

REVISIÓN DE LA GESTION DE CALIDAD EN EL SISTEMA DE SALUD EN CUANTO A LA ATENCION QUE SE BRINDA A USUARIOS QUE PADECEN ENFERMEDADES HUERFANAS (EH)

REVIEW OF THE QUALITY MANAGEMENT SYSTEM AS A HEALTH CARE IS PROVIDED TO USERS WHO ARE ORPHAN DISEASES (OD)

Andrea Catalina Hernandez Moncada
Administradora de Empresas
Universidad Militar Nueva Granada, Bogotá, Colombia,
u6700476@unimilitar.edu.co

RESUMEN

Las Enfermedades Huérfanas son poco comunes [9], en gran medida ignoradas por la ciencia y por lo tanto la dificultad para que los pacientes que padecen este tipo de patologías reciban atención y prestación de servicios con calidad es casi nula, por la falta de conocimiento, de infraestructura o quizá por el bajo interés en cuanto al manejo que debe darse. Es por esto que para aminorar la desventaja en el mercado de servicios de salud, se pretende involucrar este concepto con el fin de orientar a los pacientes y familiares a cerca de cuál es la dirección apropiada que debe abordarse desde el momento en que se accede a los sistemas de salud, para que las personas que se vean afectadas por estos principios, puedan de alguna manera encontrar ayuda y orientación que les permita tener mejor estado de salud y una mejor calidad de vida.

A través de este estudio, se concentran experiencias vividas utilizadas para hallar soluciones específicamente en cómo se deben tratar las enfermedades huérfanas para que no queden en el olvido y que de alguna manera se pueda trabajar articuladamente con las partes involucradas con el fin de trasladar el conocimiento y tecnología a beneficio de los afectados.

No se trata de seguir ensayando o explorando sin un propósito, al contrario, es ser conscientes que si investigamos y nos apropiamos de esta problemática de la cual no estamos exentos podemos lograr objetivos y soluciones concretas, es ir más allá de una simple historieta con respecto a la responsabilidad de gestión que tienen los sistemas de salud.

El reto es grande por la falta de regulación en las unidades de atención y prestación de servicios de salud para estos pacientes y así el modelo existente esté diseñado para enfermedades más comunes, no es descabellado ni imposible, pensar en lograr

el respeto y reconocimiento de los derechos de estos pacientes y los servicios que requieren, evitando la complejidad que puede llegar a afectar aún más su condición de salud.

Palabras claves

Enfermedad Huérfana, Sistema de Salud, Asociaciones, Paciente, Esclerosis Lateral Amiotrófica-ELA.

ABSTRACT

The orphan diseases are very rare diseases most of them ignored by science and therefore patients with these diseases have trouble with their access to health services and this quality access is almost inexistent, because of lack of knowledge, lack of infrastructure or maybe because of lack of interest to the management these diseases deserve. It is for that reason that in order to reduce the disadvantage in the health services market it is pretended to get this concept in order to guide patients and relatives to the correct direction they have to take from the moment they access to health services for the people who get affected by those principles can in some way get help and Information to achieve a better well being and a better life quality.

Trough this study we concentrate life experiences used to find solutions on how we should treat orphan diseases for them not to be forgotten and in some way we can work with involved parts in order to transfer knowledge an technology to the affected's benefit .

It's not about keep rehearsing or exploring without a purpose, it's about being conscious that if we investigate and take this problematic as our own we can achieve goals and concrete solutions , is about going beyond a little story about paperwork responsibility that have our health systems.

It is a big challenge due to the lack of regulation in the places where they offer health services to these patients and even when the existent model is designed to more common diseases , it is not crazy or impossible to think in achieve respect and acknowledgment of the rights of these patients and services they require, avoiding problems that can affect even more they health condition.

Keywords

Orphan disease, system health, associations, patient, amyotrophic lateral sclerosis.

1. INTRODUCCIÓN

El tema de las enfermedades huérfanas en Colombia se viene tratando desde varios aspectos, uno es el tratamiento clínico y psicológico a pacientes y otro es relacionado con los métodos de atención a estos pacientes.

Según fuentes bibliográficas médicas, la mayor parte de las enfermedades raras son muy infrecuentes y afectan solamente a una o menos personas por cada 100.000 habitantes. Son menos de 100 las enfermedades raras con prevalencia cercana al mencionado 5 de cada 10.000. Entre ellas figuran el síndrome de muerte súbita inexplicable o Síndrome de Brugada), la polineuritis aguda idiopática (Síndrome de Guillain-Barré), la esclerodermia y las anomalías congénitas del tubo neural [1].

El tratar de definir las enfermedades huérfanas puede variar acorde a la región, época o población que se considere, hace referencia a aquellas condiciones cuya prevalencia (número de casos existentes en una población) es muy baja, inferior a cinco por 10.000 habitantes, razón por la cual no han sido tenidas en cuenta por los responsables de salud pública [2].

El principal problema de esta situación es que, tomando las definiciones de la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen entre cinco y ocho mil patologías englobadas en esta caracterización a 80% de origen genético, que conllevan riesgo de invalidez crónica o muerte; sin mencionar el altísimo impacto social que generan [3].

La Organización Europea Para las Enfermedades Raras (EURORDIS) estima que existen entre 5 000 y 7 000 distintas enfermedades raras, y que estas tienen una prevalencia de entre el 6% y 8% de la población en la Unión Europea, es decir, afectan entre 44 y 59 millones de europeos. El mismo criterio se aplica a España, donde existen 3 millones de afectados [3]. Es importante subrayar que el número de pacientes de enfermedades raras varía considerablemente de una enfermedad a otra, y que la mayoría de la gente representada por las estadísticas en este campo sufre de enfermedades aún más raras, que afectan sólo a una de cada 100.000 personas. Las más raras, solamente a unos pocos individuos [3].

El abanico de enfermedades raras o huérfanas es inmenso. Se cree que el número de pacientes es muy pequeño, pero esto se debe a que el sub-diagnóstico es bastante alto en el país, dadas las dificultades antes mencionadas. Se estima que el universo de enfermedades raras asciende a 8000, de las cuáles 40 corresponden a Enfermedades de Depósito Lisosomal [4].

