

**RESPONSABILIDAD ESTATAL POR ENFERMEDADES HUÉRFANAS EN EL
SISTEMA JURÍDICO COLOMBIANO**

BRENDA NAYIVE BEAN VILLA

**UNIVERSIDAD LA GRAN COLOMBIA
FACULTAD DE POSGRADO
ESPECIALIZACIÓN DRECHO ADMINISTRATIVO
BOGOTÁ, D.C., 2018**

Responsabilidad Estatal por Enfermedades Huérfanas en el Sistema Jurídico Colombiano

Brenda Nayive Bean Villa

Tutor: Dr. Sandra Marcela Castañeda Castañeda

**Trabajo de grado como requisito para optar al Título de Especialista en Derecho
Administrativo**

**Universidad la Gran colombia
Facultad de posgrado
Especialización Drecho Administrativo
Bogotá, D.C., 2018**

Agradecimientos

A Dios por ser mi guía y fortaleza en cada paso que doy, por iluminarme el camino con su protección y bendición, me agudo a seguir a delante.

A mis padres por su apoyo incondicional, especialmente a mi madre a quien admiro por su superación personal, por su amor para conmigo e infundir ese espíritu de lucha y deseo de superación; resaltando esos momentos que sentía desfallecer.

A mis hermanos por creer en mi y apoyarme siempre.

A toda mi familia por darme su voz de aliento cuando la necesito.

Tabla de Contenido

Introducción	6
 Capítulo I.	
Antecedentes de Investigación	8
1.1 Planteamiento del problema	8
1.2 Línea de investigación.....	13
1.4 Marco legal.....	14
1.5 Marco conceptual	16
1.5.1 Enfermedad.....	17
1.5.2 Concepto de enfermedad huérfana o EH.....	17
1.5.3 Centros de referencia.....	18
1.5.4 Responsabilidad médica.	19
 Capítulo II.	
Generalidades del Tratamiento y Protección Dado por el Estado a las Personas con Enfermedades Huérfanas.....	21
2.1 Enfermedades huérfanas y su tratamiento en el ámbito internacional	21
2.2 El Estado Colombiano frente a las enfermedades huérfanas	26
2.3 La ley 100 de 1993 frente a la protección de pacientes con enfermedades huérfanas	28
2.4 Políticas públicas del Estado Colombiano para proteger a personas que padecen enfermedades huérfanas	30
2.4.1 Criterios de las asociaciones de pacientes respecto a la situación en aspectos de atención por parte de entidades públicas.	31
 Capítulo III.	
Responsabilidad del Estado Derivada de la Prestación del Servicio de Salud a las Personas con Enfermedades Huérfanas.....	36
3.1 Prestación del servicio de salud a personas que padecen enfermedades huérfanas en Colombia	36
3.2 Jurisprudencia de la Corte Constitucional y la Corte Suprema de Justicia frente a la protección de los derechos de las personas con enfermedades huérfanas.....	39

3.3 Responsabilidad del Estado derivada de la prestación de servicio de salud a personas que padecen enfermedades huérfanas	44
Conclusiones	47
Referencias Bibliográficas.....	49

Introducción

La presente investigación se refiere al tema de ENFERMEDADES HUÉRFANAS, que se puede definir como una patología poco conocida en la sociedad, tanto en el ámbito médico como en el jurídico, por la complejidad que este tipo de padecimiento presenta, por lo escasas que suelen ser.

La característica principal de este tipo de enfermedades es que son poco frecuentes en la población, es decir, que le da a una de cada cinco mil personas, afectando así a quienes la padecen, a sus familias y especialmente a los niños.

Para realizar un análisis a esta problemática, es necesario hacer mención a la falta de conocimiento científico y jurídico que se presenta ante esta complejidad, lo cual conlleva a un padecimiento más difícil a las personas que lo sufren, sin olvidar sus familias que también se ven afectadas.

La investigación de esta problemática se realizó con el interés de dar a conocer lo que padecen los pacientes y sus familia ante la falta de investigación médico y, sobre todo, la poca normatividad jurídica que hay en Colombia sobre este tema, dejando entrever el desinterés que tiene el Legislador por proteger este grupo de personas.

