ninguna por eso me gusta cuidarlo mucho porque no me gusta que por mi culpa o el mal cuidado tenga que llevarlo al hospital verlo	“Ninguna afectación creo yo porque todo se basa en como tomemos las cosas al principio me dolía mucho por ver a mi hijo así, pero llego el momento en que dije	“El no poder trabajar y aportar a mi hogar yo considero que eso es lo más duro porque antes lo hacía y a mi familia el hecho de que debemos estar muy pendientes del

pariente?	canalizado entonces hago lo necesario por verlo bien”.	Dios sabe cómo hace las cosas en familia no dejamos que nadie nos afecte.	niño porque siempre será un niño chiquito”
¿Cuáles han sido los aprendizajes de la familia frente al diagnóstico de la enfermedad huérfana?	“como ya conocimos la enfermedad porque mi suegra la tiene con mi esposo ya sabíamos muchas cosas y no nos quedó tan difícil tener los cuidados con mi hijo”	“El aprendizaje que me trajo la enfermedad de mi hijo es que yo no debo darme golpes de pecho porque Dios hace muy bien sus cosas, hubo un tiempo que mi esposo me decía no se ponga así porque yo vivía triste, aburrida y él siempre me ha dado apoyo y desde ese momento aprendí a llevar la enfermedad de mi hijo como una bendición de Dios.	“consideramos que muchos porque inicialmente ninguno de nosotros tenía el conocimiento primero de la enfermedad como tal, segundo de los cuidados que se tenían que tener en cuento a la alimentación y la forma de cuidar la piel, el cambio de posición porque como él se encuentra postrado se puede escaldar, y así son mucho lo que hemos aprendido en familia porque hasta para ir a pelear con la EPS hemos aprendido y es más porque nos ha tocado Priorizar lo que necesitamos en pocas palabras somos como enfermeros y abogados sin título jajaja”
¿Han realizado actividades o estrategias para fortalecer los vínculos familiares? ¿Cuáles?	“Si, hacemos planes para ver película, salir al parque. Comer helado o ellos se antojan de algo yo les preparo”.	“Salimos para ríos, piscina, al morro o como esposo les ayudamos hacer tareas a nuestros hijos o como acá donde vivimos hay una cancha vamos para allá un rato, las cosas que realizamos dependen del tiempo y el dinero que tengamos. ° Si sirven mucho porque la familia se mantiene unidad y eso es lo que quiere Dios unión familiar.	“No, la verdad no realizamos actividades como tal, lo que si intentamos hacer es salir a comer un helado de vez en cuando o ver una película todos juntos como para estar más unidos”
¿Cree Usted que esas actividades o estrategias	“Siempre hemos realizado actividades y eso es lo que nos	“claro que, si siempre buscamos algo para hacer en familia, pero como dicen por ahí	“No, la verdad no realizamos actividades como tal, lo que si intentamos hacer es salir

han servido para mejorar las relaciones entre los integrantes de la familia? ¿Por qué?	mantiene más unidos”.	primero viendo con cuanto contamos en plata	a comer un helado de vez en cuando o ver una película todos juntos como para estar más unidos”
¿Cree Usted que esas actividades o estrategias servirían para mejorar las relaciones entre los integrantes de la familia? ¿Por qué?	“Si, porque cuando salimos al parque mis hijos comparten mucho se ayudan cuando están jugando, corren, saltan viven alegres y eso me pone feliz a mí y mi esposo, yo creo que es eso lo que hace a unos padres felices ver a sus hijos felices”.	“Si porque nos distraemos sacamos de la mente nuestro trabajo, los recibos que hay que pagar, mis hijos se olvidan de la escuela y vivimos un rato en familia	
¿Han tenido afectaciones económicas después de conocer el diagnóstico? ¿Por qué?	“No, ya que mi esposo trabaja y siempre lo ha hecho al pendiente de nosotros en todo lo que necesitamos y le va muy bien, tratamos de solventar todo lo que necesitan nuestros hijos”.	“Si hemos tenido afectaciones económicas porque mi esposo ha tenido su trabajo y gana lo básico y nos hemos colaborado entre los dos, y nos quedó muy duro cuando a mi hijo lo remitían a citas a Cali o Pasto por el tiempo no se podía llevar y también por cuestión de dinero porque para uno comer y quedarse por allá necesita dinero.	“Sí claro que sí yo considero que la afectación económica es muy grande porque mi hijo no se puede movilizar bien y cuando salimos a citas médicas tenemos que pagar taxi a los especialistas y generalmente nos cobran diez mil por cada ida eso quiere decir que en pasaje se van veinte mil en cada salida y los exámenes, consultas con especialistas con gastos médicos eh insumos son para paciente especial con altos costos entonces consideramos que si es nos hemos visto afectados, considero que toda persona que tenga un familiar con este tipo de discapacidades sufren económicamente.”
¿Han realizado	“Hasta el momento no hemos tenido que hacer	“No hemos realizado ninguna actividad, solo	“Aunque la vida económica no es la

