

**REVISIÓN DOCUMENTAL: IMPORTANCIA DEL CUIDADO AL  
CUIDADOR EN FAMILIAS DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS CON  
SÍNDROME DE MOEBIUS Y EL IMPACTO EN EL BIENESTAR  
INTEGRAL DEL SISTEMA FAMILIAR.**

**LUZ EUNICE SILVA WALTEROS**

ID: 528365

**MARIA ALEJANDRA RODRIGUEZ TALERO**

ID: 528144

TRABAJO DE GRADO PARA OBTENER EL TÍTULO DE PSICOLOGÍA.

**TUTOR: MARÍA FERNANDA JIMÉNEZ FETECUA**

**LECTOR: LINDA BRIGITTE GALLO BOHÓRQUEZ**

CORPORACION UNIVERSITARIA MINUTO DE DIOS

FACULTAD DE CIENCIAS HUMANAS Y SOCIALES

PROGRAMA DE PSICOLOGÍA

BOGOTA, D.C, COLOMBIA

2021

Dedicatoria:

**Luz Eunice Silva Walteros**

A la Familia Moreno Silva, especialmente a mi sobrina Luisa Valentina por ser la fuente de inspiración en la elaboración de este bonito proyecto.

A mis padres, por el apoyo y amor incondicional.

Agradecimientos:

**Luz Eunice Silva Walteros**

A Dios por darnos la sabiduría y fuerza para sacar adelante este proyecto; a quienes con su apoyo y comprensión me animaron a lo largo de esta etapa académica. A mi padre quien desde el cielo me guía, mi madre por su apoyo y amor incondicional, a mis hermanos por creen en mí; a la Familia Moreno Silva por acogerme en su hogar y brindarme el soporte necesario para hacer este sueño realidad, a la Familia Moreno Moreno por abrirme las puertas de su casa. A la docente María Fernanda Jimenez por creer en nuestras capacidades, por brindarnos sus conocimientos en la elaboración de este proyecto, a mi compañera de proyecto por su entrega. Así como también, a las personas importantes para mi vida quienes me animaron y acompañaron con amor durante este proceso.

Gracias por su apoyo incondicional en la construcción de mis sueños.

**María Alejandra Rodríguez Talero**

Antes que nada le agradezco a Dios por permitirme cumplir una meta más en mi vida, por darme la sabiduría que me permitió culminar con este proyecto. Infinitas gracias a mi tutora considerada como un ejemplo a seguir, quién nos brindó toda su experiencia, su saber, nos dio la motivación y el apoyo incondicional para llegar a la recta final. Le dedicó este proyecto a mi madre y a mi hermano quienes fueron testigo de todo este proceso, sumado a ello, les agradezco el esfuerzo por pagar mi estudio, por inculcarme los valores que hoy me definen como persona y como profesional, por el amor y la confianza que tuvieron en mi lo cual fue un motor impulsador para llegar a donde estoy ahora.

Finalmente le agradezco a mi compañera de tesis, una mujer con saberes admirables, por su dedicación a pesar de las dificultades, por el apoyo moral y educativo,

## Tabla de contenido

RESUMEN .....	5
1. INTRODUCCIÓN .....	7
1.1 Planteamiento y Pregunta Problema .....	8
1.2 Justificación .....	10
2. OBJETIVOS .....	14
2.1. Objetivo General .....	14
2.2. Objetivos Específicos .....	14
3. ANTECEDENTES TEÓRICOS .....	15
3.1 Enfermedades Huérfanas .....	15
3.1.1. Enfermedades Huérfanas en Colombia .....	18
3.1.2. Enfermedades Huérfanas en México .....	19
3.1.3. Enfermedades Huérfanas en Chile .....	20
3.1.4. Enfermedades Huérfanas en España .....	22
3.2. Legislación sobre las Enfermedades Huérfanas. ....	24
3.3. Síndrome de Moebius .....	25
3.4. Modelos de Intervención: Cuidado al Cuidador. ....	31
3.4.1 Persona del Cuidador .....	36
3.5. Dinámica Familiar y Enfermedad Huérfana .....	39
3.5.1 Proceso de adaptación a la enfermedad huérfanas .....	44
3.5.2 Intervención familiar .....	47
4. METODOLOGÍA .....	54
4.1. Diseño Metodológico .....	55
4.2 Procedimiento .....	55
4.2.1. Primer Momento: Indagación .....	56
4.2.2. Segundo Momento: Rastreo .....	58
4.2.3. Tercer Momento: Hallazgos .....	60
5. CONSIDERACIONES ÉTICAS .....	61
6. RESULTADOS .....	62
7. DISCUSION .....	70
8. RECOMENDACIONES .....	76
9. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....	78
ANEXOS .....	84

## ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1: Legislación sobre Enfermedades Huérfanas. ....	24
Tabla 2: Pares de Nervios Craneales y su función. ....	27
Tabla 3: Programas y Modelos de Intervención Interdisciplinaria.....	33
Tabla 4. Criterios de inclusión y exclusión .....	57
Tabla 5: Categorías y subcategorías emergentes.....	58

## ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1: Porcentaje de Documentos Revisados.....	60
Figura 2: Revisión documental por categorías de análisis .....	61
Figura 3: Número de estudios publicados por año .....	62
Figura 4: Número de estudios por país de referencia .....	63
Figura 5: Número de estudios de Enfermedades Huérfanas por país.....	64
Figura 6: Número de estudios de Síndrome de Moebius por país.....	64
Figura 7: Número de estudios sobre modelos de atención por país.....	65
Figura 8: Número de estudios de Dinámica Familiar y Enfermedades Huérfanas por País.....	66

## RESUMEN

El presente trabajo de revisión documental pretende evidenciar la importancia del cuidado al cuidador en las familias de los pacientes diagnosticados con Síndrome de Moebius y el impacto que el diagnóstico tiene frente al bienestar integral del sistema familiar. Cabe mencionar que el Síndrome de Moebius en Colombia, está catalogado bajo el listado de la resolución 5265 del 2018 como una enfermedad huérfana – rara. Estas enfermedades son comprendidas como aquellas crónicamente debilitantes, graves que amenazan la vida y tienen una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas. Estas patologías cuentan con poca investigación clínica - científica e intervención psicológica, lo que las hace complicadas para los sistemas de salud pública y privada, las familias y los pacientes diagnosticados.

Durante el desarrollo del presente documento, el lector se encontrará con los resultados de la revisión bibliográfica con respecto a la importancia del cuidado al cuidador en familias de pacientes diagnosticados con Síndrome de Moebius y el impacto que este tiene frente al bienestar integral del sistema familiar. Para ello se tiene en cuenta tres categorías importantes que serán descritas desde el marco teórico con el fin de dar comprensión al tema en mención, estas categorías son:

- a. Enfermedades huérfanas, comprendidas a nivel de países como Colombia, México, Chile y España; con una subcategoría referentes a la Enfermedad Huérfana Síndrome de Moebius, en la que se describen sus características clínicas.
- b. Modelos de intervención para la persona del cuidador, en donde se resalta a la persona del cuidador.

- c. Dinámica familiar y enfermedad huérfanas, como subcategoría en la cual se tiene en cuenta el proceso de adaptación a la enfermedad huérfana y la intervención familiar.

Es a partir de estas categorías que se realiza toda una compilación bibliográfica, desde la cual emergen las discusiones, conclusiones y recomendaciones que pretende brindar el presente documento a propósito del Síndrome de Moebius.

Palabras claves: Enfermedades huérfanas, Síndrome de Moebius, cuidado al cuidador, modelos de intervención, dinámica familiar, intervención familiar.

## 1. INTRODUCCIÓN

La presencia de enfermedades denominadas como huérfanas ha dado paso a la necesidad de realizar investigaciones tendientes a responder a inquietudes que se tejen a su alrededor. Los bajos resultados investigativos, las convierten en un reto para el campo de la medicina, ya que, desde el desconocimiento de su génesis, generan confusiones con enfermedades comunes, lo cual contribuye a dar diagnósticos errados impidiendo contemplar posibles tratamientos, prevaleciendo que los avances sean lentos y que los procesos legales sean el camino necesario para garantizar la atención médica. Por ejemplo, en Colombia, el marco legal ha estipulado una serie de leyes que cobijan económicamente a pacientes diagnosticados, ya que, al ser enfermedades poco frecuentes, su atención e intervención médica especializada genera un alto costo sin contar con la adquisición de medicamentos.

De otro lado, las enfermedades huérfanas suelen deteriorar el estado físico, psicológico y cognitivo del paciente, lo que conduce a que, en la mayoría de los casos se necesite de un tercero para satisfacer las necesidades básicas de la vida diaria del paciente diagnosticado; es así que, investigaciones reflejan que usualmente el cuidador primario no profesional de un paciente diagnosticado es un miembro familiar, es decir, hijos, padres, o conyugues y ésta sola determinación, genera en el sistema una alteración relacionada con el ajuste en los roles que ya estaban establecidos dentro de ese sistema familiar. Paradójicamente, estos desajustes requieren de atención y el familiar delegado como cuidador también amerita un cuidado especial, ya que por lo general en estos casos se desplaza toda la atención y cuidado únicamente al paciente diagnosticado.



Es por ello que, se hace necesario reconocer el papel del cuidador dentro de todo este proceso y durante la recopilación teórica realizada se hallaron una serie de modelos que contribuyen al bienestar integral del cuidador y de su núcleo, teniendo en cuenta que, también existen afectaciones físicas y psicológicas en el responsable del paciente. Cabe resaltar que, a nivel nacional (Colombia), no se encontró gran cantidad de información concerniente a este proceso de cuidado al cuidador, a propósito del Síndrome de Moebius, por lo cual se abrió la posibilidad de hacer rastreo de información en México, Chile y España y de esta manera poder robustecer la búsqueda documental y aprender acerca de experiencias cercanas.

### **1.1 Planteamiento y Pregunta Problema**

Actualmente, las enfermedades huérfanas a nivel mundial se han convertido en un reto para el campo de la salud y las ciencias sociales. Este tipo de padecimientos, en un 80% se originan genéticamente, es decir, debido a algún error de duplicación de los cromosomas; lo cual se convierten en enfermedades incurables y crónicas con la posibilidad de pasar de generación en generación, por otro lado, el 20% restante pueden proceder de factores ambientales como el consumo de tabaco, dietas, exposición a químicos durante el embarazo entre otras. Así mismo, son consideradas como huérfanas, ya que, no cuentan con un amplio apoyo en el mercado farmacéutico y las políticas públicas son insuficientes para garantizar la atención pertinente, esto teniendo en cuenta los escasos recursos destinados para su intervención médica especializada, sin contemplar las opciones de tratamientos limitados para cualquier enfermedad catalogada como huérfana. Esta situación puede desembocar sensaciones de aislamiento y desesperanza en

el paciente y la familia debido a la falta de auxilio por parte del sistema de salud y la poca información médica que se les puede brindar (Martínez, 2019).

Teniendo en cuenta lo anterior, una enfermedad avanzada, progresiva o incurable como lo son la mayoría de las enfermedades huérfanas, generan limitaciones cognitivas, y sociales lo cual provocan una dependencia que despliega la necesidad de un cuidador contribuyente al cuidado integral del paciente, esto con la intención de facilitar el quehacer de su vida diaria. Según investigaciones enfatizadas en este fenómeno, en la multiplicidad de los casos, estos cuidados primarios suelen ser otorgados a un miembro de la familia primando el deber moral de mejorar la calidad de vida de su pariente (Zambrano & Ceballos, 2007). Cabe resaltar que, en esta misma investigación se presentan datos que evidencian que se pueden presentar disfunciones familiares desde la modificación de la estructura familiar y los roles establecidos dentro de la familia debido a la atención que requiere el paciente diagnosticado.

El malestar físico y psicológico que pueden llegar a experimentar los cuidadores de un paciente está estrechamente ligado con su rol. Existe constancia del posible padecimiento del síndrome del cuidador en personas con pocas estrategias de afrontamiento que favorezcan su proceso adaptativo. (Zambrano & Ceballos, 2007).

Partiendo de las dificultades que trae consigo sobrellevar una enfermedad huérfana y las posibles repercusiones en la salud mental del cuidador, la psicología ha puesto a la mano sus herramientas para contribuir en el manejo y adaptación de estos fenómenos que dentro del marco legal colombiano, estipulan la necesidad de brindar apoyo psicológico y

terapéutico a todo el sistema familiar, con el fin de evitar alteraciones que afecten el bienestar de los miembros.

Debido a ello, se pretende responder en este documento, desde una revisión documental, al cuestionamiento acerca de ¿Cuál es la importancia del cuidado al cuidador, en familias de pacientes diagnosticados con el Síndrome de Moebius y el impacto que el ejercicio de este rol tiene frente al bienestar integral del sistema familiar? haciendo un recorrido por las investigaciones realizadas en los últimos 10 años en Colombia, México, Chile, y España, como países que se han interesado en investigar sobre las enfermedades huérfanas.

## **1.2 Justificación**

El concepto de enfermedad ha sido definido por la OMS, citado por González (2011) como “una alteración o desviación del estado fisiológico en una o varias partes del cuerpo, por causas en general conocidas, manifestada por síntomas y signos característicos, y cuya evolución es más o menos previsible” (p.01). Con base en ello, este proceso de revisión documental, abarcará lo referente a las *Enfermedades Huérfanas*. Concepto descrito por la ley 1438 del 2011 por el Congreso de la República de Colombia en el artículo 140 (p.48), como aquellas “enfermedades crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5000 personas. Así mismo, la ley 1392 del 2010 en Colombia, reconoce las enfermedades huérfanas como un problema de especial interés en la salud debido a su bajo predominio en la población, dando constancia del alto costo que requiere su atención médica especializada y el seguimiento administrativo lo cual demanda muchos más recursos.

Dadas las circunstancias, estas patologías no pueden ser atendidas usando las mismas fuentes económicas del Sistema General de Seguridad Social en Salud a las que aplican otras enfermedades más comunes, sin embargo, se estipula que el Estado Colombiano tendrá el deber de garantizar la protección social a la población que las padece y a sus cuidadores (p1). De igual manera, en su artículo N° 5, se establece el apoyo económico que se les debe brindar a los pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas que no cuenten con la capacidad de pago para suplir los tratamientos y medicamentos requeridos que no están incluidas en los planes obligatorios de salud (p.3)

Para el año 2018, el Ministerio de Salud y Protección Social, actualiza el listado de las enfermedades huérfanas por medio de la resolución 5265, en el que se registran alrededor de 2.198 a nivel nacional, y de 6.000 a 7.000 a nivel mundial (Ministerio de salud colombiano,2018). En Colombia, no es ningún secreto admitir los avances en la instauración de políticas públicas que cobijan a los pacientes, sin embargo, para esta fecha no se cuenta con modelos integrales de salud suficientes en lo que se puede llegar a evidenciar posibles alteraciones psicológicas, y avances en el deterioro integral de quienes lo padecen y todo su sistema familiar (Pareja, 2017).

Con base en lo anterior, es que el presente trabajo de grado se centrará en el Síndrome de Moebius como foco en la revisión documental. Esta alteración es catalogada bajo el Ministerio de Salud y Protección Social en Colombia, como una enfermedad huérfana rara debido a su poca prevalencia y escasa investigación a nivel nacional (Legislación Colombiana 1438, 2011).

Bajo los criterios de salud, se ha revisado que su existencia, cuenta con poca intervención médica experta para determinar su origen y su posible tratamiento. Así mismo, el interés principal en la elaboración de esta revisión, radica en la vivencia de experiencias a partir del cuidado de un paciente diagnosticado, es por ello que, el hincapié también se hace desde el papel que tiene el cuidador del paciente en relación con esta enfermedad y su relación con el sistema familiar.

Por otro lado, cabe mencionar que después de indagar teóricamente los criterios de las enfermedades huérfanas en Colombia, la adquisición de la información fue limitante, lo que condujo a expandir la búsqueda a países como México, Chile y España, para conocer acerca de sus experiencias y aportes en el tratamiento y seguimiento de los pacientes y sus familias, a propósito del diagnóstico de esta enfermedad.

Este proceso de revisión, pretende reconocer las alteraciones dentro de la dinámica de una familia en la cual se ha diagnosticado a uno de sus miembros con Síndrome de Moebius, debido a la premisa acerca de que los roles establecidos dentro de la familia se pueden alterar y que el rol ejercido por los cuidadores desgasta también su bienestar y salud mental.

Cabe resaltar que en el proceso de recolección de información, se identifica poca investigación en cuanto a las enfermedades huérfanas y en relación al cuidado del cuidador, no se logran identificar metodologías de intervención clínicas que le apunten a su cuidado, tanto físico como de su salud mental; por lo cual, se considera un aporte importante para la psicología, contar con esta revisión documental, con el propósito de que este documento genere inquietudes frente a la necesidad de elaborar estrategias de

prevención psicológicas direccionadas a contribuir en el acompañamiento y orientación de los cuidadores, contribuyendo en mejorar el bienestar del sistema familiar y quien asume el rol de cuidador de pacientes diagnosticados con Síndrome de Moebius.

Finalmente, teniendo en cuenta la teoría, se pretende reconocer si existen modelos de intervención interdisciplinaria frente al cuidado de los cuidadores de pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas o Síndrome Moebius, esto con la intención de reconocer modelos que apoyen en la prevención de aparición de alteraciones psicológicas en alguno de los miembros de la familia, en especial en el cuidador.

## **2. OBJETIVOS**

### **2.1. Objetivo General**

Realizar una revisión documental con respecto a investigaciones realizadas en Colombia, México, Chile y España durante los últimos 10 años, acerca de enfermedades huérfanas, específicamente Síndrome de Moebius, con el fin de reconocer si existen programas que se preocupen por el rol del cuidador y la manera como se ve impactado el bienestar integral del sistema familiar a propósito del diagnóstico.

### **2.2. Objetivos Específicos**

- Indagar acerca de la situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia, México, Chile y España con respecto a la normatividad que se ha construido acerca de esta problemática.
- Reconocer las particularidades y características clínicas del Síndrome de Moebius como enfermedad huérfana.
- Aportar con esta revisión documental la exploración de la existencia de modelos de atención enfocados en los cuidadores de pacientes con Síndrome de Moebius y enfermedades huérfanas en Colombia, México, Chile y España.

### **3. ANTECEDENTES TEÓRICOS**

A lo largo del presente apartado se definirán los conceptos básicos necesarios para una mejor comprensión en el desarrollo de esta revisión documental. Además de ello, se tendrán en cuenta investigaciones, datos, cifras y artículos que permitan ampliar la visión teórica existente frente al fenómeno.

#### **3.1 Enfermedades Huérfanas**

Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia de 1 por cada 5.000 personas, lo cual, tienen un alto nivel de dificultad. Usualmente estas son identificadas durante o después del primer año de vida, sin contemplar la dificultad de obtener un diagnóstico certero ya que siguen siendo foco de investigación. Algunas de ellas se caracterizan por dolores crónicos que pueden producir discapacidad en el paciente, deterioro en su condición intelectual, psicológica y física que influyen en el descenso temprano, y otras se consideran terminales ya que no se asegura un tiempo prolongado de vida. (Artículo Salud, 2011). Las enfermedades huérfanas se dividen en tres: Enfermedades raras, enfermedades ultra - huérfanas, y enfermedades olvidadas:

1. Las enfermedades raras, son aquellas que afectan a un número pequeño de personas en comparación a la población en general aproximándose a 5 casos por cada 10.000 habitantes. Estas enfermedades pueden ser raras en una región, pero habituales en otras. Así mismo, suelen ser potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de dificultad.



2. Las enfermedades ultra-huérfanas, a diferencia de la anterior, describen condiciones extremadamente raras, con una prevalencia de 0,1-9 por 100 mil habitantes.
3. Enfermedades Olvidadas, son las enfermedades infecciosas que en su mayoría son parasitarias afectando mayor mente a la población que se encuentran en zonas rurales y con poco acceso a los servicios de salud. La prevención y el control de estas enfermedades demandan un alto costo dificultando el bienestar social y económico de los pueblos (definidas por la Ley 1392 de 2010/Ley 1438 de 2011 en Colombia).

Las enfermedades huérfanas tienen un origen genético que les impide con certezas ser curadas, sin embargo, se puede tratar y mejorar el deterioro físico de quienes las padecen contando con un tratamiento paliativo, en otras palabras, tener el apoyo en enfoques asistenciales que contribuyan a optimizar la calidad de vida. Las enfermedades huérfanas - raras, suelen desarrollarse desde el inicio de la infancia causando discapacidades graves y morbilidad, generando problemas en su diagnóstico temprano. Dentro del sistema familiar, se puede evidenciar discriminación por alguno de los progenitores o pariente de quien la padece, sobreprotección, abortos, y /o el posible abandono del hogar por algún miembro familiar (Betancourt & Llamas,2011)

Por otro lado, en Colombia, existen más de 20 organizaciones de pacientes con enfermedades huérfanas en las que se destaca Asociación Colombiana de Pacientes con enfermedades de depósito Lisosomal (ACOPEL), CroniCare, la Fundación de Apoyo Solidario a Pacientes con Enfermedades Raras ( FUNDAPER), Fundación Colombiana para Enfermedades Huérfanas (FUNCOLEHF), Salud y visión FUNDEM, Fundación Síndrome de Cornelia de Lange (Siglas en inglés CDLS), Fundación Iberoamericana De Artrogriposis Múltiple Congénita (Asoiberoamc) y la Federación Colombiana de

Enfermedades Raras (FECOER) (Aliber,2019), quienes han venido desarrollando estrategias que contribuyan a la elaboración de políticas públicas enfocadas en una atención más eficiente de pacientes diagnosticados con alguna enfermedad huérfana y sus familias. Según Luz Victoria Salazar (2020), directora de ACOPEL y presidenta de la junta directiva del Observatorio de Enfermedades Huérfanas, “en Colombia, se han generado grandes avances en el reconocimiento de las 2.149 enfermedades existentes, sin embargo, es difícil el suministro de medicamentos ya que solo el 10% de las enfermedades en Colombia han adquirido un tratamiento sin contar los procedimientos rigurosos y el tiempo prolongado que esto conlleva (Citada por Carvajal,2020).