En la realización de esta investigación, se estudiarán diferentes sectores para hacer un análisis de la problemática, con la visión internacional y nacional que se tiene frente a las enfermedades huérfanas, tomando también las posiciones de asociaciones de pacientes, respecto a la atención que se le brinda por partes de las entidades pública.

Como línea de investigación para la realización de esta investigación tomo las áreas de Derecho Constitucional, Políticas Públicas, Derecho Administrativo, y también la Responsabilidad Médica Administrativa en el Tratamiento de Enfermedades Huérfanas.

Esta investigación se desarrollara en 3 capítulos, el primero trata de los Antecedentes de Investigación, el segundo nos habla de las Generalidades del Tratamiento y Protección dado por el Estado a las Personas Enfermedades Huérfanas y por último el tercer capítulo que trata de la Responsabilidad del Estado Derivada de la Prestación del Servicio de Salud a las Personas con Enfermedades Huérfanas.

Capítulo I.

Antecedentes de Investigación

1.1 Planteamiento del problema

Es necesario analizar el funcionamiento del ejercicio médico administrativo en Colombia referente al tema de enfermedades de difícil diagnóstico, raras o comúnmente conocidas como “enfermedades huérfanas”, para de este modo, dar a conocer la realidad que sufren muchas personas en el país, en consideración al tipo de problemas que enfrentan estas personas y sus familias.

Estas personas en condición de vulnerabilidad, por su enfermedad, enfrentan muchas barreras como son: la dificultad en obtener un diagnóstico exacto a opciones de tratamiento, la poca o ninguna investigación disponible sobre su enfermedad, la problemática para encontrar médicos o centros de tratamiento con experiencia en tratar una enfermedad de este tipo, lo cuantioso que pueden llegar a ser en ocasiones los tratamientos, inclusive mayor a los de una enfermedad común, la complejidad para solicitar servicios de apoyo médico, social, asistencial o financiero en consideración al delimitado tratamiento sobre las enfermedades, a esto se suma la manifestación de aislamiento y falta de información que pueden conllevar a problemas psicológicos en el paciente.

Estas enfermedades son de difícil diagnóstico, sus características son diversas y muchas de ellas son imperceptibles a la vista de los médicos tratantes, que en ocasiones, lamentablemente, no se interesan en estudiarlas o no están capacitados para tratarlas; hay muchas enfermedades

raras y escasas cada una de ellas y, con este dilema, cargan las personas que por herencia o genética las tienen.

“En el mundo se han identificado entre alrededor de 7.000 enfermedades huérfanas. En Colombia tenemos identificadas alrededor de 1.920 que se encuentran incluidas en la resolución 430 de 2013”. El listado de enfermedades huérfanas es dinámico, ya que cualquiera de las patologías descritas en la literatura puede presentarse en la población colombiana, por lo tanto, este listado debe ser actualizado cada dos años.

La falta de conocimiento de estas enfermedades representa uno más de los tantos problemas que tiene el sistema de salud Colombiano; muchas personas mueren sin tener un diagnóstico claro o el tratamiento que se debe, como consecuencia de malas prácticas médicas o donde se niegan a ordenar los exámenes necesarios para darle el debido tratamiento a cada paciente.

Por más que existe un respaldo internacional por parte de la Organización Mundial de la Salud (OMS) junto con un respaldo jurisprudencial y legal del ordenamiento interno, la realidad es que en Colombia las personas que padecen estas enfermedades, se ven forzadas a crear fundaciones para tratar de acoger a los pacientes que el Estado no ayuda conforme a la atención médica que se requiere en cada caso.

Esto se agrava cuando este tipo de padecimientos afectan a las poblaciones en condiciones de pobreza o vulnerabilidad con un limitado acceso a los servicios de salud; especialmente aquellos que viven en áreas rurales remotas, zonas de conflicto o comunidades marginales. La prevención y el control de estas enfermedades relacionadas con la pobreza requieren una ayuda más profunda.