Es artículo pretende hacer una revisión de las formas en que se han concebido las enfermedades huérfanas en Colombia y en diferentes partes del mundo donde día tras día ésta situación, ha dado paso a trabajar en programas que abarquen a la mayor cantidad de afectados por enfermedades raras, a llegar a acuerdos y articulación con países pioneros de primer mundo que favorezcan un intercambio que mejore nuestras posibilidades tecnológicas y de capacitación de recursos humanos, a formar redes multisectoriales, a fortalecer un servicio específico de información y a fomentar la cooperación para la oferta de inversión con el fin de mejorar el diagnóstico, la accesibilidad a los tratamientos y una mejor calidad de vida para los ciudadanos que viven con este tipo de patologías.

1.1 ¿Por que NO son comunes?

El **principal problema con estas enfermedades** es que no son habituales, son en gran medida ignoradas por la ciencia y por lo tanto la dificultad para que los pacientes que padecen este tipo de patologías reciban atención y prestación de servicios con calidad es casi nula, por la falta de conocimiento, de infraestructura o quizá por el bajo interés en cuanto al manejo que debe darse.

Las Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas constituyen **un concepto nuevo en salud pública** que ha sido instalado gracias al trabajo que iniciaron las organizaciones de pacientes hace aproximadamente unos veinte años. Las Organizaciones pioneras comenzaron en los estados Unidos, inscribiendo por primera vez los derechos de este colectivo a través del Acta de Drogas Huérfanas en 1983. Desde ese momento los afectados fueron incluidos en los organismos de decisión como la oficina de desarrollo de productos huérfanos (OOPD) del FDA. Estas entidades pioneras trabajan en la prosecución de la mejora en la calidad de vida de las personas que viven con una enfermedad rara en latino América [14].

2. PRELIMINARES

2.1. Enfermedad Huérfana

Debido a las distintas definiciones de "enfermedad rara", las que se consideran como tales en algunos lugares, se consideran comunes en otras, de modo que la prevalencia de las mismas puede variar de una región del mundo a otra, especialmente con las enfermedades genéticas [5].

Según la definición de la Unión Europea, enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o poco frecuentes, incluidas las de origen genético, son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes [3].

No existe una definición única y ampliamente aceptada de "enfermedad rara". Algunas se basan solamente en el número de afectados, mientras que otras, como la de la Unión Europea, toman en cuenta otros factores, como la existencia de tratamientos adecuados o la severidad de la enfermedad [5].

La definición de la Unión europea es la propuesta por la Comisión Europea de Salud Pública, que establece como rara a aquellas "enfermedades, incluidas las de origen genético, que son crónicamente debilitantes o potencialmente mortales y las cuales tienen tan poca prevalencia que se necesitan esfuerzos especiales combinados para combatirlas." Para ello, toma como prevalencia la de 5 de 10.000, la misma que usó el "Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes" (1999 - 2003), aprobado por el Consejo y el Parlamento Europeo, de este modo, las enfermedades que son estadísticamente raras, cumpliendo con la prevalencia establecida, pero que no son además potencialmente mortales, crónicamente debilitantes o inadecuadamente tratadas son excluidas de su definición [3].

En los Estados Unidos, el "Acta de las enfermedades raras del 2002" (Orphan Drug Act) define a una enfermedad rara estrictamente de acuerdo a la prevalencia, señalando que es "cualquier enfermedad o condición que afecte a menos de 200 mil personas en los Estados Unidos" o una entre 1,200. Fue esta misma condicionante la que se estableció en el "Acta de drogas huérfanas de 1983", una ley federal publicada para fomentar la investigación de las enfermedades raras y sus posibles curas. Dicha ley también considera como enfermedad rara a aquellas para las cuales «no hay una expectativa razonable de que el costo de desarrollo y producción de un medicamento para la misma, podrá ser reembolsado a través de la venta de dicha droga en los Estados Unidos» [6].

En Japón, la definición legal de "enfermedad rara" es aquella que afecta a menos de 50 mil pacientes en Japón o a una de cada 2.500 personas. Aunque en Italia no existe una definición legal de "enfermedad rara", sin embargo el Plan de salud nacional italiano considera como enfermedad rara a aquella que afecta desde 1 de cada 20 mil habitantes hasta 1 de cada 200 mil habitantes [5].

2.2. Rasgos Comunes

A pesar de esta gran diversidad, las enfermedades raras tienen algunos rasgos comunes de gran importancia, los cuales se relacionan a continuación:

Son graves, crónicas, a menudo degenerativas y ponen en peligro la vida. El 50% de ellas comienza en la niñez. La calidad de vida de los pacientes está a veces comprometida por la falta o pérdida de autonomía; lo que genera incapacidad. Son enfermedades muy dolorosas en términos de carga sicosocial: el sufrimiento de estos pacientes y de sus familias se agrava por la desesperación psicológica, la falta de esperanza terapéutica, y la ausencia de ayuda práctica para la vida diaria. Son incurables, por lo general sin tratamiento efectivo. En algunos casos, se pueden tratar los síntomas para mejorar la calidad y las esperanzas de vida. Son difíciles de tratar: las familias encuentran enormes dificultades para encontrar el tratamiento adecuado.

2.3. Tipo de enfermedades huérfanas EH

La Organización Europea Para las Enfermedades Raras (EURORDIS) estima que existen entre 5 000 y 7 000 distintas enfermedades raras, y que estas tienen una prevalencia de entre el 6% y 8% de la población en la Unión Europea es decir, afectan entre 44 y 59 millones de europeos. El mismo criterio se aplica a España, donde existen 3 millones de afectados [5].

Por las características geográficas y poblacionales de nuestro país, entre las “Enfermedades Raras” habitualmente vistas en consulta y sobre las cuales existen algunos registros particulares, están las lisosomales, entre ellas las siguientes [7].

La **Enfermedad de Fabry**: es una enfermedad rara en la existe ausencia de una enzima primordial para el adecuado funcionamiento de la mayoría de nuestras células, provocando innumerables manifestaciones corporales dependiendo del tipo de célula que afecte, es hereditaria y más frecuente en mujeres [7].

Gaucher: es una enfermedad en la existe un acumulo inusual de una sustancia metabólica en las células por ausencia genética de la enzima que evita su acumulación, produciendo células grandes que no funcionan y ocasionan trastornos, entre los mas comunes, encontramos falta de energía y animo, dolor abdominal y retraso en el crecimiento [7].