Así mismo, la fundación Valle de Lili ubicada en el Valle del Cauca, se ha enfocado después de treinta y cuatro años de trayectoria, en la realización de pruebas diagnósticas relacionadas con anomalías congénitas y enfermedades de origen genético, destacando su trabajo en el estudio del inicio de algunas enfermedades huérfanas o raras, tal como lo menciona Pachajoa (2016):

*Su enfoque es el análisis molecular de Enfermedades Raras (ER) que tengan una prevalencia menor a uno en cien mil. Así mismo, insinuó la importancia que se le está dando a su investigación a partir de la conformación de la mesa territorial de Enfermedades Huérfanas en conjunto con las Entidad Promotora de Salud (EPS) del régimen contributivo y subsidiado, las fundaciones, la Organización No Gubernamental (ONG), y asociaciones de pacientes y redes de apoyo (p.1).*

Diferentes organizaciones encaminadas al campo investigativo de la salud, han mostrado avances en el origen genético de aquellas anomalías que conforman el listado de las enfermedades huérfanas - raras. Estas enfermedades, se han convertido en un reto para

la medicina y se esperaría que a partir de los aportes científicos que puedan generar los representantes de la mesa territorial de enfermedades raras, se logre obtener un progreso teórico y práctico de estos padecimientos, esto con el fin de brindar una atención médica más especializada y diagnósticos más certeros, ya que, aún existen numerosas afecciones con escasa intervención.

A continuación, se presenta la revisión que se realizó en países latinoamericanos como Colombia, México y Chile, así como en España (Europa), con respecto a las Enfermedades Huérfanas y los modelos existentes sobre cuidado al cuidador.

### **3.1.1. Enfermedades Huérfanas en Colombia**

En Colombia, una enfermedad huérfana o rara es aquella condición que tiene una prevalencia menor a 1 por cada 5.000 habitantes, que como bien se sabe, estas pueden ser crónicamente debilitantes y poner en riesgo la vida de aquel que las padece. Para el año 2013, en este país, se habían identificado alrededor de 13.000 colombianos, mientras que entre el año 2016 al 2019 se habían detectado 14.505 casos nuevos. Roche, 2020, resalta que según los datos del Boletín Epidemiológico Semanal del Instituto Nacional de Salud (2019), el Valle del Cauca, Antioquia, y Bogotá, son las zonas con el registro más alto de pacientes con enfermedades huérfanas, superando el promedio de prevalencia Nacional.

Del mismo modo, la Fundación Roche, alude que las siguientes enfermedades huérfanas son las de mayor incidencia en Colombia, la *esclerosis múltiple*, la cual es un desorden del sistema neurológico, la *hemofilia*, definido como problemas de coagulación y, la *fibrosis quística* reconocida por su afectación pulmonar. Tanto estas, como la mayoría

de enfermedades reconocidas por el Gobierno Nacional, se han convertido en un reto para los pacientes, familiares y los profesionales de la salud, ya que, no existe una amplia información de cada una de ellas limitando el acceso a un pronto diagnóstico, y /o medicamento tratante; lo que abre la posibilidad de que sus condiciones de salud empeoren al progresar la enfermedad. (Boletín Epidemiológico semanal de Colombia, citado por Roche, 2020).

### **3.1.2. Enfermedades Huérfanas en México**

Las enfermedades huérfanas en México, para el año 2014 poseían un desconocimiento generalizado sobre estas patológicas, teniendo en cuenta el avance científico que tenía para esta época. Para dicha fecha, México no contaba con registros específicos o recolección de datos en el Sistema Nacional de Información en Salud (SINAIS), ni en la Dirección General De Epidemiología, que permitiera medir la presencia y la dinámica de estos padecimientos. Sin embargo, la mesa directiva del senado de la república, contempló en el artículo 224 Bis I, y el numeral IV al artículo 112 – Ley General de Salud, la necesidad de implementar medidas y acciones necesarias para detectar y diagnosticar estas enfermedades, contemplando a su vez, la disponibilidad de los medicamentos huérfanos, haciéndolos asequibles para la población. (Díaz, 2014).

Para el año 2018, México actualiza su segundo listado de enfermedades huérfanas, en el que se contempla alrededor de 20 padecimientos, como la Enfermedad de Fabry, Espina Bífida, Homocistinuria, Mucopolisacáridosis I, II, III, IV, Síndrome de Turner, entre otros; ya para el año 2019, por medio de la Legislatura - LXIV la atención materno - infantil es de carácter prioritario, con la intención de garantizar un desarrollo

integral, vigencia de su crecimiento, promoción de la vacuna oportuna, detección de las condiciones y enfermedades hereditarias y congénitas incluyendo aquellas consideradas como raras para brindar la atención pertinente y necesaria. (Ramírez & Peralta, 2019).

Así mismo, la Organización Mexicana de Enfermedades Raras (OMER) creada hace más de tres años, busca hacer visible al resto de la sociedad y a las autoridades, el problema de salud que implica las enfermedades raras, a su vez, trabaja para la implementación de estrategias que permitan enfrentar la situación que viven los pacientes, sus familiares y cuidadores a partir de la realización de actividades en pro de la atención, sensibilización y difusión del conocimiento de las enfermedades raras. (Navarro, Alatorre, 2014)

Finalmente, teniendo en cuenta la necesidad de avanzar en la identificación de estas enfermedades, nace el interés de diferentes universidades en implantar este tema en los currículos de las facultades y de las escuelas de medicina, impulsar a la investigación de este fenómeno a nivel mundial. Así como diagnosticar, evaluar, y apoyar a los pacientes con alguna enfermedad rara que vivan en comunidades marginales y de pobreza, considerando lo anterior como una necesidad ya que hasta la fecha es un problema en el marco de la salud de la población mexicana (Rivera, 2018).

### **3.1.3. Enfermedades Huérfanas en Chile**

El primer caso que marcó el comienzo del estudio especializado de las enfermedades huérfanas en Chile, fue en el año 2005 cuando una mujer de 21 años de edad asistió al Centro de Manejo Integral de Enfermedades Huérfanas (CEMINER) en busca de

atención médica ya que requería un apoyo multidisciplinario para llevar adelante su proceso de gestación teniendo en cuenta que padecía del síndrome Marfeo, patología congénita cuya frecuencia es de un caso por 200.000 nacimientos aproximadamente. Silvia Castillo (2015), directora del CEMINER, menciona que “el grupo que recibe la primera información somos genetistas, pero tenemos una red de especialistas en Chile, y la hemos podido extender según la necesidad a otros países, para hacerlo más expedito para el paciente y su familia” (p.01). Esto, partiendo de que el 80% de las enfermedades raras tienen un origen genético, afectando por lo menos a un millón de habitantes en este país.

En su gran mayoría, estas patologías son debilitantes y generan un alto riesgo de muerte. Según el informe de la universidad de Chile, existe un número de terapias aprobadas que están disponibles para el tratamiento de varias enfermedades, sin embargo, no se cuentan con terapias que aseguren la cura o modifiquen la propia enfermedad.

Así mismo, Castillo (2015), estipula que “este tipo de patologías arrastran una enorme carga para los pacientes, familiares, comunidades, para el sistema de salud y el sistema de financiamiento de la sanidad” (p.2), lo que repercute, como se ha mencionado anteriormente, una insuficiencia de diagnósticos, ya que, al ser una enfermedad rara poco frecuente, el profesional se plantea una serie de hipótesis diagnósticas que se van modificando ante la aparición de nuevos signos y síntomas.

Por otro lado, se asegura que en ocasiones no se puede diagnosticar la enfermedad por la insuficiencia de exámenes existentes que confirmen el posible padecimiento, no obstante, se apoyan en tratamientos que puedan influir en mejorar el síntoma hasta obtener resultados certeros (Castillo, citada por Siebert, 2015).

Con base en ello, el Sistema de Garantías Explícita en Salud chileno, (GES), construyó un conjunto de beneficios garantizados para enfermedades comunes, lo que deja extensas a las enfermedades huérfanas. Sin embargo, la Federación Chilena de Enfermedades Raras (FECHER) fundada en el año 2014, e integrada principalmente por los mismos pacientes, familiares, profesionales de la salud y personas sensibilizadas por el tema, trabajan en la elaboración de nuevas políticas públicas y en la implementación de canales de atención más efectivos para estos pacientes a partir de la ley 20 - 850 conocida como la ley “Ricarte Soto”, el cual creó un sistema de protección financiera para diagnósticos de alto costo. Ranieri, (2017) estipula que, “si bien se han hecho esfuerzos por mejorar la atención de estas enfermedades, aún estos no resultan suficientes para lograr la aspiración de la Organización de las Naciones Unidas (ONU), que busca garantizar que ninguna persona con enfermedades raras sea abandonada”. Para el año 2016, el comité Organización No Gubernamental (ONG) fue creado con el propósito de lograr un mayor reconocimiento político de las enfermedades raras a nivel mundial, el cual se enfoca en aumentar la visibilidad de estos padecimientos para compartir conocimientos, con el fin de darles más prioridad en el sector de la salud y a nivel social (Raineri,2017).

#### **3.1.4. Enfermedades Huérfanas en España**

La mayoría de los casos de enfermedades raras aparecen en la edad pediátrica consecuencia directa de alguna alteración genética y la presencia de anomalías congénitas, según reportes españoles. En el año 2003 se creó la Red Epidemiológica de Investigación de Enfermedades Raras (RTICS), el cual registró la primera existencia de enfermedades raras en España, facilitando el desarrollo de planes autonómicos y acciones socio

sanitarias, de igual manera planteó un marco de necesidades a desarrollar que más tarde ha llegado a ser reconocido como “necesidades a resolver en el marco del Comunicado de la Comisión Europa Sobre Enfermedades Raras. (Bermejo, Cid, Cordón, Cortés, Fernández, Galán, Mayoral, Ramos, Saleté, Tonajas, Vas, Zarallo, 2019)

El registro de estas enfermedades, tienen un valor excepcional dada la baja frecuencia y el alto grado de desconocimiento de las mismas, sin embargo, los sistemas de registros, no manejan un listado único y consensuado de enfermedades raras, dado a esto, se desconocen muchas de estas patologías, no se puede establecer un código en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE), y no se cuenta con información certera para diagnósticos específicos (Bermejo, et al. 2019)

Partiendo de lo anterior, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), menciona que el 46,6% de los pacientes no se sienten satisfechos con la atención sanitaria que recibe su enfermedad, ya que más del 40% recibe un tratamiento inadecuado o no necesario para tratarlas. Así mismo, solo el 6% de ellos utilizan medicamentos huérfanos, cuando en consideración el 85% de los padecimientos necesitan medicamentos continuos o de larga duración, de igual manera, el 51% de las familias tienen dificultades para acceder a ellos.

El hospital Universitario de Badajoz (Extremadura – España), cuenta con laboratorios inmunológicos y genéticos que permiten ahondar en el origen de ciertas enfermedades apoyados en el programa de Cribado Neonatal desde 1984, también conocida como “la prueba del talón”, permitiendo el diagnóstico de las de 30 patologías en donde se realiza el diagnóstico precoz y la coordinación del seguimiento de determinadas



enfermedades congénitas, endocrinas, y metabólicas. Actualmente, sus servicios también se enfocan en el trato a recién nacidos afectados por algunas de estas enfermedades que cumplen los criterios de inclusión en los programas siempre antes de que se manifieste el síntoma. (Bermejo, et al. 2019, pp.33).

### 3.2. Legislación sobre las Enfermedades Huérfanas.

En seguida, en la Tabla No. 1, se presentan los resultados acerca de las Leyes existentes alrededor de las Enfermedades Huérfanas en Colombia, México, Chile y España.

**Tabla 1: Legislación sobre Enfermedades Huérfanas.**

PAIS	LEGISLACIÓN
	<p><b>Ley 1392 del 2010:</b> Ley de Enfermedades Huérfanas que convierte a los pacientes en sujetos especiales, en este caso, priorizando aspectos como la atención, el financiamiento, el acceso a tecnologías diagnósticas, la inclusión e integración social de los pacientes a bienes servicios como la educación, el mercado laboral, la educación de la comunidad, etc. En esta ley, el Gobierno se compromete a implementar acciones para la atención con la finalidad de mejorar la calidad de vida de los pacientes.</p>
	<p><b>Ley 1438,2011:</b> Esta ley reforma el SGSSS (Sistema general de seguridad social en Salud) quien dicta otras disposiciones específicamente el artículo 140, que vuelve a definir las enfermedades huérfanas como aquellas crónicamente debilitantes comprendidas entre raras, ultra - huérfanas y olvidadas. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre que no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a los afectados (Congreso de la república, 2011 citado por Salinas &amp; Córdoba, 2016).</p>
COLOMBIA	<p><b>CONPES Social 155 de 2012,</b> establece la Política Farmacéutica Nacional una serie de estrategias que buscan: mejorar el acceso, y el desarrollo de modelos que incorporen elementos como la negociación centralizada de precios, programas de gestión de beneficios de medicamentos: de alto costo y baja prevalencia para enfermedades priorizadas, de interés en salud pública y de control especial administrativo por el fondo Nacional de Estupefacientes (CONPES,2012, citado por Salinas &amp; Córdoba, 2016).</p>
	<p><b>Resolución 430 del 2013:</b> Esta reglamenta la Ley 1392, específicamente en la definición del primer listado de enfermedades huérfanas que debe ser actualizada cada dos años.</p>
	<p><b>Resolución 3681 de 2013:</b> Define los contenidos y requerimientos técnicos de la información a repostar por una única vez a la cuenta de alto costo el censo de pacientes con enfermedades huérfanas.</p>
	<p><b>Ley Estatutaria 1751 del 2015:</b> Regula la salud como un derecho fundamental, estableciendo la atención de niñas, niños y adolescentes, mujeres en estado de embarazo, desplazados, víctimas de violencia y del conflicto armado, población adulta mayor, personas que sufren de enfermedades huérfanas y en condición de discapacidad; gozarán de especial protección por parte del estado. Su atención no estará limitada por ningún tipo de restricción administrativa o económica. Las instituciones que hagan parte</p>

del sector salud deberán definir procesos de atención intersectoriales e interdisciplinarios que le garanticen las mejores condiciones de atención". (Congreso de Colombia, 2015 citado por Salinas & Córdoba, 2016).

## COLOMBIA

**Resolución 2048 de 2015:** Actualiza el listado de enfermedades huérfanas y establece una codificación de las mismas incorporando a su nexo 2.149 enfermedades.

**Circular Externa 049 de 2015** del Instituto Nacional de Salud: Establece los lineamientos para iniciar la vigencia en salud pública de enfermedades huérfanas-raras en Colombia a través de Sivigila en el que existirá un registro de los pacientes diagnosticados, confirmados ya sea por laboratorio o censo clínico.

**Artículo 224 Bis, y el numeral IV al artículo 112-Ley General de salud:** Establece a necesidad de implementar medidas y acciones necesarias para detectar y diagnosticar estas enfermedades, contemplando a su vez, la disponibilidad de los medicamentos huérfanos, haciéndolos asequibles para la población. (Díaz, 2014).

## MÉXICO

**Legislación -LXIV:** Plantea una atención prioritaria materno -infantil con la intención de garantizar un desarrollo integral, vigencia de su crecimiento, promoción de la vacuna oportuna, detección de las condiciones y enfermedades hereditarias y congénitas incluyendo aquellas consideradas como raras para brindar la atención pertinente y necesaria.

**Artículo 19 N° 9 de la constitución política de 1980:** Estipula el derecho a la protección de salud, la protección del estado y el libre e igualitario acceso a las acciones de promoción, protección, recuperación de la salud y de la rehabilitación del individuo. (Raineri, 2017).

## CHILE

**Ley 20 - 584:** Regula los derechos y deberes que tienen las personas en relación con acciones vinculadas a su atención en salud, teniendo en cuenta a pacientes y profesionales de la salud sea pública o privada con el propósito de brindar una atención digna, es decir sin discriminaciones arbitraria, calidad mínima en la atención de salud, un trabajo respetuoso, otorga el derecho a un consentimiento informado del tratamiento o procedimiento que se lleve a cabo, derecho a brindar información administrativa y de costos, entre otros. (Superintendencia de salud, 2012).

**Ley 20 - 850 de la Federación Chilena de Enfermedades raras “Ricarte Soto”:** Plantea un sistema de protección financiera para diagnósticos de alto costo.

**Decreto 1091/2015, del 4 de diciembre:** Estipula la creación y regulación del registro estatal de enfermedades raras, en el que se es necesario proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades, su incidencia y prevalencia. Busca facilitar la información necesaria para orientar la planificación y gestión sanitaria, de igual manera, pretende proveer indicadores básicos sobre enfermedades raras que permitan la comparación entre las comunidades autónomas y con otros países. (Ministerio de Sanidad,2015).

## ESPAÑA

**Resolución del 22 de diciembre del 2010,** del instituto de Salud Carlos III, para la que se publica el convenio de colaboración para la reacción del consorcio CIBER, para el área táctica de enfermedades raras.

**Resolución 27 de diciembre del año 2010,** del instituto de Salud Carlos III, para la que se publican nuevos estatutos que forman parte del convenio de colaboración para la creación del consorcio CIBER para el área temática de enfermedades raras.

**Fuente:** Creación Propia.

### **3.3. Síndrome de Moebius**

El Síndrome de Moebius está catalogado dentro de las enfermedades raras y con prevalencia de casos en la mayoría de países. Es una enfermedad congénita, no progresiva que se identifica desde el nacimiento a partir de características clínicas evidentes por el daño de varios nervios craneales, determinadas por la falta de expresión facial, alteración en el movimiento de los ojos principalmente además de otras alteraciones en el cuerpo. De acuerdo con Díaz, Cruz y Paredes (2017), el Síndrome de Moebius está caracterizado por la parálisis total o parcial causada por malformaciones o falta de desarrollo de los núcleos de los nervios craneales, tales como el motor ocular (VI Par), encargado del movimiento lateral de los ojos y el nervio facial (VII Par), encargado de la expresión facial.

En los pacientes afectados se identifican características clínicas como dificultad para la deglución, falta de sonrisa al ser este el síntoma más representativo, es denominada comúnmente como “la enfermedad sin sonrisa”, también se caracteriza por la excesiva producción de saliva, dificultad para la fonación, estrabismo y limitación de los movimientos oculares.

Antes de mencionar la función de los pares craneales, de acuerdo con Calle y Casado (2011), cabe resaltar que dentro del sistema nervioso periférico hay 12 pares de nervios craneales, de los cuales la mayoría de ellos desempeñan funciones sensoriales, motoras y mixtas en relación a la región de la cabeza y el cuello. A continuación, se discriminan el nombre de los pares de nervios craneales y su función, en la Tabla No. 2.

**Tabla 2: Pares de Nervios Craneales y su función.**

<b>NOMBRE</b>	<b>No. PAR CRANEAL</b>	<b>FUNCIÓN</b>	<b>CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DEL SÍNDROME DE MOEBIUS</b>
Nervio Olfatorio	I (Sensitivo)	Encargado de transmitir los impulsos olfativos.	
Nervio Óptico	II (Sensitivo)	Encargado de transmitir los impulsos visuales al cerebro	
Nervio Motor Ocular Común	III (Motor)	Encargado de controlar el movimiento ocular hacia arriba, abajo y adentro, responsable de elevar el párpado y de la contracción de la pupila del ojo (miosis).	En pequeñas proporciones se ve involucrada la función del par III.
Nervio Troclear o Patético	IV (Motor)	Interviene en el movimiento ocular hacia abajo a adentro.	
Nervio Trigémino	V (Mixto)	Encargado del movimiento de la cara y de recibir información sensitiva, adicional es el nervio motor de la musculatura encargada de la masticación.	
Nervio Motor Ocular Externo	VI (Motor)	Encargado del movimiento ocular lateral o abducción del ojo (movimiento hacia afuera).	En el par VI, se presenta parálisis total, o parcial.
Nervio Facial	VII (Mixto)	Moviliza los músculos de la cara, participa en la sensibilidad gustativa de los dos tercios anteriores de la lengua y en la sensibilidad general de algunas partes del oído externo, y regula la secreción salival y lagrimal; también interviene en la función refleja de parpadeo.	El par VII, se puede ver alterado en sus funciones.
Nervio Vestibulococlear o Estatoacústico	VIII (Sensitivo)	Se compone de dos ramas: la coclear encargada de la audición; el vestibular encargado del sentido del equilibrio.	
Nervio Glossofaríngeo	IX (Mixto)	Por la acción de estos nervios se produce la elevación del paladar blando y el reflejo nauseoso: mecanismo que previene la aspiración de material sólido o líquido a la vía respiratoria; relacionado con el acto de la deglución.	Se pueden presentar otras alteraciones en el funcionamiento del par IX
Nervio Vago	X (Mixto)	Encargado de proporcionar inervación a la mayoría de los músculos laríngeos, y faríngeos; controla los músculos que ayudan a articular sonidos en el paladar blando; relacionado con el acto de la deglución.	Se pueden presentar alteraciones en el funcionamiento del par X.
Nervio Espinal	XI (Motor)	Encargado del movimiento del cuello y la parte superior de la espalda.	
Nervio Hipogloso	XII (Motor)	Encargado de inervar la musculatura de la lengua, importante en la deglución y articulación de sonidos.	También se puede ver alterado el par XII.

**Fuente:** Creación Propia

Como consecuencia de estas características clínicas que aportan a establecer el diagnóstico del Síndrome de Moebius, se pueden presentar otras alteraciones en el desarrollo de quien la padece aumentando así o disminuyendo el grado de complicación en salud, cuidados y bienestar; en la dificultad para deglutir, se pueden dar consecuencias en el desarrollo del individuo como dificultad en el habla por problemas de pronunciación; aparte del estrabismo y la limitación del movimiento ocular, se identifican otras anomalías relacionadas con el mal funcionamiento de los párpados y los problemas dentales tempranos por la imposibilidad de autolimpieza o limpieza del cuidador inapropiada por el estado permanente entre abierto de la boca (Carrillo y Romo 2010. p,2).