Son pocos los científicos interesados en este tema y con el poco apoyo económico por parte del Estado, se trunca más el camino en búsqueda de mejorar la calidad de vida de estas personas.

La apatía social frente a estos temas excluye las posibilidades de integración en la sociedad generando un desinterés que conlleva a no saber cómo tratar adecuadamente el problema.

Esta investigación se enfocará en mostrar la responsabilidad que tiene el Estado Colombiano frente a las enfermedades huérfanas y los problemas que pasan las personas y sus familias para obtener el acceso a los servicios de salud, por el poco avance que se tiene en el tema.

Por tal motivo surge la idea de estudiar lo que ha pasado con la normatividad y cuál es la situación o grado actual de dificultad a la que se enfrentan los pacientes y sus familias en el sistema de salud Colombiano antes y después del diagnóstico de una enfermedad huérfana, haciendo hincapié frente a la necesidad y deber estatal de brindar apoyo a estas personas, teniendo en cuenta el entorno familiar, psicológico y social de los mismos.

Como se sabe, estas enfermedades son de baja prevalencia, pero cada vez toma más importancia el costo económico y social que implica la atención de las mismas. El 16 de febrero de 2015, el Ejecutivo Colombiano sancionó la Ley Estatutaria de Salud que pretende mejorar el acceso a los servicios de salud de los Colombianos y que consagra la misma como un derecho fundamental. Con esta ley se pretende acabar con trámites innecesarios y dilatorios por parte de las entidades prestadoras del servicio de salud, de los cuales son víctimas muchos Colombianos.

Para asociaciones y fundaciones con pacientes con enfermedades huérfanas, la nueva normativa supone un punto positivo; ven ya que surge como medida para contrarrestar las adversidades que viven día a día los pacientes para obtener las atenciones, exámenes y medicamentos que necesitan.

Sin embargo, es importante verificar la efectividad de la norma, porque aunque en los últimos años el gobierno ha regulado más la protección de estos pacientes, en relación a su atención y servicio de salud por medio de la ley 1392 de 2010, es conveniente señalar que aún no

se cuenta con modelos integrales de atención en salud para estas enfermedades y el estado deja solas a las aseguradoras al momento de poner en marcha las disposiciones legales al no definir la financiación de los tratamientos, la rehabilitación y necesidades del paciente y su familia, víctimas de enfermedades huérfanas, que alteran no solo la economía familiar sino el entorno social del paciente propiamente dicho.

Poco es el avance que realmente se tiene frente a ellas; su primer problema comienza en el diagnóstico ya que los médicos e inclusive los mismos especialistas no tienen el entrenamiento adecuado para realizar un tratamiento y estudio efectivos de este tipo de enfermedades, pues la sintomatología del paciente en ocasiones es relacionada con otras patologías no concordantes a su situación.

Muchos de los medicamentos para el tratamiento de estos padecimientos, no se encuentran incluidos dentro del plan de beneficios en salud, lo cual genera que los pacientes no accedan a los tratamientos en los tiempos indicados y que las personas que padecen esta complicada situación tengan escasas posibilidades de recuperarse, o al menos de contar con un tratamiento que les ayude a sobrellevarlas y poder vivir de una manera digna.

Es necesario estudiar si el gobierno vigila a cabalidad el cumplimiento de las disposiciones legales y jurisprudenciales, con tal de que las personas cuenten con mecanismos efectivos para garantizar sus derechos; esto, aunado a un sistema de gestión y orientación que cuente con profesionales capacitados para ayudar a este tipo de pacientes especiales.

Es evidente que otra dificultad es la falta de recursos económicos que alega el gobierno y es ahí donde puede verse que no es suficiente el esfuerzo que hacen las asociaciones de pacientes para defender los derechos de éstos, sino que hay que trascender al plano de la construcción de

una política de salud pública, para lograr una atención oportuna y con calidad para atender a los pacientes y sus familias, en el marco del cumplimiento del derecho fundamental a la salud.