Lupus: enfermedad crónica y progresiva en la que nuestro sistema de defensas que controla las enfermedades ataca nuestras propias células.

Galactosemia: enfermedad hereditaria en la que carecemos de una enzima que evita la acumulación del azúcar dentro de nuestras células, lo cual produce un daño progresivo de todas y cada una de las células dependiendo de la localización, los daños más notorios son a nivel cerebral, ocular y hepático [7].

Osteogénesis Imperfecta: es una enfermedad rara en la que nacemos con una ausencia de producción de un componente fundamental para nuestros huesos produciendo huesos débiles que se rompen fácilmente [7].

Esclerosis Lateral Amiotrófica -ELA: es una enfermedad crónica y degenerativa en la que mueren las células del sistema nervioso que se encargan del movimiento de todos los músculos, provocando al inicio calambres musculares y disminución de la fuerza hasta avanzar y llegar a afectar la capacidad para masticar, tragar y respirar [7].

Esclerosis Múltiple: enfermedad rara en la que nuestro sistema de protección contra las enfermedades ataca directamente el sistema nervioso produciendo falta de coordinación, trastornos del habla, debilidad que avanza progresivamente hasta la discapacidad [7].

Otras enfermedades que, por ser muy extrañas, sobre ellas no se tienen estadísticas, como la neurofibromatosis, las ictiosis las cuales se manifiestan con diversos síndromes; las genodermatosis y las alteraciones del tejido elástico [7].

3. MATERIALES Y MÉTODOS

3.1. MATERIALES

A continuación se lista la normatividad asociada a este trabajo:

Ley 1392 de 2010 Ley de Enfermedades Huérfanas: “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 “.

(FECOER) Federación Colombiana de Enfermedades Raras: surge en el año 2011 como resultado de una necesidad de Asociaciones independientes que se unen para resolver problemas comunes y dotarse de una defensa mutua.

(ACELA) Asociación Colombiana de Esclerosis Lateral Amiotrófica: Organización sin ánimo de lucro con el objetivo de Asesorar a pacientes, familiares y cuidadores para enfrentar la enfermedad con la mejor calidad de vida posible.

Artículo Publicado en: julio 29, 2013: MINISTERIO DE SALUD INTERESADO EN CONOCER ENFERMEDADES RARAS PRESENTES EN COLOMBIA.

Artículo Publicado en junio 25, 2013 por RCN La Radio: PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS CELEBRAN INCLUSION EN REFORMA A SALUD.

3.2. MÉTODO

El método adoptado fue descriptivo documental cuya fuente de formación fueron las personas vinculadas a los procesos, las leyes, decretos, resoluciones y personal respectivo a los procesos.

3.2.1. Análisis de tratamientos a nivel internacional

Teniendo en cuenta que estas enfermedades son poco frecuentes y desconocidas, se hará una investigación minuciosa de artículos, revistas y libros publicados con el fin de analizar los estudios que se han adelantado al respecto y plasmarlos en el avance de este artículo.

3.2.2. Análisis de tratamientos y asociaciones a nivel en Colombia

La atención a usuarios que sufren este tipo de patologías se fundamenta en un procedimiento correctivo NO preventivo debido a la falta de conocimiento y de información respecto a éstas Enfermedades, un ejemplo es la experiencia de un paciente que ha vivido el verdadero karma de acudir a los servicios ofrecidos por el sistema de salud en Colombia y que aún con su diagnóstico sigue siendo motivo de discusión.

3.2.3. Información de servicios a usuarios y/o pacientes

La información se obtendrá a través de una encuesta dirigida a pacientes y cuidadores con el fin de verificar la calidad en atención y prestación de servicios recibida para atender sus patologías.

3.2.4. Gestión de calidad en atención a usuarios

De acuerdo a los resultados obtenidos y a los estudios realizados, mostrar la importancia que tienen estas patologías y la responsabilidad en la que debemos incurrir para que sean incluidas y tratadas según las necesidades de los pacientes y no mediante supuestos.

3.2.5. Plan de implementación

A través de la información recolectada se pondrán en conocimiento herramientas y se realizarán actividades que faciliten el acceso a la información respecto a dichas patologías con el fin de darles el manejo adecuado y contribuir al mejoramiento de la calidad en la prestación de los servicios requeridos y lograr que la gestión de calidad propuesta sea empoderada.

4. RESULTADOS Y ANÁLISIS

4.1. TRATAMIENTOS A NIVEL INTERNACIONAL

De igual forma, en el mundo se ha avanzado durante los pasados diez años, se han realizado grandes progresos con los 270 medicamentos nuevos que la Comunidad Europea ha designado como “huérfanos” y también en la elaboración de legislación sobre fármacos huérfanos y la legislación marco sobre fármacos pediátricos; se ha creado una red de especialistas europeos, hay programas marco sobre Salud y Protección al Consumidor, especialmente el Equipo de trabajo sobre morbi-mortalidad, con representantes académicos y de Organizaciones para pacientes[14].

4.1.1. Tratamiento a Esclerosis Lateral Amiotrofica -ELA

La Organización ALS WORLDWIDE publicó a finales de 2010 un valioso documento sobre células madre. Debido al interés que frecuentemente muestran las personas afectadas por ELA sobre este tema, he hecho una traducción al español. Esta Organización fue fundada por los padres de un paciente con ELA, quienes realizaron una amplia investigación sobre las clínicas e instituciones que ofrecen tratamientos con células madre [8].