Adicional a todo lo anterior, se identifican otra serie de síntomas como anomalías en las extremidades de los dedos de los pies, en la pared del tórax (síndrome de Poland), dificultad para respirar, erosión corneal como consecuencia de la anomalía en el parpadeo, retardo en el lenguaje causada por la parálisis de los labios, aparición de síntomas de autismo, anomalías ortopédicas como “*pies varo*”, malformaciones en los brazos, dedos fusionados y micrognacia (Díaz, Reyes, Méndez, Hernández, Naranjo y Hernández 2015 p, 2)

Con la variedad de anomalías que se pueden presentar aportando a la gravedad o levedad del Síndrome de Moebius, de acuerdo con Jaimes, Duarte, Wilches, Soler, Márquez (2013) citando a Hernández y Flórez (2010):

*Dadas las características de esta enfermedad el diagnóstico clínico es fácil de realizar al nacimiento. La madre o el pediatra advierten que el recién nacido no tiene una expresión normal. Cuando llora produce sonidos y lágrimas sin expresión facial. También existen alteraciones en la succión, por lo que necesita alimentación asistida. Durante el sueño la oclusión palpebral es incompleta, los pacientes posteriormente*

*muestran problemas con la emisión de los sonidos, lagrimeo y sialorrea, así como alteraciones de la masticación, e incapacidad de mover los ojos lateralmente, por lo que giran la cabeza (p.18).*

Sumado a la descripción anterior, acerca de la exploración de los pares craneales involucrados en el Síndrome de Moebius, sus características clínicas y demás anomalías que pueden aportar a la gravedad del mismo, es importante tener en cuenta los antecedentes históricos y la información relevante que permiten dar un panorama a la manera en que se descubrió esta enfermedad. Como afirma Díaz, Cruz y Paredes (2017): este síndrome fue descrito en sus inicios por Graefe y Saemisch en 1880, Harman en 1881 y Chrisholm en 1882 pero fue el señor Paul Julius Moebius en 1888 quien realizará un estudio completo de la enfermedad publicando sus resultados en 1892, en donde dio a conocer 43 casos de parálisis facial congénita y adquirida, de los cuales 6 casos presentaron parálisis bilateral congénita y parálisis del nervio craneal VI. Henderson en 1939 reportó en 61 casos las características relevantes del síndrome, así como la coexistencia del compromiso de otros nervios craneales.

Teniendo en cuenta los hallazgos históricos, que contribuyeron en poder establecer un diagnóstico clínico de Síndrome de Moebius, la mayoría de los casos son identificados por el personal de salud o los padres del recién nacido, al reconocer una expresión anormal, la dificultad o imposibilidad de succionar el seno de la madre, son estas las características principales que alertan sobre algo que no está en orden, estos casos son poco comunes, en ocasiones resulta difícil detectar los síntomas.

Como bien se sabe el Síndrome de Moebius, catalogado dentro de las enfermedades huérfanas, tiene una prevalencia mínima, es decir, afecta a un pequeño número de personas, como afirma Díaz, Cruz y Paredes (2017) aproximadamente 500 casos en la

literatura médica mundial, cuenta con una incidencia de 1 en 20.000 a 30.000 nacimientos. Afecta tanto a hombres como a mujeres por igual, con causas patógenas desconocidas, aunque se reportan unas teorías que pueden estar relacionadas con la etiología del síndrome, estas aún no están confirmadas. La primera de ellas es atribuida a la alteración a nivel del mesodermo y ectodermo durante el desarrollo embrionario; la alteración del mesodermo, hacen referencia a una alteración primaria de los músculos derivados de los arcos branquiales con la consecuencia de alterar las vías nerviosas secundarias a la aplasia muscular. En la teoría ectodérmica la alteración central está localizada en los músculos inervados por nervios craneales con función motora en los nervios periféricos o en la placa neuromuscular. Otra teoría habla de alteraciones vasculares en el embrión, en donde los núcleos de los nervios craneales son alterados en una extensión variable debido a isquemia fetal transitoria, siendo esta la teoría más aceptada, sin dejar de lado factores externos como infecciones, consumo de drogas o medicamentos.

De acuerdo con Fernández, Hernández, Silvera, Jiménez, Quintero, Idrovo y Ray, (2006), en los últimos años, con el advenimiento del medicamento “*misoprostol*”, cuyo uso se ha extendido en la población como agente abortivo, se han descrito una serie de casos con Síndrome de Moebius asociados al uso de este medicamento. Un gran número de casos estudiado de pacientes con Síndrome de Moebius en Colombia, adjudican esta enfermedad al uso de este medicamento.

Finalmente, dentro de los procesos quirúrgicos reconocidos para mejorar ciertas alteraciones causadas por el síndrome dependiendo los síntomas y la gravedad de los mismos, está la cirugía plástica en los músculos faciales, denominada cirugía de sonrisa, cirugía ocular para el estrabismo y cirugías para anomalías ortopédicas, algunos pacientes con trastornos del desarrollo requieren de procesos terapéuticos de rehabilitación.

### **3.4. Modelos de Intervención: Cuidado al Cuidador.**

En primera instancia, debemos comprender que un programa de intervención es un grupo de actividades que van encaminadas en caracterizar y diagnosticar determinado problema con el fin de plantear estrategias que permitan articular acciones para su superación. (Stagnaro & Representacao,2019).

La intervención significa promover o generar un cambio a nivel personal y grupal que tiene como finalidad modificar una situación actual con la intención de mejorar la calidad de vida futura de las personas. (Fernández 2007, citada por Escobar, 2017). Dentro del campo psicológico, Bados (2008) afirma que:

*Una intervención consiste en la aplicación de técnicas psicológicas con el fin de ayudar a otras personas a comprender sus problemas, reducirlos o superarlos. Cada profesional maneja sus propios modelos de intervención, sin embargo, todos tienen la misma finalidad: fomentar el insight, reducir el sufrimiento emocional, fomentar la catarsis, proporcionar nueva información, implementar tareas, y aumentar sus expectativas de lograr cambios.*

La intervención, no es solo llevada a cabo por psicólogos clínicos, sino que cuenta con el apoyo de psicólogos de otros campos y profesiones como psicólogos comunitarios, psicólogos educativos, profesionales jurídicos, psiquiatras, enfermeras, trabajadores sociales, terapeutas ocupaciones y del lenguaje, entre otros.



Ahora bien, un modelo es una propuesta de intervención documentada que busca solucionar una situación en particular. Dentro de estos modelos se plasma la necesidad de la población en la que se va a trabajar, los objetivos y las estrategias que se pretenden llevar a cabo, se menciona el marco jurídico por el cual opera y se plantea el procedimiento para la evaluación de los resultados. Los modelos de intervención, como lo menciona la Subdirección de Desarrollo de Modelos de Intervención en Asistencia Social de México (S.F):

*Brindan soluciones en función de las necesidades de la población objetivo, dan continuidad a la experiencia y conocimiento en materia de asistencia social, establecen mecanismos de evaluación para las acciones de asistencia social, y suelen ser un referente para otras instituciones de asistencia social que deseen implementar acciones asistenciales exitosas.*

Cuando existen la implementación de modelos, se crean rutas de ayuda para el profesional, ya que facilitan la organización de la información adquirida, hay una mayor orientación de toma de decisiones y existe una mejor comunicación entre profesionales y pacientes que se encaminan por el mismo modelo, sin embargo, debemos tener en cuenta, que, en el proceso de intervención, no se deben generalizar los casos con el modelo, ya que todos maneja percepciones y lenguajes diferentes.

Teniendo en cuenta lo anterior, se hace un recorrido teórico de los modelos y/ o programas de intervención del cuidado al cuidador existentes y de fácil acceso a nivel nacional, y en otros países como México, Chile en Latinoamérica y España en Europa, desde un enfoque interdisciplinario y se muestran a continuación en la Tabla No. 3.

**Tabla 3: Programas y Modelos de Intervención Interdisciplinaria**

País	Modelos / Programa	Año	Objetivo	Dirigido a	Autor
	Programa “Cuidando a los Cuidadores”, del Programa de Enfermería de la Universidad Nacional de Colombia.	1996	El presente modelo busca que el cuidador descubra su experiencia de cuidado y la analice, identifique sus potenciales y limitaciones. Así como que el cuidador logre determinar las ganancias que el proceso de ser cuidador le genera y se empodere de su rol.	Personas con enfermedades crónicas, discapacitantes, adultos mayores y enfermedades huérfanas.	Barrera; L. Pinto, N & Sánchez, (2006). Cuidando a los Cuidadores: Un programa de apoyo a familiares de personas con enfermedad crónica. <i>Universidad Nacional de Colombia</i> . Recuperado de <a href="http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=S1132-12962006000100012">http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&amp;pid=S1132-12962006000100012</a>
<i>Colombia</i>	Manual de cuidado a cuidadores de personas con trastornos mentales y/o enfermedades crónicas discapacitantes.	2015	Tiene como objetivo establecer acciones intersectoriales en salud mental para el cuidado de los cuidadores de personas con trastornos mentales y / o enfermedades crónicas discapacitantes en el marco del <b>Modelo Integral de Atención en Salud (MIAS)</b> .	Sistema familiar, comunidades, pacientes y cuidadores.	Gaviria, A & Ruiz, L. (2015). Modelo Integral de Atención en Salud (MIAS). <i>Ministerio de salud y protección social de Colombia</i> . PDF. <a href="https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/VS/PSA/anexo-4-documento-mias.pdf">https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/VS/PSA/anexo-4-documento-mias.pdf</a>
<i>México</i>	Manual de Apoyo para Cuidadores Primarios. Cuidarnos para cuidar mejor.	2014	Taller psicoeducativo que tiene como objetivo que el cuidador conozca y exprese sus emociones, solucione problemas relacionados con sus actividades como cuidador, busque apoyo social y aprenda el autocuidado, lo cual, se desenvuelven en 4 sesiones acompañadas de actividades y lecturas lúdicas.	Cuidadores primarios	Rangel, N. (2014). Manual de apoyo para cuidadores primarios. Cuidarnos para cuidar mejor Mexico. PDF.

*Chile*

Programa de intervención psicológica para cuidadores primarios de enfermos crónicos en la comunidad de Apaxco	2014	Su objetivo es ayudar al cuidador primario a disminuir la sobrecarga y repercusiones psicológicas y sociales que tiene que cuidar al enfermo. Consta de 10 sesiones con una serie de actividades que se deben llevar a cabo en un total de 17 horas. Entre estas esta la aplicación de instrumentos, cuestionarios, lecturas de apoyo familiar, brindar información de la enfermedad, técnicas de relajación, entre otras.	Cuidadores primarios de enfermos con enfermedades crónicas.	Barrera, J. (2014). Programa de intervención psicológica para cuidadores primarios de enfermos crónicos en la comunidad de Apaxco, Edo. México. PDF.Tesis
Programa de apoyo institucional al trabajador que es familiar- cuidador	2013	Tiene como propósito un modelo de intervención en el lugar de trabajo para promover la salud de los trabajadores que son familiares cuidadores de personas con enfermedades crónicas o con discapacidades. Busca fortalecer sus habilidades de cuidado y desarrollo de políticas institucionales que faciliten el cumplimiento de ambos roles en forma eficiente y saludable. Se compone de un curso de capacitación de 18 sesiones de carácter participación de hora y media cada una.	Trabajadores de la salud que son cuidadores de pacientes crónicas o discapacitantes	Herrera, L. (2013). Programa de apoyo institucional al trabajador que es familiar- cuidador.CHI-011 Promoción de estilo de vida y conductas saludables. Universidad Católica del Norte.Chile.PDF.
Yo me cuido y te cuido: Manual para el cuidador de personas mayores en situaciones de dependencia	2019	Contribuir a una mejor calidad de vida del cuidador informal y de la persona mayor con dependencia, a través de la entrega de conocimientos, el desarrollo de habilidades y actitudes que favorezcan el autocuidado del cuidador y el cuidado de las personas mayores con dependencia.	Cuidadores informales de pacientes dependientes	Belloni,C & Rioja, R. (2019). Yo me cuido y te cuido. Manual para cuidador de personas mayores en situación de dependencia. Ministerio de desarrollo social y familia. Gobierno de Chile.PDF.

	<p>Guía de cuidados de enfermería: Cuidar al cuidador en atención primaria.</p>	<p>2011</p>	<p>Este manual busca facilitar la adaptación a los cambios que genera el padecimiento de una enfermedad, prevenir en gran medida el síndrome del cuidador, fomentar el autocuidado y facilitar el mantenimiento de las relaciones familiares, de igual manera busca sensibilizar a la cuidadora la necesidad de aceptar el apoyo de los recursos familiares, entre otros.</p>	<p>Cuidadores primarios y profesionales de la salud.</p>	<p>Ferre,C ., Rodero, V., Cid, D. &amp; Vives,C. ( 2011). Guía de cuidados de Enfermería: Cuidar al cuidador en atención primaria. Recuperado de: <a href="https://www.urv.cat/dinfern/media/upload/arxiu/guia%20cuidados%20infernaria.pdf">https://www.urv.cat/dinfern/media/upload/arxiu/guia%20cuidados%20infernaria.pdf</a>. España.</p>
<i>España</i>	<p>La familia principal fuente de apoyo social</p>	<p>2010</p>	<p>El modelo “intervención con las familias: fuente de apoyo” nos ofrece informaciones importantes como: la familia principal fuente de apoyo, impacto de la enfermedad en el sistema familiar, abordaje terapéutico familiar, el papel de los hermanos y servicios para la familia relacionado con pacientes diagnosticados con cualquier enfermedad huérfana.</p>	<p>Sistema familiar de pacientes diagnosticados de alguna enfermedad huérfana</p>	<p>FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) 2010. Pdf</p>
	<p>Guía de apoyo psicológico para enfermedades raras FEDER</p>	<p>2009</p>	<p>La guía en mención apoya psicológicamente al cuidador, aportando a temas como: procesos de adaptación, manejo de estrés y ansiedad y comunicación.</p>	<p>Apoyo familiar a pacientes y familias con diagnóstico de enfermedad huérfana.</p>	<p>FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) 2009. Pdf</p>
	<p>Cuidando al cuidador</p>	<p>2014</p>	<p>Esta guía práctica, brinda una serie de recomendaciones tanto para el cuidador como para el paciente, resaltando la nutrición, los medicamentos, la higiene, los ejercicios físicos para evitar sobrecarga emocional.</p>	<p>Apoyo al cuidador a cargo de pacientes dependientes ante una enfermedad física o mental.</p>	<p>Zabalegui A., Canalias M., Fornas C.,&amp; Robles D.(2014). Cuidado al cuidador. Guía práctica recomendaciones para el cuidador. Barcelona, España: <a href="https://www.clinicbarcelona.org/uploads/media/default/0001/09/3bb8f30560548ecfc20f15db38ace0da8e14a01.pdf">https://www.clinicbarcelona.org/uploads/media/default/0001/09/3bb8f30560548ecfc20f15db38ace0da8e14a01.pdf</a></p>

**Fuente:** Creación Propia

### **3.4.1 Persona del Cuidador**

En primera instancia, se debe comprender que las enfermedades huérfanas, pueden llegar a imposibilitar tanto a quien las padece, como quedó demostrado en apartados anteriores, que llegan a requerir de cuidados permanentes de terceras personas, las cuales están ubicadas casi siempre en el sistema familiar.

Es así, que entendiéndose “dependencia” como aquella incapacidad que tiene la persona de llevar a cabo las actividades diarias como vestirse, alimentarse o moverse, esta dependencia también se puede clasificar como moderada, severa o total (Fundación Valle del Lili, 2014).

Cuando se habla de cuidado, se hace referencia al hecho de guardar, conservar, y asistir a uno mismo o a otro ser vivo, con el fin de preservar el bienestar y evitar algún perjuicio. Por lo tanto, se entenderá como “cuidador” a aquella persona que tiene el deber de proporcionar ayuda a aquel que se halla en una situación de dependencia, quien demanda una atención ya sea física, social o emocional. El cuidador, con frecuencia se trata de una persona no profesional, es decir, un familiar cercano o alguien contratado por la familia, sin embargo, según investigaciones de referencia se estipula que, en su mayoría, los cuidadores suelen ser la madre, el padre, o los hijos del paciente diagnosticado (Ramirez, 2014). Esta persona se debe encargar del acompañamiento a sus citas médicas, apoyo emocional, ayudar en su higiene diaria, administrar su alimentación y medicamentos, minimizar los riesgos promoviendo un ambiente tranquilo y cómodo, de igual forma, acudir a sus tratamientos, entre otros (Featece, 2007.).

En algunos de los casos, en los que no se cuenta con los recursos de afrontamiento, se puede desarrollar el síndrome del cuidador, considerado como un trastorno que se suele presentar en personas que desempeñan el rol del cuidador primario, de modo que se caracteriza por el agotamiento físico y psíquico (Viau,2016). Desde el desgaste físico, se pueden evidenciar: trastornos osteomusculares y asociados, patologías cardiovasculares, trastornos gastrointestinales, alteraciones del sistema inmunológico y problemas respiratorios. Desde el punto de vista psíquico, suelen evidenciarse problemas clínicos como: la depresión, estrés, hipocondría, ansiedad, problemas psicósomáticos: como el dolor de cabeza, pérdida del apetito, insomnio, problemas de memoria, concentración, entre otras; y alteraciones emocionales como la tristeza, sensación de culpabilidad, soledad, entre otros, sin embargo, su intensidad varía según el apoyo familiar, social y económico del caso en particular (Viau,2016). Cabe resaltar que estos pueden ser señal si se dificulta, conciliar el sueño, hay pérdida de energía, fatiga, aislamiento, consumo excesivo de bebidas con cafeína, alcohol o tabaco, molestias digestivas, disminución de interés de actividades que tiempo atrás sí lo eran, entre otros (Fetace, 2007).

Del mismo modo, y partiendo de lo anterior, los seres humanos tendemos a pasar por una serie de fases denominadas, fases del duelo emocional que aparecen ante la pérdida de una relación afectiva, ya sea en el área laboral, residencial, relaciones de pareja, la muerte de un ser querido o la ausencia de salud. Según la teoría, estos duelos se pueden manifestar de manera física, emocional y mental, sin embargo, no todas las fases se pueden experimentar o revelar en el orden establecido, las cuales son:

- Fase de negación: En los primeros procesos de afrontamiento ante una situación crítica como lo es una Enfermedad Huérfana crónica o terminal, es frecuente que se utilice la

negación como un medio para controlar miedos y ansiedad, por ello, según informes, es común encontrarse con personas que no aceptan las evidencias de un familiar pareciente de alguna enfermedad. Con el paso del tiempo, es posible perder las esperanzas de que se trate de una enfermedad temporal, ya que, las enfermedades que no tienen cura van generando un deterioro significativo e irreversible en el paciente.

- Fase de enfado o indiferencia: la persona exterioriza su inconformidad de la situación con enojo, rabia, resentimiento y suele buscar culpables.
- Fase de depresión: el sujeto experimenta tristeza y dolor por la pérdida, hay llanto, rechaza las visitas, se lamenta o se culpa por lo que está sucediendo. Durante esta fase, es necesario reconocer la importancia que juega la depresión en la adaptación a la nueva realidad.
- Fase de negociación: se negocia consigo mismo o con el entorno, de manera que se comienza a entender la pérdida y se busca otras opciones de tratamiento, como la oración, entre otras.
- Fase de aceptación: Conforme el tiempo transcurre, es comprensible que los sentimientos de resignación están lejos de alcanzarse, sin embargo, se espera que cuando el sistema familiar y el cuidador primario cuenten con la atención y ayuda pertinente, estos puedan disponer de sus propios recursos para aceptar, reorganizar y controlar la situación, no obstante, dentro de las Enfermedades Huérfanas, es un poco prolongado alcanzar esos objetivos debido al límite de intervenciones existentes hasta la fecha (Featece.2007). Cuando se llega a esta fase, se acepta la pérdida, la realidad de la situación y se aprende a lidiar con ella y en el caso de los enfermos terminales, la persona quiere ser dejada sola, los sentimientos y el dolor físico pueden desaparecer dando fin a la lucha contra la muerte (Fundación Lili,2014)

Paralelo a ello, según la teoría, se menciona que uno de los cambios más frecuentes que suele manifestar el cuidador, son las relaciones familiares ya que aparecen conflictos por desacuerdos en el cuidado del paciente, la toma de decisiones o actitudes que alteran los subsistemas, es decir, cuando uno de los miembros de la pareja sufre un deterioro de salud se modifican los planes a futuro, se generan sentimientos de ambivalencia y quizás una difícil adaptación a la vida social, sin contar el cambio de rol cuando esta persona pasa de ser independiente a dependiente. Desde el cuidador como hijos o hijas, sus roles suelen ser difusos o invertidos generando un esfuerzo de adaptación y un impacto emocional en el cuidador ya que la situación impredecible puede reflejar un nivel de deterioro por parte de sus progenitores. Cuando el hijo ya tiene una relación de pareja, se presentan discrepancias en las necesidades conyugales (Featece,2007). Dentro de este apartado, cabe mencionar el Artículo 251 del código civil “cuidado y auxilio a los padres”, donde se estipula que el hijo tiene todo el deber de cuidar a sus padres en su ancianidad y en cualquier circunstancia de la vida en que este necesite sus auxilios” (p.91).

Considerando lo expuesto hasta el momento, la persona del cuidador va adquiriendo una notoria necesidad de atención y, de cuidado también. Haciendo referencia a la revisión documental, requiere hacer rastreos informativos que permitan ampliar el conocimiento del tema para hacer propuestas más ajustadas a las realidades específicas del cuidador, su familia y el paciente.

### **3.5. Dinámica Familiar y Enfermedad Huérfana**

Como uno de los principales elementos para la ejecución de este documento es la explicación de las relaciones familiares desde el paradigma sistémico, es a partir del



concepto de la *totalidad* definido por donde vamos a comenzar. Este concepto entiende que “el todo es más que la suma de sus partes” y si se hace traslado a la familia, ésta es comprendida desde el paradigma sistémico, **como un sistema**, en primer lugar según Garibay (2013) la familia está conformada por miembros o integrantes que se relacionan entre sí, en segundo lugar cada integrante de la familia ocupa un lugar y una posición específica que implica la responsabilidad de asumir un rol en relación a los otros integrantes, rol que puede ser asignado por la familia o se puede haber adquirido por el desarrollo de capacidades o por reglas o negociación, desempeñando de esta manera una función determinada frente a los otros y permitiendo dar una organización jerárquica y de poder en la familia; en tercer lugar se reconocen las pautas de comunicación a través de las cuales se reúnen los integrantes y a partir de las cuales se establece las reglas que a su vez establece límites, alianzas, coaliciones entre los integrantes y así mismo se forman subsistemas dentro de la familia.

Teniendo en cuenta los elementos mencionados y, continuando con Garibay (2013), un sistema familiar es la totalidad de personas, relaciones, funciones, roles y expectativas relacionados entre sí y que comparten objetivos comunes y forman una unidad frente al medio externo. Algunos de los componentes de la concepción de familia son los siguientes:

1. *La familia* es un sistema abierto en proceso permanente de transformación, que de modo constante recibe y envía descargas de y desde el medio extrafamiliar, y se adapta a las diferentes demandas de las etapas de desarrollo que enfrenta.
2. *La familia* muestra un desarrollo y se desplaza a través de un cierto número de etapas que exige una reestructuración permanente.

3. *La familia* se adapta a las circunstancias cambiantes, de tal modo que mantiene una continuidad y fomenta el crecimiento psicosocial de cada miembro.
4. *La familia*, como todo sistema vivo, se desarrolla con base en un ciclo de vida, esto es, cumple el ciclo vital de la familia.