Es necesario la implementación de modelos y rutas integrales de atención en salud que incluyan centros de excelencia que tenga en cuenta, no solo lo relacionado con el conocimiento y aplicación adecuada de guías de práctica clínica y dominio del tema, sino también donde se regule el mercado de los medicamentos para que el sistema sea sostenible financieramente. De este mismo modo, es importante que las asociaciones de pacientes con este tipo de enfermedades sean incluidas en la toma de decisiones e implementación de modelos pues son ellos los que conviven con la patología.

Es importante hacer resaltar la coherencia de la realidad con lo definido por la Constitución Política de Colombia del año 1991 y la jurisprudencia constitucional sobre el derecho a la salud, por ello el gobierno debe fomentar la investigación en el tema de enfermedades huérfanas pues las falencias en el tema de conocimiento son un punto importante que obstaculiza el diagnóstico.

Colombia cuenta con normatividad que le da al tema de enfermedades huérfanas un enfoque diferencial y esto es una ganancia pues permite a las asociaciones de pacientes la lucha por la defensa de sus derechos. Sin embargo, en materia administrativa el Estado Colombiano debe mejorar y actualizar de manera permanente el sistema de información relacionado con enfermedades huérfanas para poder llegar a una aproximación parecida a la realidad y poder enfocar los planes de salud pública adecuadamente.

La importancia de estudiar los factores jurídicos determinantes en la responsabilidad médica por malos procedimientos en enfermedades huérfanas sugiere evitar complicaciones médicas que conlleven a más demandas contra entidades hospitalarias del Estado, y que efectivamente se

garantice, en parte, el derecho a la salud y la vida de las personas que sufren este tipo de enfermedades especiales.

De lo anterior surge la siguiente **pregunta investigativa**: ¿Cuáles son los parámetros que determinan la responsabilidad de Estado derivada de la prestación del servicio de salud a personas con enfermedades huérfanas?

1.2 Línea de investigación

Derecho constitucional, políticas públicas, derecho administrativo, responsabilidad médica administrativa en el tratamiento de enfermedades huérfanas.

1.3 Objetivos

1.3.1 Objetivo general.

Analizar los factores jurídicos que determinan la responsabilidad estatal derivada de la prestación del servicio de salud a las personas que padecen enfermedades huérfanas en Colombia.

1.3.2 Objetivos específicos.

- Analizar la pertinencia del marco jurídico Colombiano que rige el sistema de salud en lo referente a enfermedades huérfanas.

- Explicar en un plano socio jurídico los mecanismos de defensa para las personas con enfermedades huérfanas en Colombia, su tratamiento legal, jurisprudencial y administrativo, conforme a los presupuestos constitucionales y de derecho internacional.
- Analizar la responsabilidad que tiene el Estado frente a vulneraciones del acceso a la salud de las personas diagnosticadas con enfermedades huérfanas.

1.4 Marco legal

El marco normativo que es pertinente para el desarrollo de esta investigación, comprende de manera Kelseniana la normativa interna Colombiana desde la Constitución Política de 1991, pasando por leyes estatutarias, hasta las resoluciones administrativas del Ministerio de Salud y Protección Social.

La Constitución Política de Colombia que impone el deber estatal de organizar, dirigir y reglamentar la prestación de servicios de salud, establecer políticas ejerciendo su vigilancia y control dentro de las competencias de la Nación, las entidades territoriales y los particulares, aunado al reconocimiento del derecho a la vida y la atención fundamental en salud a los niños y niñas.

La Ley 100 de 1993, por la cual se crea el Sistema de Seguridad Social Integral y se dictan otras disposiciones, específicamente el numeral tercero del art. 173 que establece como función del Ministerio de Salud y Protección Social expedir las normas administrativas de obligatorio cumplimiento por las Entidades Promotoras de Salud, por las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud del Sistema General de Seguridad Social en Salud y por las Direcciones Seccionales y Distritales de Salud en el marco del Sistema General de Seguridad Social en Salud.

Junto con ésta, es importante el Decreto 1011 de 2006 mediante el cual se establece el sistema obligatorio de garantía de calidad de la atención de salud del Sistema General de Seguridad Social en Salud.