<p>actividades o estrategias para mantener su calidad de vida?</p>	<p>ninguna actividad solo con el trabajo de mi esposo nos sustentamos”.</p>	<p>mi esposo se ha enfocado en su trabajo y yo en realizar oficios varios</p>	<p>mejor la verdad no realizamos nada para tener un ingreso extra ya que yo soy quien está a cargo totalmente del niño y para realizar actividades se necesita una persona nos colabore entonces la verdad no realizamos nada grande en si lo único que si hacemos es vender helados, pero son económicos entonces no deja mucha ganancia”</p>
<p>¿Han sido suficientes estas actividades o apoyos para mantener la calidad de vida?</p>	<p>“No hemos hecho actividades”.</p>	<p>“No hemos realizado ninguna actividad, solo mi esposo se ha enfocado en su trabajo y yo en realizar oficios varios.</p>	<p>“sí, no son suficientes”</p>
<p>¿Cómo es la vida familiar desde que su pariente fuera diagnosticado?</p>	<p>“Somos más unidos y nos colaboramos en todo como familia tratamos de cuidarnos, si mi hijo necesita sus hermanas lo ayudan, cuando él se pone enfermo mis hijas le ayudan.</p>	<p>“Más unión familia, nos preocupamos más uno por el otro, nos ayudamos en lo que necesitamos, mi hijo tuvo un problema en el colegio por que la profesora nos comentó que babeaba mucho y mi hijo unos días no quería ir a estudiar porque decía que el allá no tenía amigos ni amigas que nadie lo quería, fuimos con mi esposo hablar y le preguntamos a la profesora que quera lo que estaba pasando y ella lo que nos respondió fue que acá en el colegio lo queremos mucho y velamos por el bienestar de el a los días a mi hijo se le quito eso y ya</p>	<p>“Los primeros meses confusa y desconcertante ahora nos vamos organizando más podemos decir que ya estamos acoplados a nuestra vida y aunque es diferente a las demás ya el normal el trote trote.”</p>

		volvió al colegio normal.	
¿Considera usted que se han fortalecido los vínculos afectivos entre su familia una vez conocido el diagnóstico?	“Claro que si de parte de mi esposo y yo siempre tratamos eso porque si nuestros hijos están bien nosotros lo estaremos desde ahí depende que la familia este bien.	“Claro que si porque con el problema que les comente fuimos con mi esposo a enfrentar la profe que era lo que pasaba con mi hijo que le tenía tanto miedo, porque lo que le hagan a mi hijo me duele a mí, le dije a la profe que hablara con los niños allá en el colegio para que no se burlaran de mi hijo o que me lo hicieran sentir mal y desde ese momento todo cambio ya mi hijo va al colegió y no le tiene miedo a la profesora.	
¿El núcleo familiar ha contado o cuenta con apoyo psicossocial?	“no, señoritas nunca hemos ido al psicólogo	“Nunca hemos ido al psicólogo y en el colegio tampoco hay, me gustaría ir por todo lo que ustedes me dijeron y me hicieron hacer en cuenta “	“No mire que nunca hemos pasado por esa situación, nunca hemos ido, aunque una vez cuando apenas lo diagnosticaron si nos remitieron a Psicología y ella nos explicaba todo el proceso que ahora teníamos que pasar con el niño, todos los cuidados y en ese momento nos sirvió para tranquilizarnos, pero de resto no hemos pasado y el trabajo socia no sabía que era la verdad”
¿Desde cuándo?			
¿Considera usted que ha sido efectivo el apoyo?			

Anexo C. Formato de consentimiento informado

Título de la investigación: Dinámica de tres familias de Popayán ante la presencia de integrantes con enfermedades huérfanas

Ciudad y Fecha: Popayán,

Yo, _____ identificado (a) con cédula de ciudadanía No. _____ manifiesto que una vez informado/a sobre los objetivos, procedimientos, riesgos y criterios éticos que conlleva la investigación denominada "*Dinámica de tres familias de Popayán ante la presencia de integrantes con enfermedades huérfanas*", manifiesto a través de la firma de este formato mi deseo de participar voluntariamente y autorizo a **Angie Viviana Truque Rengifo y Luisa Fernanda Urrea Sánchez**, estudiantes del Programa de Trabajo Social de la Fundación Universitaria de Popayán, para la realización de procedimientos consistentes en: 1) Entrevista semi-estructurada y; 2) Grabación de audios.

Declaro que mi participación en esta investigación es completamente libre y voluntaria y que estoy en libertad de declinar mi decisión en cualquier momento. Además, manifiesto que no recibiré beneficio personal de ninguna clase por la participación en este proyecto de investigación. Sin embargo, se espera que los resultados obtenidos permitirán mejorar los procesos de evaluación de personas con condiciones similares a las mías o de mi familia.

Además, declaro que los investigadores garantizan que toda la información suministrada de mi parte y los resultados de la investigación serán tratados confidencialmente y que será archivada en papel y medio electrónico con fines meramente académicos en razón a que representa un insumo para la elaboración de artículo o documentos públicos en los que los participantes serán anónimos.

Así, en razón a que toda la información en este proyecto de investigación es llevada al anonimato, los resultados personales no pueden estar disponibles para terceras personas como empleadores, organizaciones gubernamentales, compañías de seguros u otras instituciones educativas. Esto también se aplica a otros miembros de mi familia y personal de salud tratantes de la enfermedad huérfana que padece uno de mis familiares. Hago constar que el presente documento ha sido leído y entendido por mí en su integridad de manera libre y espontánea.

Firma

Documento de identidad: ____ No.: _____ de _____