A partir de los hallazgos mencionados del Paradigma Sistémico en la revisión documental frente a la organización y formas de relación sistémica familiar, cabe mencionar que no se halla información que defina la organización y formas de relación que se pueden dar en una familia con un paciente diagnosticado con Síndrome de Moebius, por lo cual, se toma como referente los aportes de un trabajo de grado, titulado “*Significado y Cotidianidad en una Familia con un Integrante Diagnosticado con una Enfermedad Rara*”, el cual menciona y concluye de la escasa evidencia de información frente a los efectos psicosociales en las familias con pacientes con enfermedades raras y quienes por el contrario encuentran textos que aluden a la afectación en la dinámica y cotidianidad de enfermedades crónicas (Rincón, Salinas, Valencia. 2016), pero sin ahondar en la explicación del fenómeno ante la presencia de una enfermedad rara.

De otro lado y acuerdo con Rincón, Salinas, Valencia (2016), quienes identifican que la familia juega un papel importante como base de la intervención médica y como acompañantes de un paciente diagnosticado con enfermedad crónica, quienes adicionalmente pueden presentar cambios ligados al crecimiento y desarrollo de los integrantes debido a las circunstancias y transformaciones complicando la convivencia, la comunicación en los subsistemas conyugal y parental, generando cambios en relación a la alimentación, a los gastos familiares y demás factores que se pueden desprender de la

enfermedad, es que se adquiere un compromiso mayor en empezar a hacer este tipo de investigaciones.

Otras de las conclusiones que propone el trabajo investigativo realizado por Rincón, Salinas y Valencia (2016), determina que los posibles cambios que se presentan en la familia, no siguen un patrón específico, el camino a seguir será trazado por las creencias y las expectativas que se presentan hacia determinado tipo de enfermedad. Adicionalmente y desde la perspectiva de otros autores citando a Charry (2010) “en la familia los cambios que suceden dependen de la persona, las características de cada familia, del momento del ciclo vital, del lugar que ocupe el enfermo y del tipo de enfermedad”. Igualmente, Fernández (2004) señala que la enfermedad puede considerarse como una crisis en tanto desorganiza todo un sistema familiar y según sea la intensidad que la misma produce en dicho sistema, para lo cual refiere el autor que estos desajustes se reflejan en la forma en que los miembros de las familias actúan y se organizan de la crisis en adelante.

Es así entonces que, desde esta revisión documental, nos permitimos comprender a la familia como un sistema, el cual establece su propia organización, dentro de la cual el subsistema conyugal ocupa el primer lugar de conformación y que, cuando hace aparición el diagnóstico de alguna enfermedad, se presentan desajustes, pero hay un complemento de apoyo en esta crisis familiar. En cambio, en muchas ocasiones la enfermedad de un hijo puede ocasionar que la pareja se aleje, se vea enfrentada a las distintas maneras de concebir la enfermedad y su rol como padres sea cuestionado. De igual manera citando a Navarro (2004) este autor expone que “la pareja puede sentir que fallaron como progenitores porque no pudieron engendrar un hijo >>normal<<” y a partir de estas situaciones se embrolla mucho más la relación conyugal.

Por otro lado y según Fuller (1997), citado por Micolta et al (2011), la constitución del subsistema parental, está directamente relacionado con las construcciones sociales que se han hecho con respecto a estos roles:

*“Socialmente, la maternidad está asociada a la feminidad y la paternidad a la masculinidad. La segunda se ha circunscrito a ser un buen padre, a través de la proveeduría económica, con una asignación social en la que “la representación del padre ideal condensa precisamente cualidades ideales de la masculinidad: la autoridad, el control de recursos, del saber y el reconocimiento social”*

Por lo tanto los padres ocupan un lugar y una posición específica a nivel jerárquico en la relación familiar que implica la responsabilidad de asumir un rol de autoridad en la relación parental, a partir de una serie de normas y reglas establecidas en relación a la educación de los hijos; de igual manera asumen la responsabilidad frente a la posible enfermedad de un hijo, los espacios de socialización del mismo, el acompañamiento en el tratamiento y demás factores protectores que pueden generar variaciones en el trato y los límites frente al hijo enfermo, casi de manera tácita, cada quien ocupa su lugar.

Ahora bien, si vamos a describir al subsistema fraterno Rincón, Salinas, Valencia (2016) citando a Grau & Fernández (2010), mencionan que “la enfermedad del niño es siempre un problema familiar y su calidad de vida está íntimamente relacionada con el apoyo familiar que recibe”, pero para los hermanos requiere de un proceso de acomodación y aprendizaje, que favorezca la adaptación en los cuidados del paciente – hermano enfermo.

Por lo tanto, las relaciones familiares se van complejizando y requieren de una atención específica dependiendo del nivel en el cual se ubique el cuidador y el paciente diagnosticado, pues como se evidencia, estas relaciones se pueden ver alteradas, por el impacto del diagnóstico, la acomodación a las nuevas dinámicas, el acompañamiento y cada vivencia particular; dependerán de la organización misma de la familia, antes de la aparición de la enfermedad. Porque si existen problemas no resueltos, estos esperarán su momento para volver a hacer aparición en el escenario de la vida familiar. Por lo tanto, las intervenciones a los cuidadores, también implica hacer revisión de dinámicas familiares cristalizadas que pueden convertirse en un motivo más de desarrollo de situaciones problemáticas que debe asumir el “cuidador”.

### **3.5.1 Proceso de adaptación a la enfermedad huérfanas**

Una vez evaluada la categoría dinámica familiar es importante relacionarla con un diagnóstico de enfermedad huérfana. De esta manera, se reconoce en primer lugar, el proceso de adaptación por el cual atraviesan los cuidadores de pacientes diagnosticados para lograr la adherencia a la enfermedad, disponiendo de los recursos propios de la familia o a través de algunas intervenciones terapéutica de carácter sistémico identificada en la búsqueda que resaltan la importancia de brindar acompañamiento psicológico a estas familias con el objetivo de mejorar su calidad de vida.

De acuerdo con FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) en su guía “La familia: principal fuente de apoyo social”, se definen seis fases psicológicas relacionadas con el proceso de adaptación a la enfermedad:

1. Fase de incertidumbre y confusión: en la cual aparecen los primeros síntomas, por lo cual se tiende a buscar información, como se menciona en la guía en estas enfermedades existe dificultad diagnóstica, por lo cual los síntomas se confunden con otras enfermedades, refieren durante esta fase se encuentran con personas que han buscado mucha información en internet, la cual solo ha contribuido a generar más incertidumbre, confusión y dolor. Recomiendan evitar el efecto amplificación de la información mientras se clarifica el diagnóstico; entrar en contacto con profesionales cualificados ayudará a mantener la calma.

2. Fase desconcierto: inicia cuando se recibe el diagnóstico. Es fácil ponernos en la piel de alguien a quien acaben de diagnosticar una enfermedad frecuente, el miedo, el bloqueo, la confusión, son emociones que es fácil que aparezcan. En el caso de las enfermedades raras, añaden que en muchas ocasiones, son enfermedades de las que el paciente no ha escuchado hablar nunca antes, lo cual genera mucho desconcierto; teniendo en cuenta que la información frente a estas enfermedades es escasa, recomiendan para estos procesos plantear la Atención Psicológica, teniendo en cuenta, el proceso de la enfermedad, pues aunque se conozcan sus síntomas, es necesario entender que cada persona es única y por tanto también lo es su proceso de enfermar, refieren desde el primer momento, una buena comunicación y relación de confianza que afiance el compromiso terapéutico con los profesionales y la enfermedad, para mantener la capacidad de decidir y colaborar.

3. Fase de oposición y aislamiento: esta fase responde a la dificultad para aceptar el diagnóstico, junto a la negación de lo que está sucediendo, tiene como fin amortiguar y dar un respiro para lograr encajar la nueva realidad. No todos los miembros de la familia

mantienen la negación con la misma intensidad y duración, por lo cual es importante el respeto a los sentimientos de cada uno, es necesario dar tiempo para poder asimilar el cambio para lograr dar frente a la enfermedad he incluso al nombre.

4. Fase de rabia: Las enfermedades raras son crónicas, y como tal, la persona y su familia va a convivir con ella el resto de sus vidas. Por ello, cuando la enfermedad sigue su curso, aparece la rabia, que es una emoción vinculada a sentimientos más profundos de frustración y dolor. Por lo que se pierde. por lo que aparece. La rabia hay que escucharla y canalizarla, pues permitirá activar los propios recursos para ayudarse a uno mismo e incluso al entorno. La enfermedad va a evolucionar, y por tanto aparecerán determinadas dificultades o barreras: cambios en los hábitos y estilo de vida, en los roles de los padres, en la situación escolar, laboral entre otros. Todos estos cambios no han sido elegidos, es necesarios llevarlos a cabo para facilitar la convivencia con la enfermedad. La rabia permite no tirar la toalla e incorporar todos estos cambios, permite no sucumbir a la frustración y la impotencia. De igual manera, también es necesario ir preparando todos los cambios en los hábitos y en el estilo de vida que se van a producir con la pérdida de capacidades y ser conscientes de que uno sigue siendo el que es, y no es la enfermedad, con la enfermedad se convive.

5. Fase tristeza: en este estado de tristeza, una emoción que invita a aislarse por un tiempo, para ir elaborando todo lo que ya está ocurriendo; la tristeza prepara a la adaptación. En esta fase es importante comprender y permitir expresar los sentimientos.

6. Fase de adaptación: Todas las fases anteriores son necesarias para poder llegar a hablar de lo que significa la enfermedad, sus pérdidas y, en ocasiones, del

descubrimiento de ganancias profundas; en esta fase también aparece la adecuación a la escala de valores y patrones de relación. Se suele escuchar: "Desde que nos ha pasado esto, me doy cuenta dónde está el valor de la vida". Esta es una fase donde hay posibilidad de pensar, de preparar actividades y el futuro con serenidad, puede haber cambios en el entorno escolar, a nivel laboral, en los roles entre otros, pero será importante valorar el camino recorrido y permitirse salir, pasear o distraerse y también disfrutar para ayudar a normalizar, en la medida de lo posible la vida.

Una de las reflexiones de este apartado de la guía publicada por FEDER es la importante labor del profesional de la Psicología, en cuanto a conocer y entender estas fases para aprender a manejarlas y poder ofrecer el apoyo emocional adecuado, ajustado a cada familia y miembro en particular.

### **3.5.2 Intervención familiar**

Continuando con los aportes de FEDER (2010) y teniendo en cuenta la falta de información relacionada con el cuidado de los cuidadores de pacientes diagnosticado con Enfermedades Raras, la guía anteriormente mencionada nos brinda algunos tipos de terapias psicológicas que pueden ser aplicadas en función del paciente, la familia y la propia enfermedad, es importante resaltar que esta guía es publicada y aplicada en España la cual tomamos como referencia ya que en países como Colombia, Chile, México no se encuentra información referente a los procesos de intervención psicológica desde un enfoque sistémico, dirigido a los cuidadores de estos pacientes. Dentro de las terapias que se mencionan en la guía "La familia: principal fuente de apoyo social" (2010) encontramos, terapias integrativas, terapia sistémica, terapia sistémica breve, terapia



cognitivo-conductual, terapia narrativa, terapia de aceptación y compromiso terapia

Mindfulness de las cuales se realizara una breve descripción:

- a. Terapia integrativa:** Conjunto de intervenciones profesionales que trabajan de forma sincronizada, con el objetivo común de garantizar la atención integrada centrada en la persona, en donde las personas con enfermedades raras y sus familias y/o cuidadores tomen un papel activo en la toma de decisiones.

Se trata de una intervención directa con las personas afectadas, los familiares o cuidadores, los profesionales implicados, el contexto social, laboral y educativo; facilita procesos como: Proceso de cambio frente a la enfermedad rara - minimizar el impacto emocional - conocer en qué fase de adaptación esta la persona - buscar y activar redes de apoyo familiar y social - fomentar la responsabilidad sobre bienestar propio - identificar las alteraciones a nivel físico, psicológico y social, por causa de la enfermedad - introducir cambios saludables y minimizar el aislamiento.

El papel del psicólogo es fundamental, aporta en mejorar la calidad de vida de los afectados, se encarga de prestar atención a los aspectos psicológicos y emocionales que permiten la adaptación; tratara el manejo y prevención de síntomas del estrés, manejo del dolor, prevención de la salud, inserción laboral y educativa, entrenamiento en habilidades para el manejo de la enfermedad en sus diferentes estadios, intervención en duelo, grupos de ayuda mutua o de apoyo.

- b. Terapia sistémica:** Desde una perspectiva holística e integradora, en donde como ya se mencionó en la categoría Dinámica Familiar, “el todo es más que la suma

de sus partes”; de acuerdo con los aportes de FEDER (2010) citando a (Espinal; Gimeno; González 2006) lo fundamental de esta terapia es centrar la atención en las relaciones y los componentes que a partir de ellas emergen. Aplica en tratamientos de trastornos conceptualizados como: la expresión de las alteraciones en las interacciones, estilos relacionales y patrones comunicacionales de un paciente y su familia, sin dejar de lado los diferentes sistemas que integran su contexto y/o escenarios de interacción con el ambiente. El enfoque de la terapia sistémica está basado en la solución de problemas, continuando con FEDER, mencionan que no es tan importante quien tiene el problema, se busca focalizar la atención en identificar los patrones disfuncionales dentro del seno familiar, para de esta manera redirigir esos patrones directamente. Busca mantener el equilibrio entre los distintos sistemas.

Adicionalmente desde la terapia sistémica se tienen en cuenta las relaciones desde el microsistema, mesosistema y macrosistema con el fin de mantener el equilibrio. FEDER (2010) citando a (Bronfenbrenner, 1986) concibe el microsistema como el conjunto de interrelaciones que se producen dentro del entorno inmediato, es decir, la familia, citando a (Minuchín, 1986, Andolfi, 1993; Musitu et al., 1994, Rodrigo y Palacios, 1998) considera a la familia como un conjunto organizado e independiente de personas en contante interacción, que se regulan por reglas y funciones dinámicas que existen entre sí y con el entorno. De acuerdo con la guía publicada por FEDER “La familia: principal fuente de apoyo social” (2010) la interrupción de la enfermedad va a desestructurar el microsistema, y por tanto se hará necesario trabajar con nuevas reglas y modificar las funciones ya existentes para facilitar el proceso de cambio que supone tener una enfermedad poco frecuente.

Desde el mesosistema familiar, se entiende como todos aquellos sistemas con los que la familia guarda relación y mantienen intercambios directos, FEDER (2010) citando a (Espinal I., Gimeno A., González F., 2006) mencionan que, en cada etapa del ciclo familiar, suelen haber unos sistemas de interacción más frecuentes que hay que considerar: la escuela, amigos, vecinos, trabajos, etc.

Teniendo en cuenta los procesos relacionales entre sistemas, FEDER (2010) señala que las tensiones que se viven como consecuencia de la enfermedad se verán reflejadas en las otras áreas, y viceversa, las dificultades en la inclusión en el entorno físico y social afecta y deteriora el sistema, dejando a las familias sin apoyos ante las dificultades que acaban por incrementar el estrés y los problemas familiares.

El macrosistema, entendido como el conjunto de valores culturales, ideológicos y de creencias, construyen la organización de las instituciones sociales, FEDER (2010) citando a (Espinal I., Gimeno A., González F., 2006) La cultura predominante en el entorno familiar es también una dimensión a comparar con la cultura de origen de cada familia; lo anterior, teniendo en cuenta que las respuestas que se den ante el proceso de adaptación a la enfermedad, van a estar también muy vinculadas a estos valores.

Finalmente, de acuerdo con FEDER (2010) cualquier sistema complejo y autorregulado lleva consigo una jerarquización y unas normas que regulan sus relaciones. Sistema que se ve alterado con la enfermedad. El objetivo en este tipo de intervención es reconocer las relaciones, ya que el tipo de relación incide de forma

significativa en cómo la familia hace frente a las problemáticas de cada uno de sus miembros y de ella misma en su conjunto.

**c. Terapia de aceptación y compromiso:** De acuerdo con FEDER (2010), las intervenciones de la Terapia de Aceptación y Compromiso se focalizan en dos procesos principales: el primero de ellos se focaliza en desarrollar aceptación de experiencias indeseables (pensamientos, imágenes, emociones, sensaciones, impulsos y recuerdos) que están fuera del control personal. Y segundo, pretenden desarrollar compromiso y acción orientada a vivir una vida valiosa. El principal objetivo de esta intervención terapéutica está basado en crear una vida rica y significativa, aceptando que el dolor viene acompañado la vida de manera inevitable; de igual manera, orienta a tomar acciones afectivas guiadas por nuestros valores más profundos, lo cual implica un cambio en la concepción del dolor. El dolor psicológico y el malestar son aspectos implícitos e inevitables de la vida, sin embargo, la gente lucha constantemente por cambiar, controlar, minimizar o evitar los eventos privados dolorosos; se busca pensar sentir de otra manera para vivir mejor.

Desde el proceso de aceptación se busca el aceptar la experiencia propia en el momento y tal cual se está dando, evitando cualquier intento de alterar la forma o frecuencia de esa experiencia privada dolorosa, y actuar de acuerdo con los valores personales, implica dejar de luchar y abrirse a lo que nuestra historia proporciona, sin quedar atrapados entre el juzgar o estar a la defensiva.

Adicionalmente y continuando con FEDER (2010) unos de los principios en los cuales se desarrolla esta terapia, está basado en la orientación a los valores “Dado

que los valores proveen dirección a nuestras acciones, la falta de claridad en los valores hace que sea difícil para los pacientes actuar. Se sienten “estancados”, y su comportamiento se vuelve habitual y automático y a menudo al servicio de sentirse mejor, y no de vivir mejor. Estos valores abarcan acciones típicamente vinculadas con una buena calidad de vida en diferentes ámbitos: familia, relaciones, salud, trabajo, recreación, espiritualidad, medio ambiente, naturaleza.

**d. Terapia Mindfulness:** Una de las últimas terapias propuestas por FEDER (2010) en su guía “intervención con las familias: fuente de apoyo”, recoge elementos de la terapia de aceptación y compromiso, su principal objetivo es adquirir un estado de conciencia y serenidad que ayude a las personas a autorregular su comportamiento, autoconocimiento y estar en la realidad del presente; tomándolo como una actitud de vida, un estilo de afrontamiento que permite que emerjan fortalezas personales.

Con el Mindfulness las personas aprenden a relacionarse con sus eventos internos (emociones, reacciones, actitudes y pensamientos) para adaptarse y afrontar con mayor flexibilidad las situaciones cambiantes del día a día, mediante la práctica de la atención plena. A través de la práctica continuada de la conciencia plena en el presente y con una actitud de autocompasión, se desarrollan ciertas actitudes positivas en relación con el estado mental y las emociones, llegando a controlarlos desde la libertad, el conocimiento en uno mismo y la aceptación.

Finalmente, al llegar a la conclusión de este apartado, han quedado en evidencia algunas de las intervenciones terapéuticas identificadas en la literatura española que contribuyen en el bienestar psicológico de familias con algún tipo de diagnóstico

relacionado con Enfermedades Raras, es importante resaltar la falta de modelos de intervención terapéutica en países como Colombia, México y Chile que aporten al bienestar de esta población, que aunque se caracteriza por una baja prevalencia, es amplia la cantidad de diagnósticos encerrados en la categoría Enfermedades Huérfanas; de igual manera, debido a la falta de interés por parte del estado, se vulneran derechos fundamentales de los pacientes y de quien hace las veces de cuidadores, aumentando de esta manera la posibilidad de presentar alteraciones físicas y psicológicas en los cuidadores, alteraciones en la dinámica familiar y en los pacientes diagnosticados acelerar el deterioro teniendo en cuenta que las enfermedades huérfanas se caracterizan por ser crónicamente debilitantes, aumentando de esta manera la posibilidad de una muerte prematura y desajustes en el bienestar y salud mental, del paciente y su familia.

#### **4. METODOLOGÍA**

Utilizar como metodología una revisión documental, es comprender a ésta como una técnica que permite identificar las investigaciones ya elaboradas, para conocer las autorías y discusiones acerca de un tema en específico (Valencia, 2015), con el propósito de resolver una pregunta sobre un fenómeno específico.

La revisión de otros documentos facilita reconocer el estado actual del fenómeno elegido, posibilita la elaboración de una discusión en el que se comparan los resultados obtenidos con aquellos ya existentes, propicia el analizar datos, entre otros. Del mismo modo: “la revisión documental permite delinear los objetivos de estudios, relacionar los documentos indagados, categorizar experiencias, distinguir los elementos más abordados con sus esquemas observacionales y precisar ámbitos no explorados” (Valencia, 2015), lo que enriquece el proceso de indagación y reflexión crítica acerca de un fenómeno.

Partiendo de lo anterior, es importante realizar una búsqueda exhaustiva de la información, lo cual implica seleccionar documentos, revistas científicas, artículos, base de datos, entre otros que sean relevantes, eficientes, legítimos y eficientes al tema. Y es así que este trabajo en particular, se acoge a la metodología de revisión documental a propósito de las Enfermedades Huérfanas, como fenómeno y que a continuación evidencia el proceso metodológico investigativo utilizado.

#### **4.1. Diseño Metodológico.**

El diseño que se utilizó en la presente revisión bibliográfica fue un diseño no experimental, el cual consiste en una investigación en donde no se hacen variar intencionalmente las variables independientes, es decir, que se hace una observación de los fenómenos tal y como se dan en su contexto natural, para después analizarlos (Agudelo, Aigner & Ruiz, 2010).

El diseño no experimental de este documento se clasifica en transaccional o transversal. Estos diseños se caracterizan por recolectar datos en un solo momento, en un tiempo único y su propósito radica en describir categorías y analizar su incidencia e interrelación en un momento dado, contemplando que su procedimiento consiste en brindar datos puramente descriptivos. (Autor, 2012)

#### **4.2 Procedimiento**

Para llegar a construir un verdadero análisis de resultados, a partir del ejercicio de revisión documental, el presente trabajo pasó por tres momentos específicos, los cuales partieron de un objetivo claro y una meta precisa que fue guiando la propuesta de resultados y análisis de los mismos. A continuación, se hace una ilustración exhaustiva de estos momentos:



#### **4.2.1. Primer Momento: Indagación**

Partiendo del interés por indagar y contando con la experiencia personal frente a la enfermedad huérfana Síndrome de Moebius, se realizó la elección del tema y se desarrolló la pregunta problema, construyendo así los criterios de inclusión y exclusión de la revisión documental, dentro de los criterios de inclusión planteados esta la revisión de artículos en español teniendo en cuenta los contextos de Colombia, México, Chile y España, resaltando que en estos países se encuentra mayor información de investigación respecto a la enfermedad huérfana, pues como ya se ha mencionado estas enfermedades son de baja prevalencia, disminuyendo el interés por gastar presupuesto en investigación científica sobre la etiología, limitando en gran medida el diagnóstico y tratamiento integral, sin olvidar el poco interés del estado frente a estos pacientes y sus cuidadores.