Ley 1392 de 2010, por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y adopta normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado Colombiano a la población que padece enfermedades huérfanas y sus cuidadores (familia del paciente en la mayoría de casos).

El Decreto 4107 de 2011, el cual determina los objetivos y la estructura del Ministerio de Salud y Protección Social e integró el Sector Administrativo de Salud y Protección Social, donde en el numeral décimo tercero del artículo 2° se establece como función del Ministerio de Salud y Protección Social, definir los requisitos que deben cumplir las Entidades Promotoras de Salud e Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud para obtener la habilitación y acreditación.

Ley 1438 de 2011, en la cual se reforma el Sistema General de Seguridad Social en Salud principalmente en su artículo 140 referente a “Enfermedades huérfanas” y, que modificó el artículo 2° de la Ley 1392 de 2010. La Ley Estatutaria 1751 de 2015, en la que se regula el derecho fundamental a la salud junto con otras disposiciones. Se resalta el artículo 11 “Sujetos de especial protección” y el parágrafo tercero del artículo 15 “Prestaciones de salud”, normas aplicables a la población o a los pacientes con enfermedades huérfanas. Seguidamente la ley 1753 de 2015 donde se expidió el Plan Nacional de Desarrollo 2014-2018 “Todos por un nuevo país”. Principalmente el artículo 65 referente a la política de atención integral en salud.

La Resolución 2003 de 2014 del Ministerio de Salud y Protección Social, en la cual se definen los procedimientos y condiciones de inscripción de los Prestadores de Servicios de Salud y de habilitación de servicios de salud. También cuenta la Resolución 2048 de 2015 del

Ministerio de Salud y Protección Social, que actualiza el listado de enfermedades huérfanas y define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas. Así mismo, la Resolución 0429 de 2016 expedida por el Ministerio de Salud y Protección Social en la cual se adopta y reglamenta la Política de Atención Integral en Salud de la ley 1753 de 2015.

La Resolución 1441 de 2016 del Ministerio de Salud y Protección Social por la cual se establecen los estándares, criterios y procedimientos para la habilitación de las Redes Integrales de Prestadores de Servicios de Salud y se dictan otras disposiciones. Necesaria en el rema de realizar una ruta de seguimiento y control del paciente que sufre una enfermedad huérfana.

Y en última disposición la Resolución 651 de 2018 que establece las condiciones de habilitación de los Centros de Referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la estructura de la red y subredes de centros de referencia para su atención.

1.5 Marco conceptual

Es necesario precisar los términos profesionales con el fin de tener claras las referencias conceptuales y doctrinales que permitan una claridad del tema de estudio aunado con un enfoque contextual crítico para un análisis íntegro de la situación. De esta manera se puede desarrollar la perspectiva que categoriza el tratamiento de enfermedades huérfanas o EH y en qué aspectos profesionales se considera una responsabilidad médica.

Las enfermedades huérfanas son patologías generalmente que se propagan a lo largo de la vida del paciente y caracterizadas por ser de un difícil diagnóstico, principalmente se establece

que el concepto de enfermedades raras se origina “a mediados de la década de los años 80 del siglo pasado, En Estados Unidos, relacionado con el concepto de medicamentos “huérfanos”. Se denominan enfermedades “raras” porque se caracterizaban por su baja prevalencia” (Carbajal & Navarrete, 2015, p. 370), La baja prevalencia hace referencia al número de personas viviendo con determinada enfermedad en un momento dado y el número de nuevos diagnósticos en un año.

1.5.1 Enfermedad.

Desde la generalidad una enfermedad se define como: “una condición patológica de una parte, órgano o sistema de un organismo resultante de varias causas, tales como una infección, un defecto genético, o estrés medio ambiental, y se caracteriza por un conjunto de signos identificables o síntomas” (Eurordis, 2005, p. 3).

1.5.2 Concepto de enfermedad huérfana o EH.

Una enfermedad caracterizada como de rareza es aquella que es poco frecuente en la población y que se determine así corresponde a que “cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de la población total, definido en Europa como menos de 1 de entre 2000 ciudadano” (Eurordis, 2005, p. 3), aunque también se considera que existen enfermedades ultra raras donde el porcentaje de afectados es mucho menor en consideración a un rango de población más amplio.