“La primera verdadera célula madre fue descubierta y nombrada por el científico ruso Alexander Maksimov, quien encontró que ciertas células podían generar células sanguíneas. En 1963, los investigadores canadienses Earnest McCullough y James Till describieron la naturaleza auto renovadora de las células mesenquimales

trasplantadas de roedores. En 1998, el Dr. James Thomson y sus colegas de la Universidad de Wisconsin – Madison anunciaron la extracción exitosa de células madre de embriones humanos en el laboratorio. Una enorme emoción rodea a estos y otros descubrimientos relacionados porque las células madre tienen el potencial de convertirse en muchas células diferentes, lo que significa que pueden servir como un sistema de reparación interna. Cuando una célula madre se divide, tiene el potencial para continuar funcionando como tal o de convertirse en otro tipo de célula con una función más especializada, como músculos, glóbulos rojos o células cerebrales.[8]. Ahora estamos en 2010, frente a una multitud de potenciales oportunidades de terapia con células madre para las personas con Esclerosis Lateral Amiotrófica y otras enfermedades debilitantes. Como resultado, surge un conjunto de términos completamente nuevo y complicado. La terminología incluye células embrionarias, adultas, fetales, mesenquimales, sanguíneas, células amnióticas, gliales del bulbo olfatorio, autólogo, alogénico y toda una serie de otros sustratos de células madre, lo suficiente como para confundir a cualquier paciente y posiblemente, incluso algunos de los científicos” [8].

Una función importante de ALS Worldwide es brindar información a su comunidad de pacientes. Esta información incluye descripciones, explicaciones, y amplificación de las palabras, frases, avances tecnológicos, investigación científica, protocolos posibles, actuales programas experimentales y documentación relevante. Los pacientes se enfrentan periódicamente a tratar de entender todos estos temas importantes.

Ellos quieren y merecen la claridad de las decisiones de vida o muerte a las cuales se enfrentan. En cambio, la jerga científica y médica confunde en lugar de aclarar. Los médicos hablan de manera convincente y sin dudas sobre la falta de fiabilidad del "turismo médico" y de la naturaleza aún no probada de "terapia con células madre." A menudo incluso se cita la respuesta de los neurólogos más destacados sobre "terapia con células madre", a decir simplemente, "No pierda su tiempo. Rilutek es el único tratamiento aprobado por la FDA para la ELA". Desafortunadamente, Rilutek ofrece beneficios mínimos, y en algunos casos puede ser peligroso para el hígado, y es exorbitantemente caro con poco valor terapéutico. Frente a una muerte segura en 2 a 5 años, los pacientes con ELA quieren y merecen más opciones.

Desde luego, no se puede aclarar todo esto, pero podemos tratar de identificar mejor las oportunidades potenciales de terapias con células madre, tanto por definición y ejemplo para la comunidad de pacientes. Es hora de ver el nuevo paradigma de tecnología de células madre con más cuidado y más en concreto. La enfermedad en la que nos centraremos es Esclerosis Lateral Amiotrófica, o enfermedad de Lou

Gehrig, porque es el foco de nuestro trabajo. Nuestra experiencia personal nos ha mostrado cómo los pacientes con ELA, en su desesperación, a menudo son víctimas de grandes esquemas sin fundamento, que carecen de cualquier base científica. El señuelo es a menudo la inclusión de las palabras "células madre", que es efectivo debido a la connotación mágica de las palabras para los desinformados. Sin embargo, esta experiencia es también común para los pacientes que sufren de muchas otras enfermedades debilitantes. Por lo tanto, gran parte de esta discusión es también aplicable a otras enfermedades.

En principio, una visión general de la situación actual puede ser útil para cualquier persona que considere la obtención de un tratamiento ya sea dentro de los Estados Unidos o en el exterior. Lo más importante es estar informado y con el conocimiento adecuado para que cuando se tome una decisión de obtener un determinado protocolo experimental o de tratamiento, se base en la revelación completa y la evaluación a fondo de la oportunidad que se presenta, incluyendo sus beneficios y sus riesgos, de tal forma que se logre la mejor asesoría.

El turismo médico se ha convertido en un término popular, pero una descripción más exacta y apropiada es "cuidado de la salud global". La palabra turismo refleja vacaciones. Aquellos que buscan atención médica en el extranjero no son turistas, sino más bien, pacientes que buscan tratamiento para sus enfermedades que actualmente no está disponible en los Estados Unidos. Cuando los pacientes viajan a los Estados Unidos para cirugías o tratamientos médicos no disponibles en sus propios países, se usa el término apropiado "atención médica". Sin duda, los tratamientos con células madre pertenecen a la misma categoría. Muchas personas viajan a diferentes instalaciones nacionales e internacionales para evaluar sus opciones antes de elegir su participación en un ensayo clínico o tratamiento.

La terapia con células madre es un término general. Nadie puede decir que un medicamento en sí es bueno o malo. De la misma manera, las intervenciones basadas en células madre (o procedimientos) no pueden ser clasificados como todo bueno o todo malo.

El valor de la intervención depende de las particularidades de cada situación y condición. Hoy en día, los trasplantes con células madre se utilizan habitualmente para tratar a pacientes con leucemia y otros cánceres de la sangre para que sus cuerpos sean capaces de producir células sanguíneas nuevas para reemplazar a las destruidas por los tratamientos de la enfermedad o cáncer. Por el contrario, la mejora de la terapia genética con células madre para resolver por completo o reparar lesiones de la médula espinal es claramente algo para el futuro, lo que implicará una

amplia investigación y muchos ensayos clínicos antes de que se convierta en un estándar de atención médica.

4.2. TRATAMIENTO Y ASOCIACIONES A NIVEL NACIONAL

El ámbito de las enfermedades raras sufre un déficit de conocimientos médicos y científicos. Durante mucho tiempo, los médicos, investigadores y responsables políticos desconocían las enfermedades raras y hasta hace muy poco, no existía ninguna investigación real o una política de salud pública sobre las cuestiones relacionadas con este campo. Un tratamiento y cuidado médico adecuados pueden mejorar la calidad de vida de los afectados y ampliar su esperanza de vida. El progreso que se ha realizado para algunas enfermedades es impresionante, lo que demuestra que no debemos abandonar la lucha sino, por el contrario, continuar y doblar los esfuerzos en el ámbito de la investigación y la solidaridad social. Los afectados por enfermedades raras son además más vulnerables en el terreno psicológico, social, económico y cultural. Estas dificultades se han podido superar en gran medida a través de la creación de asociaciones que cuentan con políticas apropiadas para la adopción de suficiente personal profesional en áreas de la salud con el fin de mitigar la probabilidad de pacientes no diagnosticados. [15].