Para los criterios de inclusión se estima un intervalo de tiempo entre el año 2010 al 2020, consultando bases de datos confiables como Google Académico, Bases de Datos Universidad Nacional de Colombia, Scielo, Redalyc, libros electrónicos, documentos de sitio web; se emplea la misma dinámica de búsqueda para enfermedades huérfanas, Síndrome de Moebius, Paradigma Sistémico basado en la organización y relación familiar y Modelos de Cuidado al Cuidador.

Para los criterios de exclusión no se tiene en cuenta la búsqueda de información en páginas de blogs, Wikipedia y demás sitios de búsqueda poco confiables.

La Tabla No. 4, evidencia mucho más la definición de criterios de Inclusión y de Exclusión en la presente revisión documental:

**Tabla 4. Criterios de inclusión y exclusión**

<b>Criterios</b>	
<b>Inclusión</b>	<b>Exclusión</b>
<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Artículos científicos publicados en revistas Indexadas, Documentos de sitio web, Trabajo de Pregrado de Ciencias Administrativas, con temática sobre Enfermedad Huérfana, documentos de sitios web referentes a la normatividad de las Enfermedades Huérfanas publicados en un intervalo de tiempo del 2010 al 2020, publicados en español.</li> <li>2. Artículos científicos publicados en revistas Indexadas, Documentos de sitio web, Trabajo de Pregrado de profesionales de educación, que investiguen sobre la Enfermedad Huérfana Síndrome de Moebius, las características clínicas descritas en estudios de caso, otras alteraciones clínicas adyacentes, descripción de los pares craneales y su función, historia que aporta al diagnóstico de Síndrome de Moebisu en un intervalo de tiempo del 2010 al 2020.</li> <li>3. Artículos científicos publicados en revistas Indexadas, Documentos de sitio web, Trabajos de Grado de las carreras de Enfermería y Psicología, con información referente a Manuales, Programas de apoyo e intervención en el cuidado al cuidador de pacientes con enfermedades huérfanas, al ser mínima la información encontrada se toman como referencia modelos de cuidado al cuidador de pacientes con enfermedad crónica.</li> <li>4. Documentos de sitio web que contenga la legislación sobre Enfermedades Huérfanas, en un intervalo de tiempo del 2010 al 2020.</li> <li>5. Trabajos de pregrado de la carrera de Trabajo Social, Libro Electrónico con temática con temática referente a la dinámica familiar de pacientes con Enfermedades Huérfanas en relación con la organización, función y dinámica relacional desde el paradigma familiar sistémico, en un intervalo de tiempo del 2010 al 2020.</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Artículos científicos publicados en revistas Indexadas, documentos de sitio web, trabajos de pregrado publicados antes del 2010, con la temática sobre Enfermedades Huérfanas, o referente a otras enfermedades publicados en otro idioma.</li> <li>2. Artículos científicos publicados en revistas Indexadas, Documentos de sitio web, Trabajo de Pregrado publicados antes del 2010, con temáticas referentes a otras Enfermedades Huérfanas y publicados en otro idioma.</li> <li>3. Artículos científicos publicados en revistas Indexadas, Documentos de sitio web, Trabajos de Grado publicados antes del 2010, con modelos y programas de apoyo e intervenciones referentes a otros tipos de enfermedades que se alejen de los objetivos de la revisión bibliográfica y publicados en otro idioma.</li> <li>4. Documentos de sitio web referente a legislaciones ajenas a las Enfermedades Huérfanas en los países de Colombia, México, Chile y España.</li> <li>5. Trabajos de pregrado Libro Electrónico publicados antes del 2010, con dinámicas y organización familiares externas a las referidas en las categorías y haciendo referencia a otros paradigmas de la psicología.</li> </ol>

**Fuente:** Creación propia.

#### 4.2.2. Segundo Momento: Rastreo

Para este segundo momento, se construyeron una serie de categorías que permitieron indagar sobre documentos, con el fin de dar cumplimiento a los criterios de inclusión y/o exclusión plasmados anteriormente, facilitando de esta manera un mejor rastreo de la información para llegar a reconocer la importancia del cuidado al cuidador de pacientes diagnosticados con una enfermedad huérfana y/o el Síndrome de Moebius. Lo anterior, con el fin de establecer un orden en la información recopilada para la presente revisión.

Es así entonces que, emergieron las siguientes categorías de análisis:

**Tabla 5: Categorías y subcategorías emergentes.**

<b>Categorías y subcategorías emergentes</b>	<b>Definición</b>
<b>1. <u>Enfermedades Huérfanas</u></b>	<p>Según la OMS: Son enfermedades crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 7000 personas.</p> <p>Para efectos de este trabajo en particular, la definición que la OMS brinda acerca de las Enfermedades Huérfanas, va a ser la guía de inclusión de la revisión documental, ya que en la mayoría de países, las investigaciones que se realizan alrededor de estas enfermedades, reconocen la definición anteriormente descrita. Es así que, dentro de los trabajos de investigación revisados, se evidencia una alta incidencia de estudios de este tipo de enfermedades, para hacer un reconocimiento de la legislación en los diversos países (Colombia – México – Chile - España), así como también, los modelos de atención integral que se brinda al paciente y su núcleo familiar.</p>
<b>1.1 Subcategoría: Síndrome de Moebius.</b>	<p>Consiste en la parálisis congénita, bilateral, de los nervios craneales VII (facial) y VI (oculomotor externo o abducens). Con frecuencia asocia parálisis en otros nervios craneales siendo los más frecuentemente afectados el hipogloso (XII), vago (X), acústico (VIII) y glossofaríngeo (IX). También pueden presentarse asociadas al Síndrome de Moebius malformaciones músculoesqueléticas como pies zambos, anomalía de Poland y defectos de reducción de extremidades tipo amputación (transverso-terminal).</p> <p>En particular en esta revisión documental, en esta categoría se ubican trabajos investigativos que, si bien hacen rastreo de enfermedades huérfanas, vuelcan su atención en la especificidad de una de ellas,</p>

como lo es el Síndrome de Moebius, por sus características de enfermedad huérfana, pero también por su particularidad de poco incapacitante.

## **2. Persona del Cuidador.**

Persona que guarda, conserva, y asiste a uno mismo o a otro ser vivo. Dentro de esta categoría se establece que, con frecuencia, se trata de una persona no profesional, es decir, un familiar cercano o alguien contratado por el mismo.

Cuando un miembro de la familia es diagnosticado con cualquier tipo de enfermedad, existen evidencias científicas que demuestran el cambio en la organización de la familia y, cuando la enfermedad diagnosticada es incapacitante, esta reorganización emerge en torno a la persona enferma y quién se denominará como su “cuidador”; pues teniendo en cuenta las características de las enfermedades incapacitantes, la persona enferma ya no se podrá valer por sus propios medios y requiere del cuidado permanente de alguien. Presentándose allí la necesidad de los primeros ajustes en la dinámica “normal” de la familia y del paciente mismo. De ahí la importancia de recabar información y rastrear investigaciones que se preocupen por la persona del cuidador dentro de los sistemas familiares, en los cuales uno de sus miembros ha sido diagnosticado con una enfermedad huérfana / Síndrome de Moebius.

### **2.1 Modelos de atención para el cuidador.**

Son una serie de técnicas que permiten de forma óptima ayudar a otras personas a comprender, reducir, superar o prevenir sus problemas.

En concordancia con la categoría descrita, se conoce que la preocupación por el bienestar del cuidador ha venido tomando importancia dentro del ámbito de salubridad, equilibrio y bienestar de estas personas, quienes en ocasiones han sido delegadas por su familia o por voluntad propia asumen este papel, desvaneciéndose poco a poco a través de la vida del paciente. Es por ello que se hace necesario el hecho de reconocer modelos de atención integral, tanto para el paciente, como para su cuidador, cuando media el diagnóstico de una enfermedad incapacitante.

## **3. Dinámica Familiar y Enfermedad Huérfana**

Desde el interés por reconocer la dinámica familiar de pacientes diagnosticados con alguna enfermedad huérfana y fundamentados desde la epistemología sistémica en donde “el todo es más que la suma de sus partes”, nos permite reconocer en primer lugar y para la presente revisión bibliográfica los diferentes factores relacionales a tener en cuenta en un sistema familiar, desde el rol que desempeña cada integrante de la familia, el establecimiento de reglas y negociaciones, la organización jerárquica, las pautas de comunicación establecidas, los límites, alianzas, coaliciones y la interacción

entre los diferentes subsistemas existentes en la familia, dando lugar a un proceso de desarrollo, reestructuración, transformación y adaptación a circunstancias cambiantes en la familia.

Teniendo en cuenta la escasa información encontrada en relación a la dinámica familiar de pacientes diagnosticados con la enfermedad huérfana, Síndrome de Moebius, se encuentra un texto que alude a la los cambios relacionales que atraviesa el sistema familiar de pacientes con enfermedades huérfanas nos especificadas.

### **3.1 Procesos de adaptación a la enfermedad**

En primera instancia, se comprende que todo proceso va acompañado por una serie de fases sucesivas que llevan a cabo un fin determinado, es decir, que, dentro de la adaptabilidad a la enfermedad, lo que se pretende es lograr el reajuste o acomodación del sistema teniendo en cuenta sus agentes internos o externos que pudieron haber sido modificados ante el diagnóstico de una afección; en este caso, teniendo en cuenta el Síndrome de Moebius y/o enfermedades Huérfanas a modo general.

### **3.2 Intervención familiar sistémica.**

A pesar de la baja prevalencia de las enfermedades huérfanas, no significa que están no estén presentes en un considerable porcentaje de la población, muchas de estas patologías se caracterizan por ser desconocidas, limitando de esta manera un diagnóstico y tratamiento integral que aporte en la calidad de vida y bienestar de los pacientes y sus familias; adicionalmente se caracterizan por ser crónicamente debilitantes, progresivas y en su mayoría requieren de los cuidados y/o dependencia total, o parcial de un tercero o cuidador, que por lo general es un familiar quien sume este rol.

Debido a la falta de información sobre estas patologías de rara procedencia y a la falta de interés por parte de los gobiernos, es la familia quien resulta siendo la principal fuente de apoyo de estos pacientes, enfrentándose a cambios en la cotidianidad, en la dinámica, organización y relación familiar, ocasionando un sinnúmero de alteraciones psicológicas.

Por tal razón centramos nuestro interés en lograr identificar intervenciones familiares para los cuidadores de pacientes con enfermedades huérfana teniendo en cuenta que es la familia la principal fuente de apoyo de los mismos, desde la “terapia familiar sistémica”, gracias a que su evolución ha tenido lugar, básicamente, en el campo de la terapia con familias, su trabajo ha consistido en una gran cantidad de interesantes investigaciones y en el desarrollo de novedosas y poderosas técnicas de intervención; lo cual nos permite dimensionar alternativas de intervención familiar que aporten al bienestar psicológico y emocional de esta familia.

**Fuente:** Creación propia.

### **4.2.3. Tercer Momento: Hallazgos**

A partir de la indagación teórica, se procedió a realizar una matriz de análisis de todos los documentos hallados y que cumplieran con los criterios de inclusión de exclusión en coherencia con los objetivos y pregunta orientadora planteada en el presente trabajo de grado, independientemente del área de conocimiento profesional desde donde se hubiesen construido. (Anexo 1).

## 5. CONSIDERACIONES ÉTICAS

A partir del Código Deontológico y Ético de la Psicología en Colombia (Ley 1090, de 2006), por la cual se regula el reglamento en el ejercicio de la profesión de Psicología, decreta en su capítulo VII “De la Investigación Científica, la Propiedad Intelectual y las Publicaciones” en su artículo 49 declara que los Psicólogos dedicados a la investigación asumen la responsabilidad de los temas de estudio, la metodología usada en la investigación y los materiales empleados en la misma, del análisis de sus conclusiones y resultados, así como de su divulgación y pautas para su correcta utilización.

De igual manera, en su artículo 50, se manifiesta que los profesionales al llevar a cabo una investigación, deberán basarse en los principios éticos de respeto y dignidad, lo mismo que salvaguardar el bienestar y los derechos de los participantes; teniendo en cuenta que para el caso se elaboró una revisión bibliográfica. Por otro lado, contemplando el artículo 56, que menciona el derecho a la propiedad intelectual sobre los trabajos elaborados en forma individual o colectiva, de acuerdo con los derechos establecidos en Colombia, trabajos que podrán ser divulgados o publicados con la debida autorización de los autores. En el ejercicio académico se reconocen y respetan los derechos de cada uno de los autores evitando incurrir en plagio, citando y referenciando de manera apropiada cada uno de los aportes aquí plasmados de los referentes incluidos (Ley 1090 del 2006).

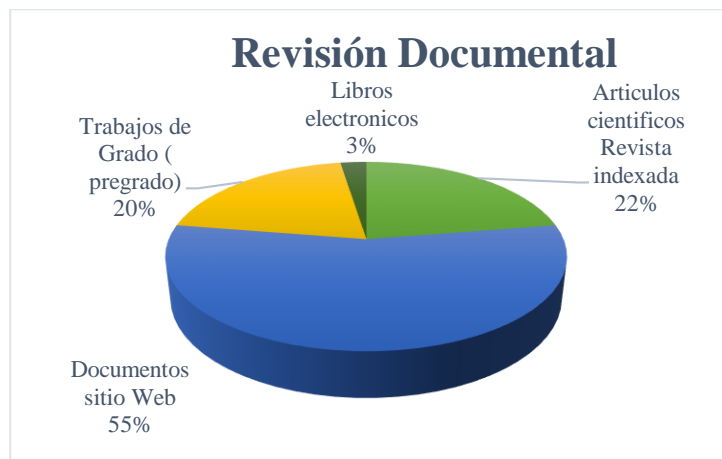
Basados en lo establecido por la ley 1090 del 2006, para la presente revisión bibliográfica se pretende dar cumplimiento a los artículos anteriormente mencionados, con el fin de acatar los lineamientos bajo los cuales se nos permite realizar el documento en mención, con el propósito de ser publicado con la debida normatividad en aras de aportar a la psicología.

## 6. RESULTADOS

Luego de realizar una búsqueda exhaustiva, se hallaron una serie de artículos enfocados en las enfermedades huérfanas y el síndrome de Moebius desde diferentes disciplinas como la medicina, enfermería, pedagogía, ciencias administrativas, trabajo social y psicología, recolectando alrededor de 64 artículos centrados en el tema principal, sin embargo, teniendo en cuenta los criterios de inclusión y exclusión, se consideraron solo 44 artículos los cuales dieron origen al proceso metodológico descrito en apartados anteriores (Ver Anexo B). En esta búsqueda se revisaron artículos científicos publicados en revistas indexadas, documentos de sitio web, trabajos de grado de pregrado y libros electrónicos publicados en los últimos 10 años y en los países mencionados permanentemente, como referentes de publicaciones resultados de procesos de investigación.

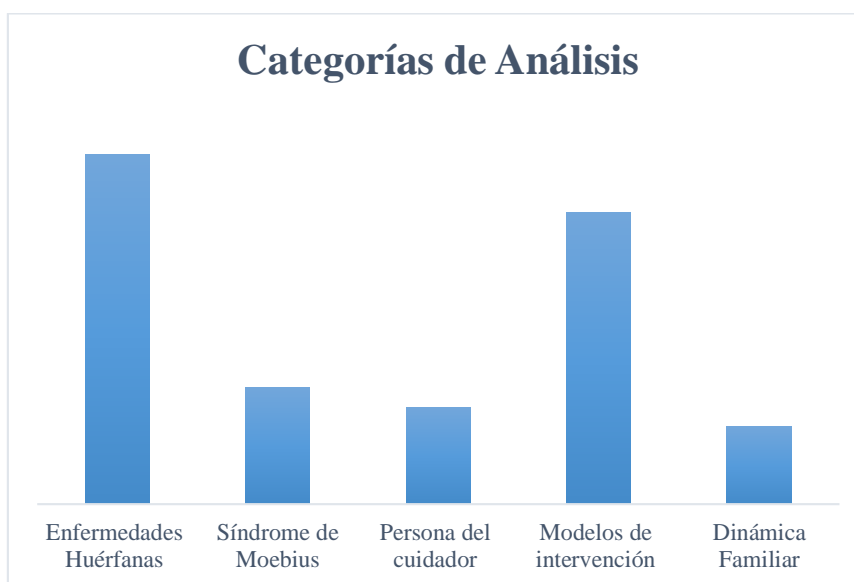
Ahora bien, de esta manera, se dan a conocer a continuación los primeros aspectos generales que se obtuvieron durante la revisión:

*Figura 1. Porcentaje de documentos revisados.*



De la figura 1, podemos observar que el 55% de los artículos revisados hacen alusión a los artículos publicados en sitios Web, seguidos del 23% con artículos científicos de revistas indexadas; el 20% a trabajos de grado pregrado para obtener el título profesional y, por último, un 3% referente a libros electrónicos.

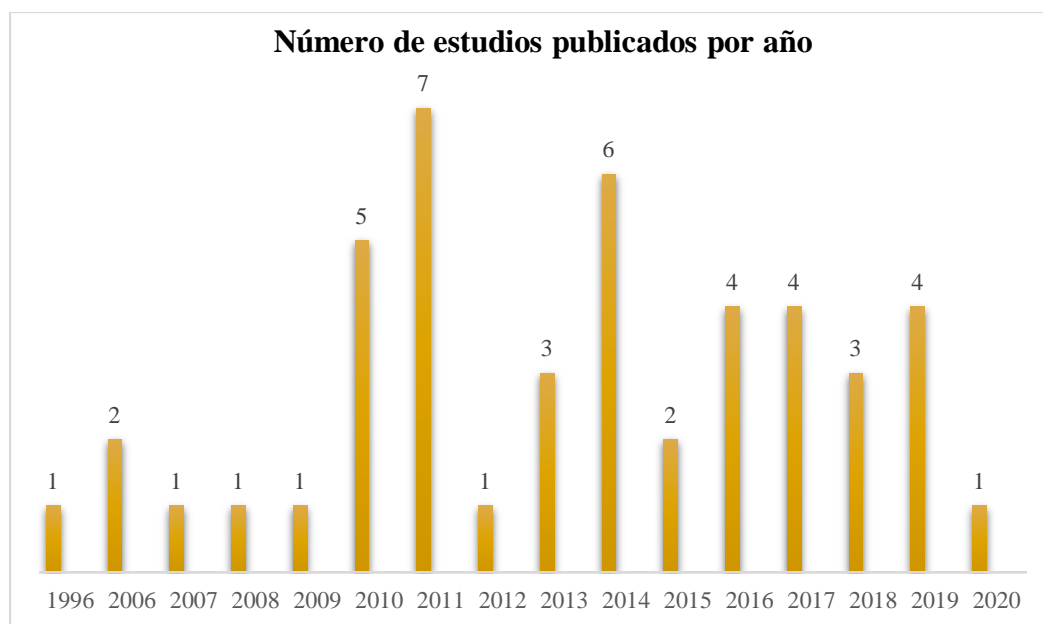
*Figura 2: Revisión documental por Categorías de Análisis*



De la gráfica anterior se puede observar que de todos los artículos incluidos en esta revisión, 18 se refieren específicamente a las enfermedades huérfanas en países como Colombia, Chile, México y España; del mismo modo, 6 artículos abordan temáticas concernientes a describir o evidenciar las características clínicas del Síndrome de Moebius; 5 de ellos definen la persona del cuidador y la comprensión de los roles que a cada uno de ellos se le otorga dentro de un sistema familiar, cuando la familia se organiza alrededor de un paciente diagnosticado con cualquiera de las enfermedades huérfanas que existen. De otro lado, 15 artículos reconocen la importancia de la creación de modelos o guías de apoyo para una óptima atención para el cuidador; y finalmente, 4 textos hacen alusión a la dinámica e intervención familiar sistémica y los procesos de adaptación a la enfermedad.



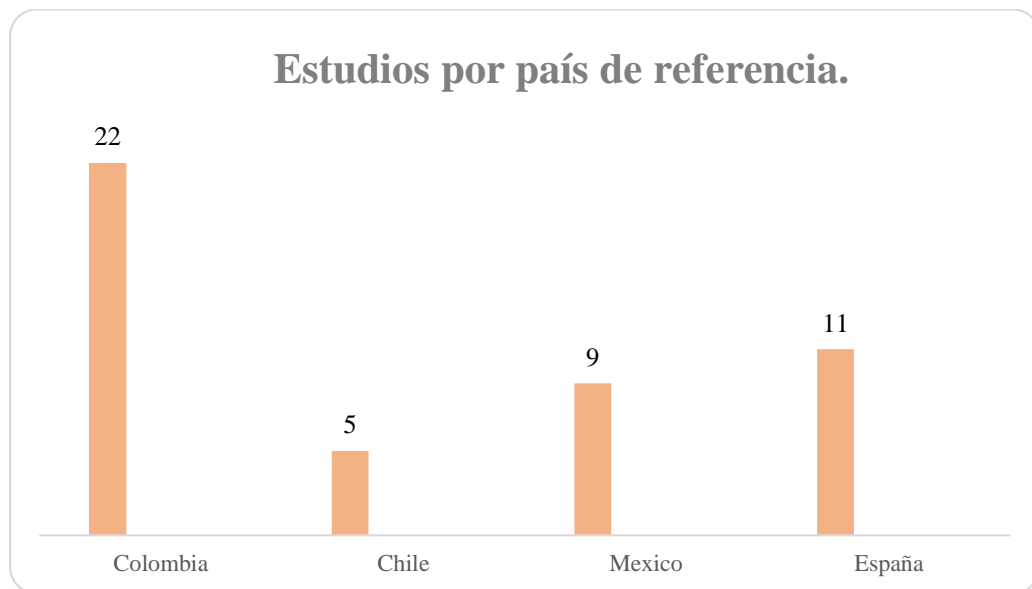
Figura 3. Número de estudios publicados por año.



En la figura anterior se puede observar que desde el año 1996 ya podemos encontrar investigaciones o publicaciones sobre el fenómeno de las enfermedades huérfanas y a partir de entonces, se han venido incrementando los procesos investigativos alrededor de este fenómeno, pero aún no es suficiente.