Es importante mencionar que estas enfermedades son consideradas como afecciones que de manera progresiva debilitan y resultan ser de alto riesgo de mortalidad, si bien tienen una

prevalencia considerablemente baja esto no implica su desconocimiento y olvido, por lo cual ese conjunto de las mencionadas Enfermedades Raras (ER), Enfermedades ultra huérfanas o raras (EUH), enfermedades incurables y enfermedades olvidadas deben ser tratadas en virtud de las leyes que autorizan su incorporación en el sistema general de salud y el derecho fundamental a la salud reconocido en la Ley 1751 de 2015.

La Ley 1438 de 2011 establece en su artículo 140 que:

“Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultrahuérfanas y olvidadas. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada.

Parágrafo. De acuerdo con lo ordenado por la Ley 1413 de 2010, el Departamento Administrativo Nacional de Estadística hará una encuesta de uso del tiempo que permitirá contabilizar el monto al que hace alusión el artículo anterior” (Ley 1438/2011, art. 140).

1.5.3 Centros de referencia.

Son aquellas instituciones prestadoras de servicios de salud que cuentan con capacidad conforme al registro especial de prestadores de servicios de salud o REPS, estas entidades se

registran y diferencian en Centros de referencia de diagnóstico, farmacia o tratamiento de pacientes que sufren de enfermedades huérfanas.

1.5.4 Responsabilidad médica.

En materia administrativa es importante recalcar conforme al desarrollo en materia judicial que ésta se genera y se conceptualiza bajo un concepto probatorio, pues como dice Suárez (1999):

“La responsabilidad del Estado por los servicios médicos es, de acuerdo con la jurisprudencia del Consejo de Estado, una responsabilidad por falla del servicio, sin que se haya admitido que en ella pueda tratarse de una responsabilidad objetiva en la cual, sin demostrarse la falla, pueda el estado ser condenado a pagar perjuicios. No se admite que un ciudadano a quien se le ha prestado adecuadamente el servicio médico y sin embargo sufre un daño como consecuencia del mismo tenga la disponibilidad de reclamar indemnización de dicho daño, pues dicho daño en forma alguna podría considerarse como antijurídico, ni puede asumirse que en tal caso la consecuencia del daño deba ser asumida por la comunidad; en tal caso estaría obligado a soportar dicho daño, por ser producto del riesgo que conlleva una intervención hecha en favor del mejoramiento de su estado de salud” (p. 48).

Respecto a lo anterior cabe aclarar que cuando se trata de una responsabilidad por una falla, la misma se presume; dicha falla presunta se somete a la demostración de errores en la prestación de los servicios y técnicas médicas. A este respecto, establece Suárez (1999):

“Al actor le corresponde probar, de una parte, que hubo una intervención quirúrgica o un tratamiento médico y, de otra, que se produjo un daño, presumiendo entonces que este último le ocasionó el servicio médico. Frente a esta presunción, probatoriamente la conducta del ente oficial a través de sus profesionales no será otra que la de acreditar que hubo diligencia y cuidado en la prestación del servicio, como demostración en contra de las manifestaciones que conllevan cargos formulado en la demanda y que por su naturaleza se tornan difíciles de probar. En las anteriores condiciones le es dable a la administración exonerarse de responsabilidad con la sola demostración de haber prestado el servicio con la diligencia y cuidados necesarios para que la salud o vida del paciente no sufriera menoscabo o falleciera. Frente a este tipo de conducta administrativa, le incumbe al demandado proveer al fallador de las pruebas, con lo cual se desvirtúa la presunción de la falla establecida” (p. 50).

Capítulo II.