4.2.1. Tratamientos

Al tener conocimiento y vivir la experiencia propia sobre qué es una enfermedad huérfana, es difícil dejar de preocuparse por el **sistema de salud en Colombia** ya que a través de la práctica, muestra no estar preparado desde el punto de vista de la calidad en atención y prestación de servicios para atender a pacientes que padecen este tipo de patologías. La brecha existente entre los pacientes y la calidad en atención, es cada vez más notoria pues, debido a su complejidad, necesita tecnologías específicas, medicamentos costosos y tratamientos de difícil acceso, causando que este tema se haya convertido en algo intransigente para los que están viendo desde afuera el problema, engorroso y escaso de criterio para los pacientes que día tras día siguen luchando no por combatir una enfermedad sino por lograr convivir con calidad de vida.

La falta de políticas específicas para las Enfermedades Raras, genera dificultades de acceso a la asistencia médica y protección social. El diagnóstico equivocado o la ausencia de diagnóstico, el desconocimiento médico, la ausencia de abordaje interdisciplinario médico-social, conduce a un incremento de deficiencias físicas, psicológicas e intelectuales, a tratamientos inadecuados o incluso nocivos, a la exclusión social y el empobrecimiento económico, lo que vulnera la calidad de vida

de miles de pacientes de ER, a pesar de que algunas enfermedades raras sean compatibles con una vida normal si se diagnostican a tiempo y se abordan correctamente [9].

No se conoce una cura para este tipo de enfermedades, el tratamiento para controlar otros síntomas es a través de medicamentos que ayudan a retardar el avance, permitiéndole al paciente vivir por más tiempo con calidad de vida.

La fisioterapia, la rehabilitación y el uso de dispositivos ortopédicos o silla de ruedas, u otras medidas ortopédicas pueden ser necesarios para maximizar la función muscular y la salud en general.

Un nutricionista es muy importante, dado que los pacientes tienden a bajar de peso. La enfermedad en sí incrementa la necesidad de alimento y calorías. Al mismo tiempo, los problemas con la deglución dificultan la ingestión de suficiente alimento. No existe ninguna prueba específica que dé el diagnóstico definitivo. Se deben practicar pruebas de distinto tipo para descartar otras enfermedades, con estas pruebas, el estudio de la historia clínica del paciente y con un detenido examen, los especialistas suelen llegar al diagnóstico definitivo.

Pruebas esenciales que se realizan para su diagnóstico son la resonancia magnética cerebral o espinal y electromiografía de la función neuromuscular de las 4 extremidades. Frecuentemente el diagnóstico definitivo puede tardar varios meses en producirse, aún después de realizar todos los test pertinentes y observar atentamente la evolución de los síntomas.

- **Caso paciente que padece ELA**

“Yendo al nevado del Tolima en Julio de 2000 con compañeros de trabajo, me quedaba atrás para acompañar a los últimos. Sin embargo me sentí ligeramente sorprendido que yo consideraba que el ritmo de los primeros era mucho para mí y difícil de llevar y yo hacía deporte todos los días. Aunque no me preocupaba, porque yo había asociado mi debilidad con la edad (casi 34) si me dejaba pensando que los que andaban adelante tenían quizá los mismos años o más. En fin en ese paseo llegué hasta la cumbre a casi 5000 metros de altura y me di cuenta de mi debilidad porque mis compañeros me decían en tono jocoso que durante el camino ellos no creían que yo fuese a llegar.

Unos dos meses después en el gimnasio sentí enorme dificultad en hacer las 5 series de 10 repeticiones de flexiones de pecho y me sentí desilusionado como lo haría cualquier deportista. A pesar de entrenar constantemente, los resultados empeoraban. Unos días más tarde lo intenté pero ya no pude con las repeticiones ni con NINGUNO de los ejercicios de tríceps. Llegué a mi apartamento preocupado e intenté nuevamente en el borde de mi cama

hacer los ejercicios de tríceps y no pude hacer ninguno. Atribuí esto a exceso de entrenamiento en el gimnasio y decidí esperar algunos días para ver si me reponía pero al poco tiempo en un amanecer cuando iba a abrir la llave izquierda del grifo con la punta de los dedos de mi mano izquierda no pude hacerlo y sentí asombro. Pero como regularmente no sentía estrés por mis problemas de salud pues siempre fueron algo pasajero no fui al médico de inmediato. Solo cuando me encontré el médico de la empresa donde yo trabajaba le canté en tono jocoso la canción "se me acabó la fuerza de mi mano izquierda". Aunque él sonrió, cuando le pedí que me dejara intentar apretar su mano me miró con preocupación y me recomendó ir a un centro médico a que me hicieran una electromiografía. Allí el médico ratificó una denervación en mi mano izquierda y me recomendó ir al especialista. Creo que fue en noviembre cuando en otro amanecer vi en el espejo como mi brazo izquierdo registraba un movimiento extraño en mis músculos. Era como si una lombriz se moviera adentro: fasciculaciones. En la mañana de año nuevo de 2001 me di cuenta que la debilidad había pasado a mi mano derecha. Pocos días después me llamó mi hermano, Médico especializado en Medicina interna, quien me recomendó electromiografía de las 4 extremidades y en adición visité por mi cuenta un neurocirujano y una neuróloga. En el plan obligatorio de salud me atendió un neurólogo, quien me practicó la electromiografía y me recomendó hacerme una evaluación neurológica pronto. El neurocirujano me ordenó una resonancia magnética de la cervical y la neuróloga la visitaría más tarde con estos resultados. La resonancia salió normal lo cual falsamente me tranquilizó pues no tenía ni idea de lo que vendría después. La electromiografía si contenía muchas observaciones que yo poco comprendía pero si lograba descifrar que algo andaba mal pero que yo asumía que tenía remedio. Al visitar la neuróloga, me dijo que muy seguramente se trataba de una neuropatía motora multifocal y me ordenó un examen (anti-GM1) que tuve que mandar muestras a Estados Unidos. Me mencionó al final algo llamado ELA pero que probablemente no era eso, sin embargo el nombrecito me quedó en algún rincón de mi cabeza.