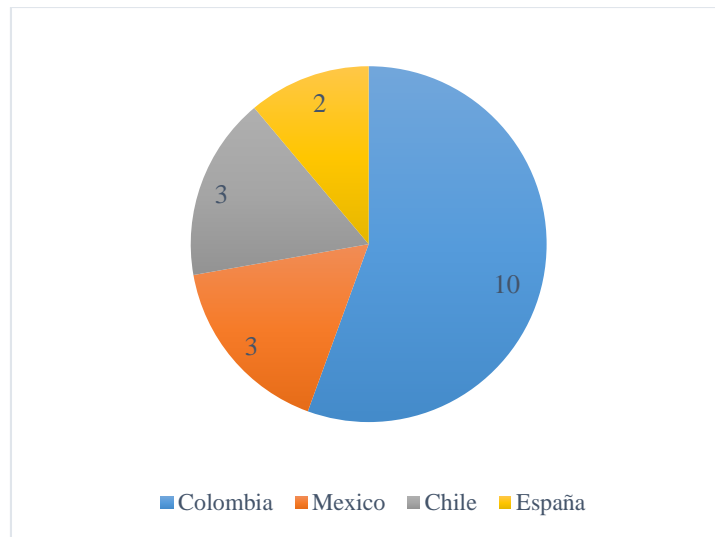
Por otro lado, es evidente que la falta de investigación en este tema, hizo que se retomarán documentos realizados antes del año 2000, pero precisamente porque el rastreo llevaba a tenerlos en cuenta como fuente de referencia en los procesos investigativos de los últimos 10 años en diversos países y que también, algunos de ellos dan cuenta del liderazgo de España, por ejemplo en preocuparse por realizar permanentemente publicaciones sobre enfermedades huérfanas, síndrome de Moebius y Cuidado al Cuidador.

Figura 4. Numero de estudios por país de referencia.



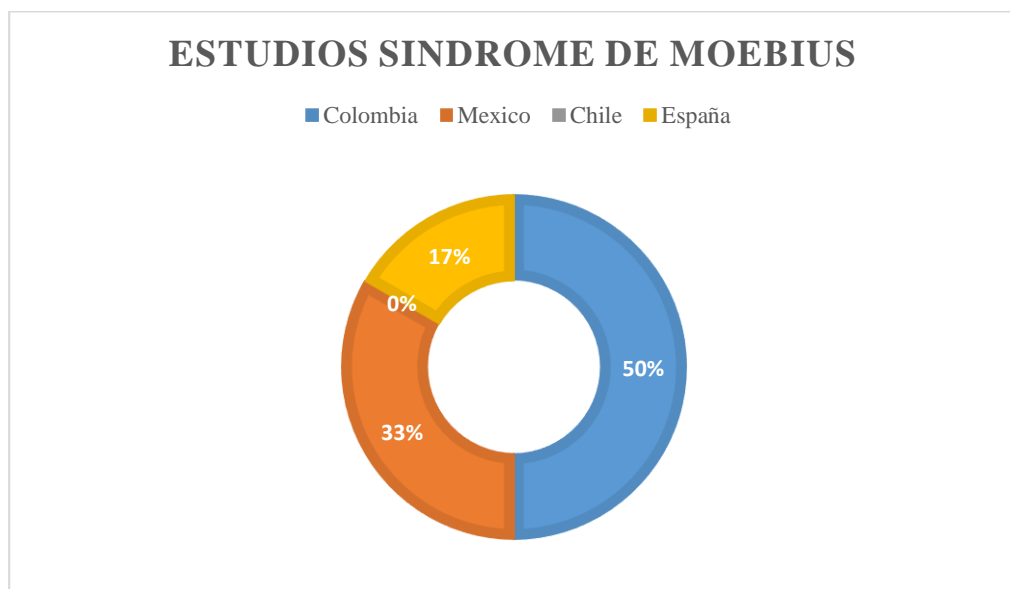
Con respecto al rastreo de documentación investigativa sobre enfermedades huérfanas, podemos observar que el país con mayor número de estudios realizados es Colombia con un total de 22 artículos, seguido de México con 9, Chile con 5 y España cuenta con 11 de ellos. Lo que demuestra que la preocupación científica por el tema se ha puesto en el panorama académico y de variadas organizaciones que intervienen en el manejo de estos pacientes y sus familias.

Figura 5. Número de estudios realizados por país, específicamente sobre las Enfermedades Huérfanas.



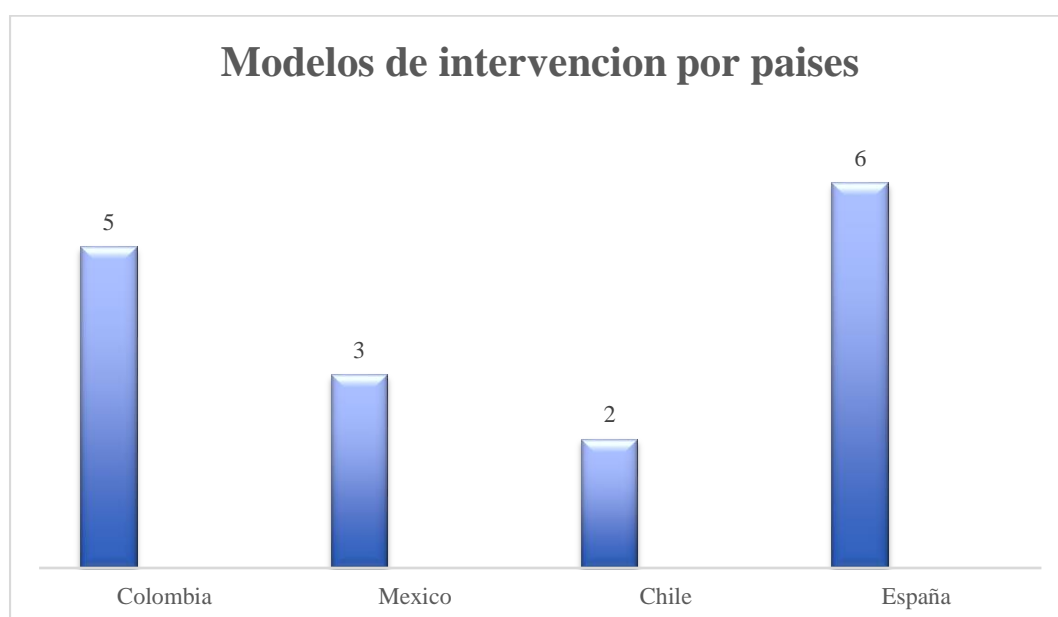
Nuevamente se evidencia que, dentro de la categoría de enfermedades huérfanas, Colombia cuenta con 10 artículos de investigación en los que se incluyen rastreos sobre legislación y los demás países hacen su debido aporte.

Figura 6. Número de estudios realizados por país, específicamente Síndrome de Moebius.



Dentro de la categoría del síndrome de Moebius, Colombia arroja la construcción equivalente al 50% de la documentación construida por encima de los otros países vinculados a la presente revisión documental. Y específicamente centrándose en la persona del cuidador encontramos 3 artículos en Colombia que se preguntan por este fenómeno.

*Figura 7. Número de estudios realizados por país, específicamente Persona al cuidador y Modelos de atención para el cuidador.*



Bajo el análisis de esta gráfica, se encontró que España cuenta con 5 modelos o guías de intervención enfocados en el cuidado del cuidador de un paciente diagnosticado con una enfermedad crónicamente debilitante y 1 que brinda información de los subsistemas familiares, que se pueden ver afectados ante esta nueva situación implicando cambios en su dinámica familiar, social y laboral. En Colombia se hallaron 5 artículos distribuidos de la siguiente manera: 2 manuales en donde uno de estos está orientado al tema principal de esta revisión, y tres inclinados al cuidado del cuidador teniendo en cuenta definiciones y la parte legislativa que apoya esta categoría. Igualmente, en México

se encontraron 2 artículos alusivos a los manuales de intervención y un trabajo de grado enfocado en la persona del cuidador para un total de 3 artículos, por último, Chile con dos guías de apoyo para el cuidador. De todo esto, se puede concluir que, existen pocos modelos de intervención que se enfoquen en el cuidado de cuidadores de pacientes diagnosticados con una enfermedad huérfana y/o el síndrome de Moebius, puesto que, la mayoría de ellos están dirigidos a enfermedades debilitantes o alguna otra que genere discapacidad total o parcial.

*Figura 8. Número de estudios realizados por país, específicamente sobre la Dinámica familiar y la Enfermedad Huérfana.*



La grafica anterior nos muestra que al revisar sobre la categoría de dinámica familiar y las enfermedades huérfanas solo se hallaron 3 investigaciones atribuidas: 1 Colombia, publicado en México y 1 en España, sin encontrar datos del mismo en Chile.

En conclusión, las evidencias de trabajos investigativos acerca de los temas de Enfermedades Huérfanas, Síndrome de Moebius, Dinámica Familiar y Modelos de Cuidado al

Cuidador, son escasas, aunque la presente revisión documental, hizo rastreo de los países en los cuales algo se ha avanzado investigativamente hablando, con respecto a otros países que todavía no consideran empezar a investigar, o no reportan pesquisas, sobre estos fenómenos.

## 7. DISCUSIÓN

Partiendo de los resultados expuestos y los objetivos planteados en esta revisión documental, se ha logrado identificar que las enfermedades huérfanas han sido un reto de estudio para diferentes ciencias como la medicina, la enfermería, la psicología, trabajo social, entre otros, ya que como sabemos, su baja prevalencia a nivel mundial ha dificultado en gran medida , conocer y determinar ciertas características que apunten a un diagnóstico certero frente al padecimiento de ciertas enfermedades.

Los 18 artículos aquí incluidos, han ahondado acerca de la situación actual en la que se encuentra este fenómeno, la legislación que ampara a cada uno de los pacientes y familiares, diferentes estrategias para determinar la posible existencia de una patología durante y después del periodo neonatal, resaltando en este apartado el plan integral de Extremadura- España (Bermejo, et al. 2019; la Fundación Valle de Lili,2016), sin embargo, artículos como el de la asociación ACOPEL, para el año 2020, asegura que a pesar del marco legislativo que rige a todas las organizaciones de salud como las EPS, o IPS, la falta de investigación impide obtener una atención médica idónea, impidiendo entonces al paciente una adecuada inclusión social, educativa y laboral.

Con base en lo mencionado anteriormente, se halla una similitud en cada uno de los documentos y/o artículos analizados en cuanto a lo que son las enfermedades huérfanas y la posición en la que se encuentran hoy en día dentro de los planes integrales de salud. Lo anterior, en base a la información recopilada en donde coinciden con el reconocimiento de las enfermedades huérfanas en la legislación de los diferentes países, así como en el incumplimiento de las mismas ocasionado por la falta de investigación científica que

aporte en la construcción de tratamientos integrales que aporten a la población afectada con cualquier diagnóstico de enfermedad huérfana.

Dentro de la categoría del síndrome de Moebius, se incluyeron alrededor de 6 artículos, los cuales se relacionan en cuanto a lo que es el síndrome, sus características clínicas y su prevalencia a nivel mundial. Dentro de sus características clínicas Díaz, Cruz y Paredes (2017), y Calle & Casado (2011), concuerdan en que también es conocido como “la enfermedad sin sonrisa” debido a que ocasiona parálisis facial. Del mismo modo, su etiología aún se desconoce, sin embargo, es una de las enfermedades con fácil diagnóstico ya que debido a sus limitaciones en el movimiento ocular y la expresión del llanto y / o la sonrisa se logra determinar dicho padecimiento desde su nacimiento lo que facilita un tratamiento óptimo y temprano, pero poco se habla con respecto a las alteraciones en la dinámica familiar o si requiere cuidados extremos en el paciente y hace necesaria la presencia de un cuidador.

Sin embargo, (Carrillo y Romo 2010. p,2). Jaimes, Duarte, Wilches, Soler, Márquez (2013) citando a Hernández y Flórez (2010) (Díaz, Reyes, Méndez, Hernández, Naranjo y Hernández 2015 p, 2) son los autores de los artículos que resaltan el posible grado de la complicación en la salud, cuidados y el bienestar del síndrome, ya que este padecimiento puede ir acompañado de otras comorbilidades como retardo en el lenguaje, síntomas de autismo, malformaciones ortopédicas, entre otras y que en este caso si pueden llegar a requerir una atención permanente de parte de un familiar o cuidador y ocasionaría alteraciones en la organización familiar. Pero no se pueden llegar a realizar tales afirmaciones, precisamente por la falta de información científica de este fenómeno.



Ahora bien , se incluyeron 16 artículos relacionados con los modelos de intervención enfocados en los cuidadores de pacientes diagnosticados con el síndrome de Moebius y/o enfermedades huérfanas, de los cuales uno de ellos dirige explícitamente su abordaje a las EH creado en el año 1996 por estudiantes de enfermería de la Universidad Nacional de Colombia, denominado como el pionero de los siguientes modelos existentes y que sigue vigente hasta la fecha; por otro lado, se identifica un modelo publicado por FEDER en el año 2010 en donde se reconoce la importancia de reconocer a la familia como principal fuente de apoyo en las EH, implementando algunas intervenciones familiares que contribuyen en la adaptación a los diagnósticos. Con base en ello, los modelos restantes, muestran diferentes estrategias de cuidado a cuidadores de pacientes en estado de dependencia por algún padecimiento ya sea físico o mental a modo general, es decir sin especificar algún tipo de enfermedad, pero si relacionadas con que les impide hacer sus actividades diarias, como los siguientes modelos: Yo me cuido y te cuido " Manual para el cuidado de personas mayores en situaciones de dependencia.", Manual de apoyo para cuidadores primarios, Cuidarnos para cuidar mejor, Programa de apoyo institucional al trabajador que es familiar-cuidador, entre otros. Los modelos mencionados se toman como referencia para determinar que en relación con las Enfermedades Huérfanas los modelos identificados en beneficio de los cuidadores y pacientes son más escasos en la literatura investigada, resaltando la importancia de centrar la atención de la problemática, para de esta manera llegar poder crear modelos dirigidos a los cuidadores y familias de estos pacientes.

En consecuencia, después de haber realizado esta juiciosa revisión documental, se puede determinar qué frente la existencia de modelos de atención enfocados en los cuidadores de pacientes con Síndrome de Moebius y enfermedades huérfanas, no existe un

amplio campo teórico que apoye los modelos de intervención específicamente dirigido a lo que son las enfermedades huérfanas - raras o el síndrome de Moebius, lo que limita el reconocimiento de las afectaciones que puede tener el cuidador de un paciente con estas patologías y como tratarlas.

Finalmente, con respecto a la dinámica familiar frente a estos padecimientos y los procesos de adaptación a la misma, es triste mencionar una mínima cantidad de artículos que mencionan o se refieren al sistema familiar como un sistema abierto que envíe y recibe información externa creando diferentes cambios adaptativos reestructurando permanentemente los roles de cada miembro, esto teniendo en cuenta a su vez, la etapa de desarrollo en el que se encuentre cada uno de ellos, tal cual como lo establece Garibay (2013), sumado a esto, Charry (2010) y Fernández (2004) señalando que el diagnóstico de una enfermedad puede causar una serie de crisis en todo el sistema lo que conlleva a jugar papeles diferentes hasta superar dicha adversidad. Ante este proceso, la Federación Española de enfermedades raras estipula una serie de fases psicológicas esperadas, pero no lineales que son superadas satisfactoriamente teniendo en cuenta los recursos de cada miembro de la familia y los recursos de la familia misma y, que pueden ir encaminadas con la intervención familiar sistémica tomada de la misma organización resaltando que a nivel de Colombia, Chile, y México no se halló información relevante al tema en gestión.

Desde la revisión bibliográfica realizada, se logra identificar poca investigación que aporte al conocimiento y desarrollo de un tratamiento integral frente a los diferentes diagnósticos del posible padecimiento de una enfermedad huérfana; dentro de las investigaciones se coincide que debido a la baja prevalencia en el análisis de estas enfermedades en la población, el interés del estado por proteger los derechos de quienes las

padecen, es mínima por los altos costos que representa enfrentar patologías poco investigadas, sin diagnósticos definidos y muchos menos sin un tratamiento establecido; la información recolectada de Colombia, México, Chile y España evidencia avances legales que pretenden cobijar el bienestar integral de estos pacientes, pero realmente resultan siendo instituciones tipo Fundaciones, Asociaciones, ONG, quienes brindar una apoyo real tanto a los paciente como a las familias afectadas o en instancias más avanzadas se ven obligados a hacer uso de acciones legales para hacer valer los derechos fundamentales vulnerados a los pacientes en esta condición.

Adicionalmente, debido a su baja prevalencia y desconocimiento en cuanto a diagnóstico y tratamiento, las políticas públicas y demás actos legales se queda cortos a la hora de brindar y garantizar la atención pertinente, la falta de asistencia por parte del sistema de salud y la poca información médica frente al diagnóstico puede desencadenar alteraciones relacionales y psicológicas en el sistema familiar quien en su mayoría de veces asumen el rol de cuidadores.

Teniendo en cuenta que uno de los pilares de esta revisión era indagar específicamente sobre la enfermedad huérfana Síndrome de Moebius, es importante resaltar que solo se logró identificar la descripción de las características clínicas y otros elementos relevantes que lo representan; en relación con lo anterior se identifican dos modelos de intervención publicados en España que se interesan por el bienestar de los cuidador de pacientes con Enfermedades Huérfanas en general, a través de intervenciones terapéuticas de caracteres sistémico que contribuyen en brindar a la familia un proceso de adaptación a la enfermedad y alternativas de afrontamiento debido a los cambios en la dinámica familiar ocasionados por el diagnóstico.

Por lo tanto, no se logran especificar en la presente investigación modelos de atención enfocados exclusivamente en los cuidadores de pacientes diagnosticados con Síndrome de

Moebius, ya que en su mayoría están dirigidos a el padecimiento de enfermedades crónicamente debilitantes o enfermedades externas al tema principal de esta revisión como el Alzheimer o alteraciones mentales como la demencia. Cabe mencionar que ante la indagación teórica se destacaron solo tres modelos de intervención específicos al padecimiento de las enfermedades huérfanas que pueden seguir siendo considerados como ejemplos a seguir para Colombia, México Chile con la intención de ampliar estrategias de atención a cuidadores con el fin de mejorando el bienestar familiar, ya que son ellos la principal fuente de apoyo para los pacientes.

## 8. RECOMENDACIONES

A manera de reflexión, se puede decir que a medida que nos adentrábamos en la pesquisa de investigaciones que determinaran la relación del diagnóstico de una Enfermedad Huérfana, como el Síndrome de Moebius, con la presencia de alteraciones psicológicas relacionales y familiares, específicamente en la persona del cuidador, puede concluirse que la falta de interés en el fenómeno ha hecho que se caiga en un estado de desconocimiento de las situaciones mismas, en cuanto a la presencia o no de características clínicas, diagnósticos indefinidos correlacionales al diagnóstico base y falta de tratamientos integrales por parte del sistema de salud, quien solamente se ocupa del paciente diagnosticado y dejando de lado a todo su núcleo familiar. Puede decirse entonces que, de alguna manera la falta de esta atención integral, viene contribuyendo a la incertidumbre de las familias y el paciente y vulnerando derechos fundamentales de los mismos.

Por lo anterior, es importante empezar a hacer visible para la psicología como ciencia humana y social, la necesidad de profundizar en la investigación científica de las enfermedades huérfanas, con el propósito de capacitar al personal de salud en la atención integral del paciente y su familia, además brindar un acompañamiento acorde a las necesidades de las familias y pacientes, de esta manera poder contribuir con el bienestar psicológico de los afectados y en los procesos de rehabilitación integral de los pacientes diagnosticados con alguna enfermedad huérfana y evitar futuras patologías psiquiátricas, así como el deterioro de la dinámica familiar a causa de la enfermedad.

Ya desde el conocimiento de la etiología de las Enfermedades Huérfanas, se puede empezar a pensar en múltiples focos de atención psicológica, porque al ser un tipo de enfermedad incapacitante, de entrada, empieza a alterar el equilibrio de toda una familia, incluyendo al paciente. No es únicamente desde la adhesión al tratamiento o la

psicoeducación legal o de la estabilización emocional o el entendimiento de los síntomas, es ir más allá, profundizar hacia el bienestar de cada una de las personas implicadas, para que el pronóstico de recuperación, rehabilitación y prevención, cobre verdadero sentido.

Involucrando al sistema de salud, ya que se convierten en profesionales que coadyuvan en el mantenimiento del equilibrio o desajuste del paciente y su familia.

Como se puede evidenciar a lo largo del presente documento, la preocupación no es únicamente por el paciente, sino también por aquel miembro que se ha convertido en su cuidador permanente, quien tal vez a dejado en pausa su vida y se ha dedicado al bienestar de su “hijo – hija- esposo – esposa – padres – hermanos”. Si bien en los últimos años, los sistemas de salud de varios países dan cuenta de la importancia de hablar del “cuidador”, como un miembro de la familia, que al igual que el paciente diagnosticado, requiere de una especial atención, paradójicamente, esta atención es mínima o casi nula y, la revisión da cuenta de ello.

Finalmente, documentos que dan cuenta de esta escasa línea de investigación, no es más que un llamado de atención para continuar en el empeño de hacer visible lo invisible y de dar voz a quienes no la tienen o que gritan y no son escuchados. Sea la oportunidad para arriesgarse a adentrarse en el mundo de la orfandad de algunos padecimientos y descubrir la humanidad de los pacientes, sus cuidadores y sus familias y brindarles un espacio profesional de verdadero apoyo psicológico, no porque se tengan que reconocer trastornos psicológicos, sino tal vez, como espacios de escucha y de oportunidad de ajuste para seguir adelante... y ser felices a propósito de una adversidad.

## 9. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Aliber. (2019). Organizaciones de pacientes en Colombia, conmemoran el día de las enfermedades huérfanas. *Alianza Iberoamericana*.  
<https://aliber.org/web/2019/02/22/organizaciones-de-pacientes-en-colombia-conmemoran-el-dias-de-las-enfermedades-huerfanas/>
- Artículo Salud. (2011). ¿Cómo identificar oportunamente una enfermedad huérfana? *Quiminet*. Recuperado de <https://www.quiminet.com/articulos/como-identificar-oportunamente-una-enfermedad-huerfana-57437.htm>
- Barrera, J. (2014). Programa de intervención psicológica para cuidadores primarios de enfermos crónicos en la comunidad de Apaxco, Edo. México. PDF.Tesis
- Barrera; L. Pinto, N & Sánchez, (2006). Cuidando a los Cuidadores: Un programa de apoyo a familiares de personas con enfermedad crónica. *Universidad Nacional de Colombia*. Recuperado de [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1132-12962006000100012](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1132-12962006000100012)
- Belloni,C & Rioja, R. (2019). Yo me cuido y te cuido. Manual para cuidador de personas mayores en situación de dependencia. Ministerio de desarrollo social y familia. Gobierno de Chile.PDF.
- Betancourt, G & Llamas, C. (2011). Enfermedades huérfanas sin apoyo en Colombia. Trabajo de Grado.  
<https://repository.unimilitar.edu.co/bitstream/handle/10654/6985/BetancourtRamirezGelman2011.pdf;sequence=2>

- Bermejo, P., Cid, M., Cordon, A., Cortes, M., Fernandez, L., Galan, E., Mayoral, E., Ramos, J., Salet, G., Tobajas, L., Vas, A., & Zarallo, T. (2019). Plan integral de enfermedades raras de Extremadura 2019-2020. (PIER). España. PDF.
- Carrillo, C. Romo, H (2010) Síndrome de Moebius. *Revista de Especialidades Médico-Quirúrgicas*. Recuperado de:  
<https://www.redalyc.org/pdf/473/47316086014.pdf>
- Calle, M. Casado I. (2011) Exploración de los Pares Craneales. *Hospital San Pedro de Alcantara*. Pdf
- Carvajal, J. (2020).” Sólo el 10% de las enfermedades huérfanas pueden tratarse en Colombia: ACOPLÉ”.  
*RadioUniminuto*.<https://www.uniminutoradio.com.co/solo-el-10-de-las-enfermedades-huerfanas-pueden-tratarse-en-colombia-acopel/>
- Castillo, Y & Capote, L. (2018). Proyecto de tesis como requisito para la obtención del título de trabajador social. Impacto en la dinámica familiar de dos pacientes que padecen enfermedades raras como la distonía en el barrio chapinero de Popayán cauca 2018. Fundación Universitaria de Popayán.  
<http://unividafup.edu.co/repositorio/files/original/83e046010d835ed2eef793e668d32bd2.pdf>
- Cerquera, A., Pabón, D., & Ruiz, A. (2017). Implementación del programa de intervención psicológica en resiliencia para cuidadores informales de pacientes con demencia tipo Alzheimer PIRCA. *Universitas Psychologica*, 16(2), 1-12.  
<https://doi.org/10.11144/Javeriana.upsy16-2.ipip>
- Código de Infancia y Adolescencia. (2006). *Ley 1898*. Congreso de la republica. PDF



Código Civil Colombiano. (2008). Artículo 251. “Cuidado y auxilio a los padres”.

Recuperado de [https://www.oas.org/dil/esp/codigo\\_civil\\_colombia.pdf](https://www.oas.org/dil/esp/codigo_civil_colombia.pdf)

Congreso de la República. (2010). Ley 1392. *Normatividad Enfermedades*

*Huérfanas*. <https://www.ins.gov.co/Normatividad/Leyes/LEY%201392%20DE%202010.pdf>

Congreso de la república de Colombia. (2011). *Reforma general de seguridad social en salud*. Colombia. PDF

Díaz, J. Cruz, J. Paredes, A. (2017) Reporte de cuatro casos y revisión de literatura.

Síndrome de Moebius. *Revista Colombiana Salud Libre*. Recuperado de:

<https://revistas.unilibre.edu.co/index.php/rcslibre/article/view/1737>

Diaz, A. Reyes, N. Méndez, T. Hernández, L. Naranjo, R. Hernández, L. (2015).

Corrección quirúrgica del estrabismo en 2 pacientes con el Síndrome de

Moebius. *Revista Mexicana de Oftalmología*. Recuperado de:

<https://reader.elsevier.com/reader/sd/pii/S018745191400105X?token=E49AE7AB334570AC7C2C63A49DC5FC46AF81486E12EBC17D7ABC4D735691F1DADE342F6CDA88A7E93218F56A6A7B8562>

Diaz, M. (2014). Iniciativa con proyecto de decreto por el que se adiciona diversas

Disposiciones a la ley General de salud, en materia de enfermedades raras.

Gaceta de la comisión Permanente. México.

Escobar, M. (2017). Diseños de programas de intervención psicológica. Manual

Autoformativo. Universidad Continental. PDF. (LINK).

- Featece. (2007). El cuidado al cuidador. PDF. Recuperado de <http://featece.org/elcuidadodelcuidador.pdf>
- Fernández, C., Hernández, E., Silvera, C., Jiménez, B., Quintero, E., Idrovo, A., & Ray, M. (2006). Síndrome de Moebius: Genopatía vs efecto teratogénico. *Universidad del Norte Colombia*. Recuperado de: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=81722211>
- FEDER (2010). La familia: principal fuente de apoyo social. *Federación Española de Enfermedades Raras*. España. PDF.
- FEDER (2009). Guía de apoyo psicológico para enfermedades raras. *Federación Española de Enfermedades Raras*. España. PDF.
- Fundación valle de Lili (2014). La importancia de cuidar al cuidador. Colombia, Cali. PDF. Recuperado de <https://valledellili.org/wp-content/uploads/2018/04/pdf-folleto-importancia-de-cuidar-al-cuidador-1.pdf>
- Garibay, S. (2013) Enfoque Sistémico, Una Introducción a la Psicoterapia Familiar. Editorial, El Manual Moderno. México D.F. Bogotá D.C. PDF
- Gaviria, A & Ruiz, L. (2015). Modelo Integral de Atención en Salud (MIAS). *Ministerio de salud y protección social de Colombia*. PDF. <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/VS/PSA/anexo-4-documento-mias.pdf>
- Gonzales, S. (2013). Padecimientos más frecuentes que condicionan discapacidad en pacientes adultos mayores que acuden al centro de rehabilitación e integración social de cuautitlán izcalli en el año 2011. *Tesis de grado*. México.

- Gutierrez.,I.Barrio,J.,Sánchez,A.,Castro,F.,Sánchez,A.,Gonzales,J.,Jiménez,A.,Fajardo ,I.,Gutiérrez,I., & Palmero,C. (2014).Propuesta de programa de promoción de la salud en cuidadores informales de enfermos de Alzheimer y prevención del síndrome del cuidador, evitando que el cuidador se convierta en paciente".INFAD Revista se psicología,Nº2-Vol.1,2014.ISSN0214-9877.p.203-210.
- Herrera, L. (2013). Programa de apoyo institucional al trabajador que es familiar-Cuidador. CHI-011 Promoción de estilo de vida y conductas saludables. Universidad Católica del Norte.Chile.PDF.
- Jaimes, D. Duarte, K. Wilches, L. Soler, L. Márquez, Y. (2013). *Características Cognitivas Según las Etapas de Jean Piaget en Niños con Síndrome de Moebius*. (Tesis de pregrado). Corporación Universitaria Adventista. Medellín, Colombia.
- Ministerio de salud y protección social (2016). Manual de cuidado a cuidadores de personas con trastornos mentales y /o enfermedades crónicas discapacitantes. PDF.
- Ministerio de salud y Protección Social. (2018). Resolución 5265: Listado de enfermedades huérfanas.Colombia.PDF
- Navarro, J. & Alatorre, M. (2014). Organización mexicana de Enfermedades Raras (OMER).
- Pareja, M. (2017). Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia. *Derecho*. <http://www.scielo.org.co/pdf/cesd/v8n2/v8n2a03.pdf>

- Pachajoa, H. (2016). Enfermedades Huérfanas, ahora son tratadas en laboratorio de Cali. Revista Digital Opinión y Salud. Edición N°3140.  
<https://www.opinionysalud.com/2016/10/05/enfermedades-huerfanas-ahora-tratadas-laboratorio-cali/>
- Rangel, N. (2014). Manual de apoyo para cuidadores primarios. Cuidados Paliativos. Mexico.PDF.
- Ramírez, L. (2014). Cuidados para el cuidador. *Tesnia para diplomado*. Mexico.PDF. <http://tanatologia-amtac.com/descargas/tesinas/212%20cuidados.pdf>
- Raineri, G. (2017). Antecedentes legales sobre enfermedades huérfanas. Revista Chilena de enfermedades respiratorias. Editorial II. Vol.33 N°1 Santiago.
- Ramírez, J & Peralta, AA.82019). Iniciativa a la ley art 61 párrafo 2, fracc III, Diagnóstico y Acceso a Medicamentos EERR. Legislatura -LXIV. Cámara de diputados. PDF.
- Rivera, G. (2018). Enfermedades raras en México. Rev Med Inst Mex Seguro Soc. 2018, 56(3): 214-5 PDF.
- Rincón, L. Salinas, Y. Valencia, T. (2016). Raras, pero No Invisibles. Significado y Cotidianidad en una Familia con un Integrante Diagnosticado con una Enfermedad Huérfana. Trabajo de Grado. *Universidad del Valle*. Santiago de Cali.
- Roche. (2020). 10 cosas que debes saber sobre las enfermedades huérfanas. Artículo

Fundación Roche. <https://www.roche.com.co/es/informacion-sobre-salud/Enfermedades-Huerfanas1.html>

Salinas, M. & Cordoba, J. (2016). Modelo de gestión para la atención integral de Pacientes con enfermedades huérfanas o raras en Colombia. Tesis de grado.

Recuperado de

<https://repository.urosario.edu.co/bitstream/handle/10336/12389/SalinasNova-MariaAngelica-2016.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Stagnaro, D. & Representacao, N. ( 2019). El proyecto de intervención. *¿Qué es un Proyecto de intervención?*. Universidad Nacional de General Sarmiento. Argentina. PDF.

Subdirección de Desarrollo de Modelos de Intervención en Asistencia Social.

Dirección General de Profesionalización de la Asistencia Social.

(S.F).Modelos de intervención. Mexico.<http://dnias.dif.gob.mx/modelos-de-intervencion-en-asistencia-social/>

Siebert, F. (2015). Un millón de personas sufrirían enfermedades raras en Chile.

*Universidad de Chile*. Articulo informativo.

<https://www.uchile.cl/noticias/116385/un-millon-de-personas-sufririan-enfermedades-raras-en-chile>

Superintendencia de salud. (2012). Ley N° 20.584. Legislación Chilena. PDF.

[http://www.supersalud.gob.cl/normativa/668/articles-7564\\_recurso\\_1.pdf](http://www.supersalud.gob.cl/normativa/668/articles-7564_recurso_1.pdf)

Valencia. (2015). Revisión documental en el proceso de investigación. Universidad Tecnológica de Pereira. Recuperado de

<https://univirtual.utp.edu.co/pandora/recursos/1000/1771/1771.pdf>

Viau, G. (2016). Síndrome del cuidador. *Escuelas pacientes*.

<https://escuelapacientes.riojasalud.es/files/erc/cuidando-cuidador/cuidando-al-cuidador-04.pdf>

Villar, K. (2017). Los problemas de las enfermedades raras en España. Revista Clínica De Medicina. Vol.10.Nº 2. Albacete. Scielo.

Zabalegui A., Canalias M., Fornas C., & Robles D. (2014). Cuidado al cuidador.

Guía práctica recomendaciones para el cuidador. Barcelona, España.

Recuperado de

<https://www.clinicbarcelona.org/uploads/media/default/0001/09/3bb8f30560548ecfc20f15db38ac0e0da8e14a01.pdf>.

## ANEXOS

### Anexo 1: Matriz Criterios de Inclusión y Exclusión

Archivo Adjunto.

### Anexo 2: Matriz de conteo de los artículos de inclusión.

CATEGORIAS	AÑO	NOMBRE Y TIPO DE DOCUMENTO	CONCLUSIONES	COMENTARIOS
<b>1.Enfermedades Huérfanas</b>	2010	Ley 1392 "Normatividad Enfermedades huérfanas" Tipo: Documento sitio Web (Colombia).	Se estipula el reconocimiento de la atención integral y especial que se le debe brindar a cada uno, a su vez, se tiene en cuenta el apoyo financiero teniendo en cuenta sus altos costos, accesibilidad y estándares de calidad, implementación de promoción y prevención, diagnósticos, tratamientos, entre otros, así como la actualización del listado de enfermedades cada dos años.	Da cuenta de todas aquellas enfermedades que hasta la fecha se habían reconocido permitiendo detallar los primeros avances en el estudio de las mismas a nivel nacional.
	2011	¿Cómo identificar oportunamente una enfermedad huérfana? Tipo: Documento sitio Web (Colombia).	Se resalta lo que es comprendido como una enfermedad huérfana haciendo énfasis en su baja prevalencia a nivel mundial y las complicaciones que pueden repercutir en la vida del paciente y la familia cuando no se cuentan con diagnósticos certeros, teniendo en cuenta que estas suelen ser poco	Los datos más relevantes que se tomaron de este artículo, fue la comprensión que se le ha dado a estas enfermedades, y las complicaciones que ha tenido tanto el campo de la salud como de los pacientes y familiares ya que, al no contar con el conocimiento

			comunes y limitan la adquisición de tratamientos que contribuyen a mejorar la calidad de vida del sistema.	necesario para el diagnóstico, limita alcanzar tratamientos óptimos.
	2011	Enfermedades Huérfanas sin apoyo en Colombia Tipo: Trabajo de grado /pregrado: Ciencias administrativas.	Se desconoce una atención dinámica frente a los diagnósticos y cuidados del paciente y su núcleo familiar por parte del sistema integral de salud. Del mismo modo, se sigue avanzando en investigaciones enfocadas en el reconocimiento de la dificultad de adquirir medicamentos huérfanos y los altos costos que esta demanda para el sistema de salud.	Este trabajo de grado, aporta a nuestra revisión documental el estado en que se encuentra la atención de Enfermedades Huérfanas en Colombia. A partir de este se detallan los avances en el estudio del reconocimiento de la dificultad de adquirir medicamentos huérfanos y los altos costos que esta demanda para el sistema de salud.
	2011	Ley 1438- Congreso de la Republica Tipo: Documento sitio Web (Colombia)	Se tuvo en cuenta el artículo 140 en modificación de la ley 1392 del 2010, quien define las enfermedades huérfanas y emite la necesidad de la actualización del listado de las mismas.	La ley en general 1392/2010 busca fortalecer el sistema general de salud social a través de estrategias de atención primaria, así mismo, crear un ambiente sano y saludable que brinde un servicio de mayor calidad. Ahora bien, se tuvo en cuenta ya que hace mención del reconocimiento legal que se le ha dado a la existencia de estas enfermedades y de la importancia de que sean reconocidas a nivel mundial.
	2012	Legislación Ni 20.584 / Chile Tipo: Documento sitio Web	La ley 20.584 de Chile, regula los derechos y deberes que tienen las personas en relación con acciones vinculadas a su atención en salud, teniendo en cuenta a pacientes y profesionales de la salud, sea pública o privada con el propósito de brindar una atención digna.	Dentro de los antecedentes legales se resalta la legislación en mención, la cual protege el libre e igualitario acceso a las acciones de promoción, protección y recuperación de la salud y de rehabilitación del individuo, sin embargo, a partir de ella se reconoce que aún no existe una ley estipulada netamente en garantizar el trato de las enfermedades huérfanas.



	2014	Organización Mexicana de Enfermedades Raras (OMER). Tipo: Documento sitio Web (México).	Esta organización busca hacer visible la problemática de salud que implica las enfermedades raras en México, trabaja en la implementación de las estrategias que le ayuden a pacientes, cuidadores y familiares, enfrentar la situación a partir de la sensibilización, la atención y la difusión de información de estas patologías por el resto del mundo.	En cumplimiento de nuestros objetivos y de la pregunta problema, se tuvo en cuenta el aporte investigativo que ha desarrollado esta organización, la cual ha considerado que la escasa investigación hace cada vez más difícil el descubrimiento de estos padecimientos poco comunes, sin embargo, refuerza su labor en la elaboración y ejecución de estrategias que ayuden a mejorar la calidad de vida de pacientes y familiares.
	2015	Un millón de personas sufrirían enfermedades raras en Chile. Tipo: Documento Sitio Web	Las enfermedades raras en Chile, también son de gran dificultad para la rama de la medicina, ya que, allí tampoco se cuenta con los exámenes suficientes para corroborar el posible padecimiento de una enfermedad huérfana, sin embargo, se apoyan en tratamientos que ayudan a mejorar los síntomas hasta que obtengan diagnósticos certeros.	Este artículo da a conocer el estado actual de Chile frente a la investigación existente de las enfermedades huérfanas, lo que sigue siendo un trabajo arduo para el campo de la salud y la medicina. Se reconoce la implementación de otras estrategias que han tomado de la mano para darle un manejo a estos padecimientos.
	2016	Enfermedades huérfanas, ahora son tratadas en laboratorios de Cali. Tipo: Artículo científico publicado en revista indexada	Este artículo se tuvo en cuenta para determinar los avances de los estudios que se han venido llevado a cabo hasta la fecha nivel nacional.	Actualmente realizan estudios genéticos para determinar las causas del origen de algunas enfermedades huérfanas -raras con la intención de brindar información que facilite implementar estrategias de intervención.
	2016	Modelo de gestión para la atención integral de pacientes con enfermedades huérfanas o raras en Colombia Tipo: Trabajo de pregrado Administración de la salud.	Resalta lo que se comprende como enfermedades raras y sus primeros avances a nivel nacional desde la primera ley interpuesta en el año 2010. Del mismo modo, hace mención del marco legislativo y jurídico que acobija a todos los pacientes que padecen alguna de estas patologías. Sumado a esto, pretende implementar un modelo que permita mejorar la	Dentro del desarrollo de esta recopilación documental, este trabajo le agrega a nuestro documento información relevante en cuenta a la parte legislativa que se han llevado a cabo hasta la fecha frente a las enfermedades huérfanas-raras en Colombia.

			calidad de vida de los pacientes, crear redes de servicio para la atención, monitorear el comportamiento de estas enfermedades en el país, entre otros.	
	2017	Título: Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia. Tipo: Artículo científico publicado en revista indexada	Resalta los increíbles avances en políticas públicas que se han llevado a cabo a nivel Nacional ampara a todas aquellas personas que padecen alguna patología catalogada entre el listado de las enfermedades huérfanas, sin embargo, plantea el deterioro en la implementación de modelos integrales, en la atención y el cuidado del paciente y de su núcleo familiar. Así mismo, resalta la importancia de su creación con el fin de evitar posibles afectaciones psicológicas permitiendo deterioros progresivos causados por la enfermedad.	Se centra en la indagación de los avances que se han hecho hasta la fecha frente a las enfermedades huérfanas con respecto a la legislación, este apartado se tuvo en cuenta para conocer un poco la situación actual en Colombia, el estado de la atención integral que se le está brindando a los pacientes y a su entorno familiar. Sumado a esto, se evidencia una revisión muy general de lo que son y sus causas.
	2017	Antecedentes legales sobre enfermedades raras Tipo: Artículo Científico publicado en revista Indexada. (Chile).	Con el fin de reconocer los avances legales que apoyan el beneficio de la atención de pacientes con alguna enfermedad huérfana, se evidencia la existencia de leyes que fundamentan una atención integral sin importar el tipo de enfermedad que se padezca. Cabe mencionar que el artículo citado no posee información puntual al tema principal, sin embargo, se toma en cuenta como aporte a los derechos de la salud que posee todo ser humano.	Se tuvo en cuenta el artículo 19 No 9 de la constitución política de 1980, quien estipula el derecho a la protección de salud, la protección del estado y el libre e igualitario acceso a las acciones de promoción, protección, recuperación de la salud y de rehabilitación del individuo. Esto con el fin de conocer la legislación en otros países referente a el tema principal de esta revisión
	2017	Los problemas de las enfermedades raras en España.	Este artículo hace un recorrido a modo general resaltando que en España aun existe deficiencia investigativa, no se cuenta con una asistencia sanitaria adecuada para las mismas, muchos de	En cuanto a los avances investigativos, se tomó en cuenta este artículo ya que menciona que, a pesar de los adelantos en la materia, España es uno de los países a los que le falta estudio en

		Tipo: Artículo científico publicado en revista indexada	los tratamientos descubiertos anteriormente, ya no son tan efectiva para muchas enfermedades raras, entre otros.	cuanto a las enfermedades huérfanas, resaltando que aun existen familias y pacientes en busca de diagnósticos y tratamientos óptimos.
	2018	Resolución 5265 " listado de enfermedades huérfanas" Tipo: Documento sitio Web (Colombia)	Se considero importante la existencia de un listado estipulado de las enfermedades huérfanas, lo que indica unos avances considerables en el descubrimiento de las mismas. Del mismo modo, en esta resolución se estipula la necesidad de actualizar la base de datos, lo que contribuye a tener una dinámica más activa en la investigación genética.	Se tuvo en cuenta en la parte legislativa colombiana en donde se estipulan alrededor de 2.198 enfermedades huérfanas-raras.
	2018	Enfermedades raras en México. Tipo: Documento sitio Web	Contempla la importancia de implementar el estudio de las enfermedades huérfanas en los centros Universitarios y escuelas de Medicina, con la intención de ampliar el campo investigativo, tener un diagnostico en corto tiempo, y brindar atención a los pacientes y sus cuidadores; ya que, hasta la fecha, este fenómeno se ha considerado un problema en el marco de la salud.	Este artículo brinda una visibilidad de la manera en cómo se percibe actualmente el tema de las enfermedades huérfanas desde el campo educativo. Del mismo modo, resalta la importancia de abordar este fenómeno, dentro de las aulas de clase; precisamente, para lograr incentivar a los estudiantes a realizar nuevas investigaciones.
	2019	Organizaciones de pacientes en Colombia, conmemoran el día de las enfermedades Huérfanas (Fundación-Alianza Iberoamericana de enfermedades raras huérfanas o poco frecuentes) Tipo: Documento Sitio Web	Se reconoce la existencia de varias fundaciones en Colombia que están enfocadas en el estudio y tratamiento de las enfermedades huérfanas, quienes plantean políticas públicas con el fin de empoderar a la comunidad padecientes de estas enfermedades y brindar atención integral mediante terapias ocupacionales, terapias respiratorias, terapia física, nutrición, odontología, psicología, genética, fonoaudiología y neuropsicología; para mejorar la calidad de vida a pacientes y familiares	Permite observar y reconocer la fuerza que está tomando este problema de salud pública y la importancia que se le está dando a nivel mundial. En conjunto, se logra visualizar las organizaciones que tienen como foco ampliar el campo investigativo de este fenómeno.