Yo fui muy curioso con lo de la Neuropatía y consulté en Internet que era eso. Aunque algunos síntomas coincidían, no me sonaba mucho pues los resultados de mi electromiografía indicaban que no habían bloqueos de conducción típicos de esta enfermedad (que me perdonen los médicos si digo barbaridades, yo soy ingeniero mecánico). Pero finalmente me metí al Internet a buscar "ELA", imprimí unas hojas para leerlas en mi apartamento en Cali. Las leí en la noche y en verdad cada línea que leía me inquietaba ¿Esclerosis Lateral Amiotrófica? Nunca escuché tal cosa.....pero fue tal mi presentimiento que eso era lo mío que me desmoroné por dentro, mi cuerpo era agua y de repente caía al suelo. Solo tenía un par de síntomas de los que allí mencionaban pero todos los que tenía coincidían, las fasciculaciones, la debilidad de un lado que luego se extendía al otro.....pero ¿porqué los médicos no me decían nada? Me daba risa algo nerviosa pensar que me iba a morir. Además yo estaba entrenando Karate, trotando día de por medio, me podía abotonar las camisas fácilmente... ¿cómo pensar que pronto dejaría de hacerlo?

Viajé a Bogotá ese fin de semana, me encontré con mi hermano médico internista, el domingo. Me invitó a una consulta con un amigo Neurólogo el lunes 19 de marzo y yo le dije

que yo tenía cita a principios de abril mientras yo recopilaba todos los exámenes. El insistió y yo cedí aunque no le dije nada de lo que había yo leído dos días antes. En la mañana de ese lunes me llevó al hospital donde él trabaja, saludamos un par de compañeros de trabajo de él, subimos escaleras y pum.....tropecé y caí con buena amortiguación y sin dolor, pero recordé aquella lectura sobre la ELA en donde el paciente tropezaba fácilmente. Llegamos al consultorio de mi hermano y allí llegó su amigo. Miró la resonancia, la electromiografía y mi lengua y dijo "ahí están" luego miró mis piernas y señaló con su dedo "ahí están". Allí me dí cuenta que se refería a las fasciculaciones. Me ordenó otros exámenes tales como la punción lumbar y el TAC (los cuales finalmente nunca me hice). Nos sentamos los tres y empezamos hablar. El me dijo que probablemente esas muestras que envié a USA saldrían negativas, no estaba de acuerdo con la Neuróloga en que fuera una Neuropatía. me miró y dijo "puede ser la enfermedad de la motoneurona" Recordé mi lectura y le dije simplemente sí. Ví la cara de mi hermano y percibí en sus adentros que su cuerpo era agua y de repente caía al suelo. Haciendo de tripas corazón, mi adentro se convirtió en piedra y repliqué al neurólogo "Yo ya sé perfectamente todas las consecuencias de la enfermedad. Actuaré ahora para prolongar mi capacidad de hacer lo que ahora hago, no esperaré a actuar cuando sea un vegetal." Salí con mi hermano a buscar el taxi, fue un camino corto pero muy amargo.

Al llegar a casa de Mamá en Bogotá, guarde silencio y simplemente le respondí que el médico no había definido nada aún. Di un par de vueltas pensando en que hacer, distraje por completo al resto de la familia sin que levantaran una sospecha que ese día me habían diagnosticado.

Continué mi vida como si nada hubiera pasado hasta agosto de 2001 cuando empezaba a cojear de mi pierna izquierda y ya mi familia me preguntaba insistentemente que pasaba. Entonces decidí comentarles el diagnóstico y sus consecuencias. Como era de esperarse fue un golpe duro para todos. Pero afortunadamente los cuatro meses de silencio me permitieron madurar y estar preparado para las voces de desespero que naturalmente aparecen en este tipo de situaciones. Inicié mis terapias consciente de que éstas no me curarían, pero si me darían una mejor calidad de vida.

En diciembre de 2001 ya cojeaba de las dos piernas. Durante el año 2002 todas mis funciones motoras se fueron deteriorando paulatinamente y para diciembre de ese año ya debía caminar con un leve apoyo de alguien o con caminador. En febrero de 2003 me trasladé de Cali a Bogotá para estar al lado de mis familiares y he estado activo físicamente de acuerdo a mis posibilidades.

El hecho del deterioro físico fue un golpe duro y desagradable pero de ninguna manera apaciguó mis ánimos por seguir adelante. Por el contrario, sólo pienso en lo bueno y en todo lo que aprendí mientras gocé de buena salud. Y además haber cotizado mientras estaba bien a la seguridad social, muy indispensable a la hora de una invalidez total.

De acuerdo a la tabla de valoración neurológica para ELA que otorga 40 puntos cuando todas las funciones están bien y va descendiendo a medida que empeoran, en el momento del diagnóstico en abril de 2001 mi valoración era de 40 y al momento de la elaboración de éste documento en septiembre de 2004 mi valoración era de 17 puntos. Las funciones que esta tabla evalúa son: habla, salivación, habilidad para pasar alimentos, escritura, manipulación de cubiertos, habilidad para vestir e higiene, habilidad para girar en la cama y ajustar sábanas, marcha, subida de escaleras, y respiración. En enero de 2009 mi valoración es de 10 puntos.

A continuación comparto algunas cosas que he hecho en mi lucha contra la enfermedad:

Diseñé y mandé a hacer una bicicleta estática para mover brazos y piernas mientras veo televisión. Aprovechando las ciclo rutas Bogotanas, diseñé y mandé a hacer un triciclo. (Ver foto número dos). Ha sido muy divertido hacer deporte en ellas. Cuando lo hago me doy cuenta que la vida se puede disfrutar aún en circunstancias adversas.

Para mantener la independencia en el baño, lo remodelé instalando barras de seguridad, elevando el sanitario 12 cm, instalando grifos con válvulas de cierre rápido y usando una silla para la ducha. Probablemente esta sea una solución por tiempo limitado mientras pueda pararme y sostenerme de las barras”.

Para las terapeutas, recomiendo usar camillas anchas para pacientes con ELA porque la camilla delgada es muy peligrosa tanto para el paciente como para la terapeuta.





4.2.2 Asociaciones

- **Defensoría del pueblo:** La Defensoría del Pueblo, ha considerado pertinente hacer entrega de documentos, donde se consignan las principales enfermedades huérfanas, sus síntomas y tratamientos así como los derechos y deberes de los pacientes que las padecen, con el fin de brindar información básica de manera sencilla sobre éstas y cumplir con el objetivo de eliminar barreras que impiden calidad en atención a este tipo de usuarios [7].