	2019	Artículo 61 de la ley general de salud. Documento Sitio Web (México).	Se reconocer las enfermedades huérfanas como una problemática, y se decreta la atención prioritaria materno - infantil con el fin de garantizar el pleno acceso a la protección de su salud, garantizando un pleno desarrollo integral incluyendo la promoción de vacunas y la detección de enfermedades hereditarias y congénitas.	En los avances de esta legislación se pudo detallar el compromiso que está tomando el campo de la salud en cuanto a la importancia de prevenir el posible padecimiento de una enfermedad huérfana, o, por el contrario, hacer un seguimiento desde el nacimiento para detectarla a tiempo en caso de que exista y se logre tratar adecuadamente.
	2019	Plan integral de enfermedades raras de Extremadura 2019-2023/ España Tipo: Documento sitio Web	Aborda de manera adecuada proporcionada e integral lo que son las enfermedades huérfanas las cuales son catalogadas como un problema de salud pública. Este plan ha establecido una serie de objetivos con la intención de mejorar la calidad de vida de los pacientes implicando el sistema de salud – sanitario, el entorno social, educativo, laboral y asociativo.	Da cuenta de los avances y la situación actual en la que se encuentran las enfermedades raras en el país.
	2020	" Solo el 10% de las enfermedades huérfanas pueden tratarse en Colombia" ACOPEL. Tipo: Documento de sitio Web	Esta organización reconoce los avances legislativos que se han implementado hasta la fecha, sin embargo, resalta que aún falta investigaciones que permitan disminuir las barreras de acceso, inclusión social, laboral y educativa tanto de los pacientes como de los cuidadores	Aportes en investigaciones que han hecho las fundaciones y organizaciones enfocadas en el estudio de las enfermedades huérfanas, conocer opiniones desde sus experiencias con la intención de visualizar un poco los avances que se han llevado a cabo desde las mismas.
<p><b>TOTAL, DE ARTÍCULOS REVISADOS: 24</b>  <b>INCLUIDOS: 18</b>  <b>EXLUIDOS: 6</b></p>				

	2006	Título: Síndrome de Moebius: Genopatía vs efecto teratógónico Publicado en: Barranquilla, Colombia	En este artículo se presenta un paciente masculino de nueve meses con el cuadro clínico de Síndrome de	Permite complementar las teorías etiológicas frente al Síndrome de Moebius, en relación al uso del medicamento
--	------	---	--	--

1.1 Subcategoría: Síndrome de Moebius.			Moebius en el cual se discuten los aspectos genéticos y medioambientales asociados a esta patología.	misoprostol asociado con casos de Síndrome de Moebius. Teniendo en cuenta que es un tema de poca investigación, se incluye este documento ya que brinda información relevante a la revisión.
	2010	Título: Síndrome de Moebius Artículo Científico publicado en revista indexada Publicado en: México	Se refiere el caso de una paciente de 8 años, quien presenta parálisis facial bilateral y ausencia de movimientos en lateroversiones.  Dentro de las conclusiones los autores refieren, no existe un tratamiento totalmente exitoso, debido a la falta de la movilidad de los ojos; sin embargo, la paciente es capaz de suplir la falta de movilidad de los ojos moviendo la cabeza hacia los lados. El tratamiento es básicamente de rehabilitación; el manejo psicológico del paciente y de la familia es indispensable. El manejo debe ser multidisciplinario, ya que es conveniente remitir al paciente con especialistas, como ortodoncistas, otorrinolaringólogos y ortopedistas, en caso necesario.	En este artículo se tiene en cuenta aportes que contribuyen en complementar la categoría Síndrome de Moebius, teniendo en cuenta otras alteraciones que allí se mencionan en relación al mismo.
	2011	Título: Exploración de los pares craneales Documento de sitio web Publicado en: España	Se identifican las funciones de los 12 pares de nervios craneales distribuidos en tres grupos: sensitivos, motores y mixtos y las posibles manifestaciones clínicas resultantes de las afectaciones de los pares craneales.	El documento de sitio web no permite complementar la subcategoría a partir del reconocimiento de las funciones de los 12 pares de nervios craneales en el ser humano y los que se ven alterados en relación con las características clínicas del Síndrome de Moebius, información que permite recopilar en la Tabla 1. Los pares de nervios craneales y su función.
	2013	Título: Características Cognitivas Según las Etapas de Jean Piaget en Niños con Síndrome de Moebius	Respondiendo al objetivo general y a la formulación del problema expuestos en el capítulo uno, se puede	Se tiene en cuenta otras características clínicas que allí se mencionan y las cuales

		Trabajo de Pregrado, educación Publicado en: Medellín, Colombia	concluir que los niños con síndrome de Moebius presentan un proceso normal referente las características cognitivas planteadas por Jean Piaget (función simbólica, centralización, irreversibilidad, reversibilidad, inhabilidad de conservación, habilidad de conservación animismo, razonamiento transductor y egocentrismo.) sin embargo el paso de una etapa a otra depende del grado de escolarización que tengan, la aceptación y el apoyo de su entorno.	pueden ser evidenciadas por los padres o médicos en el recién nacido.
2015		Título: Corrección quirúrgica del estrabismo en 2 pacientes con el síndrome de Moebius Artículo Científico publicado en revista indexada Publicado en: México	Se presentan 2 casos clínicos a los que se les realizó corrección Quirúrgica. Dentro de las conclusiones se menciona que el síndrome de Moebius es una patología congénita infrecuente, que se caracteriza por la afectación del VI y VII par craneal, que controlan los movimientos laterales de los ojos y la expresión facial. La corrección quirúrgica de la esotropía debe realizarse de manera precoz, pues la evolución es muy favorable desde el punto de vista oftalmológico y social.	En este artículo se tiene en cuenta aportes que contribuyen en la subcategoría Síndrome de Moebius, teniendo en cuenta otras alteraciones físicas que allí se mencionan y que aportan al reconocimiento del diagnóstico, basado principalmente en las alteraciones oftalmológicas y los tratamientos de corrección quirúrgica.
2017		Título: Reporte de cuatro casos y revisión de literatura Síndrome de Moebius Artículos Científicos Publicados en Revista Indexada Publicado en: Colombia	Se reportan cuatro casos en los cuales se identifican las diferentes características clínicas, el principal objetivo se basa en dar a conocer las características fenotípicas más relevantes para el diagnóstico dada su baja incidencia.	Los aportes que nos brinda el artículo, es la posibilidad de identificar las características clínicas de cuatros casos de síndrome de Moebius, aporta un pequeño relato histórico que apor to al diagnóstico del mismo, de igual manera menciona teorías etiológicas y factores externos que contribuyen con el diagnóstico. Lo cual es fundamental para definir la subcategoría.

	<b>TOTAL, DE ARTÍCULOS REVISADOS: 9</b> <b>INCLUIDOS: 6</b> <b>EXCLUIDOS: 3</b>
--	---

<b>2. Persona del Cuidador.</b>	2006- Hasta la fecha	Código de Infancia y adolescencia Tipo: Documento sitio Web (Colombia).	Se tuvo en cuenta la ley 1098, artículo 20 en el que se estipula el derecho de protección de todo niño, niña y adolescente contra el abandono físico, emocional y psicoafectivo.	Con base en nuestro objetivo central, se tuvo en cuenta la ley de infancia y adolescencia para dar peso al deber que todo ser humano debe tener en el cuidado de los Niños, Niñas y Adolescentes; haciendo mayor énfasis en el padecimiento de alguna enfermedad, esto teniendo en cuenta que algunos progenitores abandonan el compromiso de cuidar a sus hijos cuando padecen alguna enfermedad poco frecuente.
	2007	El Cuidado al cuidador Tipo: Documento sitio Web. Publicado En España.	Este manual fue creado por la asociación de daño cerebral adquirido el cual postula una serie de afectaciones a nivel personal, familiar y social de quien toma el rol de cuidador. Tiene como objetivo brindarles a los sistemas familiares un espacio en el que sepan del autocuidado otorgando información que les ayude a identificar signos de alarma que puedan afectar su bienestar integral.	Bajo los criterios de inclusión, este artículo no cuenta con lo estipulado, sin embargo, se tuvo en cuenta ya que brinda información como que es el cuidar, cuáles son las personas principales que pasan a ser cuidadores de una persona dependiente, menciona las fases de adaptación por las que se espera que los cuidadores atraviesen cuando hay transformación en sus roles, habla de las consecuencias que implica el cuidado en la vida del cuidador mencionando posibles alteraciones a nivel familiar (subsistema conyugal, parental, fraternal) laboral, cambios en el tiempo libre, estado de ánimo, entre otros. Teniendo en cuenta que este es un tema de poca investigación, y en cumplimiento a los objetivos, se tuvo en cuenta este artículo ya que brinda

				información relevante al tema principal de esta revisión documental.
	2008- Hasta la fecha.	Código Civil Colombiano. Artículo 251 “Cuidado y auxilio a los padres.”	El siguiente artículo estipula que “Aunque la emancipación dé al hijo el derecho de obrar independientemente, queda siempre obligado a cuidar de los padres en su ancianidad, en el estado de demencia, y en todas las circunstancias de la vida en que necesitaren sus auxilios”.	Teniendo en cuenta que ante el padecimiento de una enfermedad que genere dependencia se alteran las relaciones familiares y sociales, se tuvo en cuenta el código civil colombiano, exactamente el artículo 251 el cual menciona el deber que se tiene ante el cuidado de los padres que requieran de un cuidador ya sea profesional o informal que contribuya a mejorar su calidad de vida ante su imposibilidad de hacerlo por sí mismo, esto apoyadas en los objetivos de esta revisión documental.  Por otro lado, a partir de los criterios de inclusión, este marco legislativo se tiene en cuenta ya que se sigue rigiendo hasta la fecha.
	2014	Cuidados para el cuidador. Tipo: Trabajo de grado de pregrado: medicina (México)	Comprensión del rol que cumple el cuidador primario y el reconocimiento de las personas que usualmente están a cargo, destacándose la madre, el padre o los hijos.	Teniendo en cuenta que uno de nuestros objetivos es indagar a partir del enfoque sistémico, esta tesis brinda información relevante en cuanto a las figuras primarias que se esperan como cuidadores de algún pariente en el que se destaca alguna persona cercana a la familia, sumado a ello, se centra en la dinámica familiar y los roles que cada uno de ellos modifica o ajusta a la nueva situación.
	2014	La importancia de cuidar al cuidador Tipo: Documento sitio Web Colombia, Cali.	Este manual plantea la importancia de cuidar al cuidador con el fin de evitar una sobre carga emocional y física generando el síndrome del cuidador. Del mismo modo, resalta el rol del cuidador, y el papel de la familia, el proceso de afrontamiento ante la enfermedad y algunas recomendaciones para evitar el estrés que puede producir dicha situación.	Se tiene en cuenta las fases de adaptabilidad a la enfermedad por las que puede atravesar cualquier persona que tome el rol de cuidador.
<b>2.1 Modelos de</b>	1996- Hasta	Cuidando a los Cuidadores: Un programa de apoyo a familiares de	Este programa ha sido el pionero y el modelo a seguir hasta la fecha, en la	Este modelo de intervención no cumple con los parámetros de inclusión teniendo en cuenta su



<b>atención para el cuidador</b>	la fecha	personas con enfermedad crónica. Universidad Nacional de Colombia. Tipo: Trabajo de grado de pregrado: Enfermería.	elaboración de otras intervenciones e investigaciones enfocadas en la importancia del cuidado al cuidador. Tiene como finalidad empoderar a los roles de los cuidadores de personas parecientes de enfermedades crónicas, discapacitantes y enfermedades huérfanas.	fecha de publicación; sin embargo; se tuvo en cuenta a partir de lo mencionado anteriormente.
	2009	Título: Guía de apoyo psicológico para enfermedades raras Documento de sitio web Publicado en: España	La guía en mención aporta temas como: procesos de adaptación, manejo de estrés y ansiedad, ¿Cómo facilitar la comunicación?, apoyo psicológico desde FEDER.	La presente guía va direccionada como apoyo psicológico al proceso de adaptación de pacientes diagnosticado con alguna Enfermedad Huérfana y su familia, con el objetivo de reducir el riesgo de llegar a consecuencias psicopatológicas. En reconocimiento de los avances de dicha fundación, se tiene en cuenta dicho artículo ya que aporta información relevante a nuestra revisión documental partiendo de que muy pocas han hecho aportes frente al cuidado del cuidador de pacientes diagnosticados con una enfermedad huérfana.
	2010	Título: La familia principal fuente de apoyo social Documento de sitio web Publicado en: España	El modelo “intervención con las familias: fuente de apoyo” nos ofrece informaciones importantes como: la familia principal fuente de apoyo, impacto de la enfermedad en el sistema familiar, abordaje terapéutico familiar, el papel de los hermanos y servicios para la familia relacionado con pacientes diagnosticados con cualquier enfermedad huérfana.	El modelo publicado por FEDER fundación española de enfermedades raras, nos aporta información relevante frente al cuidado al cuidador, aportando unas fases de adaptación por la cuales atraviesan las familias de pacientes diagnosticados con Enfermedades Huérfanas y propone una serie de intervenciones psicoterapéuticas abordadas desde el enfoque sistémico.
	2011	Guía de cuidados de enfermería: Cuidar al cuidador en atención primaria. Tipo Documento sitio Web (España).	busca facilitar la adaptación a los cambios que genera el padecimiento de una enfermedad, prevenir en gran medida el síndrome del cuidador, fomentar el autocuidado y facilitar el mantenimiento de las relaciones familiares, de igual manera busca sensibilizar a la cuidadora la necesidad	Este manual hace un gran abordaje no solo a los familiares considerados como esa figura primaria de cuidado, sino que, además, incluye personal de la salud que también cumple con este deber. Permite el manejo del autocuidado y el reconocimiento cuando se requiere la ayuda de alguien más.

			de aceptar el apoyo de los recursos familiares, entre otros.	
2011	Guía de autocuidado y cuidado para personas cuidadoras familiares de personas mayores en situaciones de dependencia. Tipo: Artículo sitio Web Barcelona, España		Esta guía implementa una serie de estrategias de autocuidado ante situaciones que impliquen reorganizar la vida o tomar posición de roles que no se tenían en cuenta ya que usualmente se presentan alteraciones tanto físicas como emocionales. Así mismo, brinda un apartado de autoevaluación con el fin de reconocer que aspectos de nuestra vida se han alterado con el fin de evitar serias repercusiones que afecten el bienestar propio. Sumado a esto, brinda tácticas para sobrellevar la situación como una comunicación asertiva, organizar el tiempo, poner límites, pedir ayuda y/o apoyo cuando lo considere necesario, entre otros.	Una vez revisado este manual, se incluye a la revisión documental ya que su enfoque está basado en el cuidado del cuidador resaltando que es bastante práctico y entendible para aquella persona que necesite hacer uso del mismo. Se centra en aspectos relevantes como la alteración de las relaciones sociales que se pueden ver afectadas ante este nuevo rol permitiendo trabajar sobre ellas como en muchas otras que resalta el manual.
2013	Programa de apoyo institucional al trabajador que es familiar-cuidador. Tipo: Documento sitio Web (Chile).		Aporta a los modelos ya existentes el fortalecimiento de las habilidades que tiene el cuidador como responsable de un paciente diagnosticado con alguna enfermedad crónica o discapacitantes ya sea alguno de los padres o un hijo y de la labor que debe cumplir como trabajador, esto con el fin de sobrellevar los dos roles.	Aportar estrategias de afrontamiento que impidan llegar a una sobrecarga emocional y física, es decir, contribuye a reconocer y manejar los roles de los cuidadores cuando este también cumple laguna labor aparte de sus responsabilidades de cuidado.
2014	Manual de apoyo para cuidadores primarios. Cuidarnos para cuidar mejor. Tipo: Documento sitio Web (México).		Este manual va encaminado a determinar la importancia del cuidado del cuidador, el cual tiene como propósito que los cuidadores conozcan y expresen sus emociones, busquen apoyo social cuando lo requieran y aprendan del autocuidado a partir de actividades lúdicas.	Se reconoce la existencia de modelos enfocados en los cuidados del cuidador, se trabaja sobre la reducción de emociones y el estrés que puede generar la situación.
2014	Programa de intervención psicológica para cuidadores primarios de enfermos		Esta tesis, visibiliza la elaboración de un programa que permite disminuir la	Se tuvo en cuenta esta investigación ya que va encaminada a los programas existentes que tienen

	crónicos en la comunidad de Apaxco, Estado de México. Tipo: Trabajo de grado de pregrado: Psicología.	sobrecarga, las repercusiones psicológicas y sociales que pueden aparecer al cuidar un enfermo paciente de una enfermedad crónica.	como finalidad intervenir en el cuidado de los cuidadores de pacientes parecientes de alguna enfermedad.
2012	Cuidando al cuidador Tipo: Documento de sitio Web Barcelona. España	Esta guía práctica, brinda una serie de recomendaciones tanto para el cuidador como para el paciente, resaltando la nutrición, los medicamentos, la higiene, los ejercicios físicos para evitar sobrecarga emocional. De igual manera, resalta algunas afectaciones físicas y mentales que se pueden hacer presente ante el cumplimiento de este deber como alteraciones en el sueño, alteraciones en la conducta como la agresividad, entre otros.	En cumplimiento con nuestros objetivos, esta guía se tuvo en cuenta a modo general, ya que aporta recomendaciones y estrategias de cuidado tanto para el cuidador como para las pacientes dependientes.
2015	Manual de cuidado a cuidadores de personas con trastornos mentales y/o enfermedades crónicas discapacitantes.  Tipo: Documento sitio Web Colombia	Este modelo, más que ser un manual de intervención, arroja datos estadísticos y epidemiológicos realizados por el ministerio de salud en el que da a conocer los avances en la atención de la salud mental de los cuidadores de personas con trastornos mentales y/o enfermedades crónicas discapacitantes resaltando que esta labor primaria radica en el género femenino, existe fragilidad económica, entre otros.	Se tuvo en cuenta para analizar los aportes que ha tenido el ministerio de salud en cuanto a la importancia del cuidado a los cuidadores, reconociendo el desgaste físico y emocional que puede llegar a presentar cada uno de ellos. Arroja un base de datos estadísticos que sustentan lo mencionado anteriormente, lo que indicaría que aún falta la implementación de modelos para el autocuidado de los que están a cargo de esta labor.
2019	Yo me cuido y te cuido " Manual para el cuidado de personas mayores en situaciones de dependencia." Tipo: Documento sitio Web (Chile)	Bajo los criterios de nuestro objetivo que está enfocado en determinar la importancia del cuidador, se tuvo en cuenta este manual elaborado por ministerio de desarrollo social y familia, el ministerio de salud y el gobierno de Chile, quienes buscan contribuir a una mejor calidad de vida del cuidador informal y de la persona mayor con dependencia a través de la entrega de conocimientos , el	Reconocimiento del cuidado al cuidador fue importante en esta revisión documental, lo que apporto este manual en el manejo de las habilidades de afrontamiento de dicha situación y del autocuidado que se debe tener cuando se cumplen con estos roles.

			acompañamiento y el desarrollo de habilidades que fortalezcan el autocuidado del cuidador y a de los pacientes.	
<p style="color: red;">TOTAL, DE ARTÍCULOS REVISADOS:27  INCLUIDOS:16  EXCLUIDOS: 12</p>				

<b>3. Dinámica Familiar sistémica y enfermedad Huérfana</b>	2013	<p>Título: Enfoque sistémico. Una Introducción a la Psicoterapia Familiar. Libro electrónico  Publicado en: México, D.F - Bogotá, Colombia</p>	<p>Del presente libro electrónico se tuvo en cuenta el capítulo 4 Estudio Sistémico de la Familia, en el cual se mencionan aspectos relacionados con: estructura familiar de lo cual se recogió lo más elementos más importantes para dar cumplimiento con el objetivo de la revisión documental.</p>	<p>Los aportes que ofrece el presente libro electrónico, están basados en identificar desde el paradigma sistémico la dinámica, organización y formas de relación sistémica familiar, sin olvidar los cambios que en ocasiones exigen a la familia una movilización al ajuste y reajuste en su interior para adaptarse a las exigencias del medio, lo que para el caso sería el diagnóstico de alguna Enfermedad Huérfana en uno de los integrantes.</p>
	2016	<p>Título: Raras, pero No Invisibles, Significado y Cotidianidad en una Familiar con un Integrante con una Enfermedad Rara. Trabajo de pregrado: trabajo social. Publicado en: Santiago de Cali, Colombia</p>	<p>En esta investigación se planteó como objetivo principal analizar el significado que tienen las familias sobre el diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad rara en uno de sus miembros y los cambios o no que dichos significados han conllevado en la vida cotidiana de la familia.</p>	<p>Los aportes de este trabajo de grado, contribuyen en la definición de la categoría Dinámica Familiar sistémica y enfermedad Huérfana, del cual se tiene en cuenta la importancia de rol que desempeña la familia en el acompañamiento de pacientes con enfermedades crónicas o enfermedades huérfana, de igual manera se tienen en cuenta la dinámica familiar y los desajustes presentes en la misma, que se dependen del diagnóstico de una enfermedad, adicionalmente se identifica la adaptación y organización de una nueva dinámica familiar basada en la enfermedad. Lo anterior permite identificar la dinámica familiar a partir de algunos casos de enfermedades huérfanas allí descritos desde el paradigma familiar sistémico.</p>

	<b>TOTAL, DE ARTÍCULOS REVISADOS: 2 INCLUIDOS: 2 EXCLUIDOS: 0</b>			
3.1 Procesos de adaptación a la enfermedad	2010	Título: La familia principal fuente de apoyo social Documento de sitio web Publicado en: España FEDER	El modelo “intervención con las familias: fuente de apoyo” nos ofrece informaciones importantes como: la familia principal fuente de apoyo, impacto de la enfermedad en el sistema familiar, abordaje terapéutico familiar, el papel de los hermanos y servicios para la familia relacionado con pacientes diagnosticados con cualquier enfermedad huérfana	Este modelo de intervención nos permite profundizar en el abordaje de fases de adaptación a las enfermedades huérfanas y las posibles intervenciones terapéuticas basadas en el enfoque sistémico, teniendo en cuenta a la familia como principal fuente de apoyo frente al tema.
3.2 Intervención familiar sistémica.	2010	Título: La familia principal fuente de apoyo social Documento de sitio web Publicado en: España FEDER	El modelo “intervención con las familias: fuente de apoyo” nos ofrece informaciones importantes como: la familia principal fuente de apoyo, impacto de la enfermedad en el sistema familiar, abordaje terapéutico familiar, el papel de los hermanos y servicios para la familia relacionado con pacientes diagnosticados con cualquier enfermedad huérfana.	Se evidencian algunos tipos de terapias empleadas que se puede aplicar, en función del paciente, la familia, la propia enfermedad, dentro de las cuales se mencionan: Terapia Integrativa, Terapia Sistémica Breve, Terapia Cognitivo – Conductual, Terapia Narrativa, Terapia de Aceptación y Compromiso, Terapia Mindfulness, falta adicionar información al documento.
	<b>TOTAL, DE ARTÍCULOS REVISADOS: 2 INCLUIDOS: 2 EXCLUIDOS: 0</b>			