El tema de derechos y deberes de los pacientes constituye un aspecto del empoderamiento de los mismos frente a las Empresas Promotoras de Salud; tanto del régimen contributivo como del subsidiado, y frente a las demás empresas obligadas a compensar en el sentido de que los pacientes puedan recibir una atención eficaz, integral, oportuna y en las condiciones más favorables para su patología, sin que el hecho de ser patologías de baja prevalencia les impida merecer un tratamiento especial y digno que permita mejorar sus condiciones de vida [10].

- **Redes de apoyo:** El apoyo emocional es vital para hacerle frente a estos trastornos, dado que la función mental no resulta afectada. Grupos como las Fundaciones y Asociaciones pueden estar disponibles para ayudar a las personas a manejar este problema.

Estas enfermedades han encontrado representación en diversas Asociaciones y Fundaciones que se han creado en Colombia que buscan mejorar la calidad vida de sus asociados. Así mismo, se ha legislado alrededor de ellas creándose la ley 1392 de 2010, que cobija las enfermedades raras.

Para trabajar de una forma estructurada y unificada en las necesidades descritas y en las que surgen de nuestro contexto social, político y económico, se crea la **Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER)** en año 2011

como resultado de una necesidad de Asociaciones independientes que se unen para resolver problemas comunes y dotarse de una defensa mutua, en representación de todas las asociaciones y todas las enfermedades raras existentes y por diagnosticar en Colombia, para hacerla participe como uno de los actores principales que deben efectuar dicho trabajo junto con el gobierno, los estamentos científicos, los prestadores de servicios, la industria farmacéutica y otras entidades de diferente orden [11], así como la **Asociación Colombiana de Esclerosis Lateral Amiotrofica (ACELA)**, legalmente constituida desde mayo de 2008 y son miembros plenos de la Alianza Internacional de Asociaciones de ELA desde junio de 2010, con el objetivo de Asesorar a pacientes, familiares y cuidadores para enfrentar la enfermedad con la mejor calidad de vida posible. [12].

4.2.3 Leyes Nacionales

Las Enfermedades Raras (ER), presentan en Colombia una problemática muy similar a la de otros países del mundo. Estas enfermedades han encontrado representación en diversas Asociaciones y Fundaciones que se han creado en Colombia que buscan mejorar la calidad de vida de sus asociados. Así mismo, se ha legislado alrededor de ellas creándose la **Ley 1392 de 2010**, que cobija las enfermedades raras [11].

De acuerdo a solicitud realizada directamente por el Ministerio de Salud y Protección Social en el marco de la Mesa de Trabajo de la **Ley 1392 de 2010**, se delegó a la Federación Colombiana de Enfermedades Raras la recolección de información de sus entidades federadas para ser llevada ante esta entidad; la información a recolectar tiene que ver con los diagnósticos, EPS y Centros de tratamiento de estas enfermedades [13].

Para Leonardo Arregocés, Coordinador de la Mesa y representante del Ministerio de Salud en este espacio, “el objetivo es identificar los centros de Enfermedades Raras y con ellos generar los criterios que hacen de un centro en ER un buen centro de ER. Al mismo tiempo identificar las EPS donde están afiliados para traer las EPS a la mesa y discutir con ellos las necesidades que tienen estos pacientes y sus familias. Posteriormente se puede avanzar en algunos trabajos con los pacientes identificando así sus necesidades” [13].

De esta manera el Ministerio diseñó un formulario que recopila información sobre el diagnóstico de Enfermedades Raras- ER, los tratamientos que reciben y los centros donde reciben tratamiento. Con la aprobación de la ley estatutaria en la plenaria del

Senado de la reforma a la salud, varios sectores criticaron algunos conceptos como el de sostenibilidad fiscal que limitaría la prestación de servicio de salud en el país.

La Federación Colombiana de Enfermedades Raras advirtió que aunque pueden tener dudas sobre algunos artículos aprobados, el ‘reconocimiento’ a los pacientes de enfermedades raras dentro de una ley estatutaria de la salud es histórico y de mayor aceptación no sólo en el país sino en el mundo. “El hecho de que se haya puesto al mismo nivel de la comunidad con discapacidad y desplazada por la violencia, es un gran paso, en el sentido de reconocer unos derechos, que hasta ahora han sido vulnerados, y un acceso efectivo a los derechos constitucionales”.

4.3. Propuesta de Gestión de Calidad para Pacientes con EH.

Con base en el modelo de referencia propuesto por las normas ISO 9000:2000 y destacando los principios de enfoque al cliente y enfoque basado en procesos, a continuación se plantea el servicio en el contexto de Sistema de Gestión de Calidad-SGC como un proceso de prestación de servicios de salud junto con la metodología, herramientas conceptuales, evaluando aspectos significativos del proceso de incorporación de éstos pacientes en el sistema de salud y la atención que se brinda.

Actualmente la sociedad forma parte de un inevitable cambio, causado por los fenómenos económicos, sociales, culturales y políticos afectando directamente a las empresas del sistema de salud en Colombia como las EPS, así como también a todas las personas que forman parte de ellas, en este caso los pacientes que padecen un tipo de patología huérfana o finalmente desconocida.

Precisamente son éstos pacientes los que debido a estos fenómenos de cambio, se deben enfrentar a situaciones tales como, escaso nivel de profesionalismo por parte de los prestadores de servicios de salud, bajos niveles de desarrollo e investigación frente a este tipo de patologías e insuficientes procesos para la consecución o concentración de capital financiero que permita tomar decisiones con el fin de dar respuesta oportuna ante sus necesidades.

No es complicado entonces, deducir el papel que deben asumir las empresas promotoras de salud, el gobierno y demás entes reguladores, siendo los que tienen que hacer un esfuerzo mayor, iniciando simplemente con la intención de dominar y dar solución a un problema de salud que día tras día despierta la preocupación de la sociedad en general.

Lo que se pretende es analizar a fondo todo lo que involucra el cambio en el sistema de salud, el por qué este concepto de enfermedad huérfana-EH y los pacientes se

convierten en agentes estratégicos de la evolución y desarrollo de investigaciones y cómo ésta evasiva afecta las diferentes variables que intervienen en la detección de un diagnóstico temprano y efectivo que permita mitigar los altos índices de patologías raras propendiendo por avanzar sobre todo por el beneficio que se les podría brindar.

Es importante hacer una mención específica al dinamismo de la sociedad actual, en la que los nuevos retos, la complejidad de las adversidades y la incertidumbre frente a estos padecimientos, están acechando a las diferentes poblaciones que requieren y exigen nuevas condiciones y parámetros para ser tratados más allá de lo fundamental.

El fenómeno de la falta de calidad en la prestación de servicios de salud ha sido una constante a nivel nacional durante los últimos tiempos. Los cambios que se están dando han forzado a los pacientes a asumir costos de tratamientos y medicamentos, a integrarse a los nuevos modelos de atención y administración de servicios que han aportado la mayor cantidad de complicaciones y trámites dentro de los cuales se desenvuelven estas enfermedades, por tal razón se hace indispensable involucrarlos y representarlos a través de nuevos modelos tanto estructurales como de desarrollo, investigación y formas de interacción con la sociedad, no sin aceptar que tienen los mismos derechos que un paciente con cualquier otra enfermedad y que por ende no se le puede desconocer.

Al considerar que es un tema tan amplio y a su vez complejo, se debe analizar de forma estructurada con cada uno de los factores que intervienen y determinan los procesos que se llevan a cabo para prestar atención a pacientes que sufren este tipo de patologías. Por lo anterior es importante resaltar las causas que generan esta situación en las empresas promotoras de salud, estableciendo los principales conceptos que abarca esta problemática y llegando a mencionar su aplicación en los afectados actualmente.

Como vemos, no se trata de evitar más inconvenientes en cuanto a la calidad en atención a estos usuarios sino más bien, intentar mediante esta propuesta reconsiderar su importancia mostrando posibles soluciones, partiendo de una base como son los antecedentes y los estudios resultantes, con el fin de prescindir que los usuarios tengan que seguir asumiendo las consecuencias respecto a la carencia de protocolos de calidad para recibir la atención que requieren.

4.3.1. Propuesta de implementación en Entidades Promotoras de Salud-EPS

Con el fin de aprovechar al máximo los cambios que ha tenido el sistema de salud en Colombia y con ellos el concepto de calidad en atención a usuarios que padecen Enfermedades Huérfanas, la propuesta de implementación y la metodología que se llevará a cabo es de carácter descriptivo¹ a través de la divulgación de información e invitación a campañas aplicadas al grupo objetivo (pacientes y familiares), buscando datos a cerca de la percepción que tiene cada uno en cuánto a qué son Enfermedades Huérfanas, tipo de dificultades para acceder a la atención en servicios de salud y el manejo que se le da a éstas patologías en otros sistemas de salud, como base para el análisis, la evaluación, la verificación y difusión de resultados enfocados al mejoramiento de calidad en atención a usuarios que sufren éstos malestares.

A continuación se ilustra de forma específica los métodos a tener en cuenta en la ejecución de la propuesta.

- **CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES A DESARROLLAR**

ACTIVIDADES	MES 1	MES 2	MES 3	MES 4	MES 5	MES 6	MES 7	MES 8
Sensibilización: a través de campañas informativas a nivel de puntos de atención de las EPS, involucrando a pacientes y familiares que padecen estas patologías.,								
Normatividad: elaboración de lineamientos, reglas de administración y reglas de aplicación.								
Recopilar información: bases de								

¹ tipo de metodología a aplicar para deducir un bien o circunstancia que se esté presentando; se aplica describiendo todas sus dimensiones, en este caso se describe el órgano u objeto a estudiar, se centra en recolectar datos que describan la situación tal y como es.

5.2. Recomendaciones

- Las personas que padecen enfermedades huérfanas tienen derecho a un diagnóstico temprano e información oportuna por lo tanto se requiere contar con personal altamente capacitado para identificar los síntomas y los signos del problema con el fin de acelerar los tiempos de diagnóstico.
- Desarrollar programas de investigación orientados a educar y difundir los tratamientos y posibilidades que tienen los pacientes y sus familias.
- Es necesario realizar estrategias con áreas implicadas como, la sociedad, los profesionales de la salud y el estado para que permitan el acceso a tratamientos y las posibilidades de mejorar la calidad de vida de los afectados.
- Priorizar las necesidades de cada paciente a través de las políticas de salud y las leyes existentes que amparan las enfermedades huérfanas.
- Establecer una articulación entre las asociaciones y el estado con el fin de mejorar problemática e ir más allá de una simple respuesta.

BIBLIOGRAFIA

[1] <http://aram-enfermedadesraras.blogspot.com/2012/05/algunas-enfermedades-raras.html>

[2] [Las enfermedades raras: un desafío para Europa](#)». Comisión Europea. Consultado el 22 de marzo de 2013.

[3] <http://www.eurordis.org/es>

[4] <http://www.mineduacion.gov.co/cvn/1665/article-129677.html>

[5] http://es.wikipedia.org/wiki/Enfermedad_rara

[6] <http://todomejoryaya.blogspot.com/2013/04/atencion-de-enfermedades-raras-en-el.html>

[7] http://www.defensoria.org.co/red/anexos/publicaciones/cart5_enf_huerfanas.pdf

[8] UN RECORRIDO DEL PACIENTE A TRAVÉS DEL LABERINTO DEL TRASPLANTE DE CÉLULAS MADRE

Publicación de la organización ALS Worldwide – Octubre de 2010

[9] http://es.wikipedia.org/wiki/Enfermedad_rara#cite_note-Eurodis-6

[10] <http://www.bvs-vspcol.bvsalud.org/cgi-bin/wxis.exe/iah/?IsisScript=iah/iah.xis&lang=E&base=VSPCOL&nextAction=Ink&expSearch=ENFERMEDADES%20RARAS&indexSearch=MH>

[11] <http://www.fecoer.org/nuestra-historia/>

[12] acelaweb.org/documents/narrativasdepersonasconELA.doc

[13] <http://www.fecoer.org/el-ministerio-de-salud-interesado-en-conocer-enfermedades-raras-er-presentes-en-colombia/>

[14] <http://www.fundaciongeiser.org/informacion-de-interes/enfermedades-raras-drogas-huerfanas/>

[15] http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=ES