Generalidades del Tratamiento y Protección Dado por el Estado a las Personas con Enfermedades Huérfanas

El día 29 de febrero, que generalmente se da en años bisiestos, es costumbre que se celebre el día mundial de las enfermedades huérfanas sin embargo por celebración anual es más frecuente que se celebre el 28 de febrero, dicha celebración fue organizada por primera vez en el año 2008 por la Organización Europea para Enfermedades raras, “EURORDIS” por sus siglas en inglés. En años posteriores se vino celebrando en diferentes países generalmente por impulso y apoyo de organizaciones de pacientes que sufrían este tipo de enfermedades las cuales son raras conforme al diagnóstico de casos por población.

Con apoyo de estas organizaciones en los diferentes países, resaltando la actuación de la Organización Mundial de la Salud (OMS) y las políticas públicas de diferentes gobiernos en materia de atención y tratamiento para enfermedades huérfanas es que se ha logrado captar y tratar el problema con la seriedad que éste representa. Aunque el problema constituye un asunto de difícil manejo es posible prevenir el riesgo en el cual puede surgir y atenderse.

Para entender la magnitud de lo que significan las enfermedades huérfanas y su debido manejo dentro de las leyes, decretos, resoluciones y políticas públicas en materia de salud, por parte de un país, se hace necesario dilucidar el panorama internacional y nacional de estas afecciones.

2.1 Enfermedades huérfanas y su tratamiento en el ámbito internacional

Referente a declaraciones y tratados en materia internacional es importante resaltar la Declaración Universal de los Derechos Humanos la cual en su artículo 25 establece:

“1. Toda persona tiene derecho a un nivel de vida adecuado que le asegure, así como a su familia, la salud y el bienestar, y en especial la alimentación, el vestido, la vivienda, la asistencia médica y los servicios sociales necesarios; tiene así mismo derecho a los seguros en caso de desempleo, enfermedad, invalidez, vejez u otros casos de pérdida de sus medios de subsistencia por circunstancias independientes de su voluntad

2. La maternidad y la infancia tienen derecho a cuidados y asistencia especiales. Todos los niños, nacidos de matrimonio o fuera de matrimonio tienen derecho a igual protección social” (Naciones Unidas, 1948, art. 25)

Si bien es cierto que parte de las convenciones en materia de derechos humanos y determinados tratados internacionales buscan la obligación de los Estados para asegurar las disposiciones y derechos en ellos consignados, en materia de enfermedades huérfanas el principal estudio y entramado para la atención oportuna junto con el mejoramiento de los sistemas para lograr un diagnóstico o tratamiento consecuente lo han desarrollado las organizaciones de pacientes que colaboran a su vez con ciertas organizaciones de Estados como la Unión Europea.

En materia internacional es importante resaltar la acción de tres organizaciones que han sido clave en la promoción y prevención del tratamiento de enfermedades huérfanas estas son: la Organización Mundial de la Salud (OMS), la Organización Nacional para los Trastornos Raros (NORD por sus siglas en inglés de Estados Unidos) y la Organización Europea para Enfermedades Raras (EURORDIS), las cuales han integrado un sistema fuerte en materia de investigación, reporte, orientación y atención para pacientes con este tipo de padecimientos. A su

vez, estas organizaciones consolidan dentro de sí mismas a otras organizaciones tanto nacionales como de pacientes que sufren estas afecciones.

La relación de estas organizaciones respecto al tema de enfermedades huérfanas y su tratamiento internacional dan una óptica de cómo debe manejarse íntegramente los casos de enfermedades huérfanas; los cuales, si bien representan un diagnóstico de casos considerablemente bajos respecto a la población de un país, en suma resulta una situación que afecta a un porcentaje considerablemente alto de personas que no pueden sufrir por el desinterés en sus enfermedades especiales ni mucho menos afectaciones en su derecho a la salud.

Para una ilustración, la Organización Europea para Enfermedades Raras –Eurordis- (Eurordis, 2016, p. 1-3) ha establecido que, los países que generalmente son los que terminan brindando la atención a los pacientes con este tipo de afecciones, deben manejar una serie de recomendaciones para que la atención para una enfermedad huérfana sea eficaz; estas son:

- a. Desarrollando políticas apropiadas de salud pública.
- b. Aumentando la cooperación internacional en investigación científica.
- c. Compilando y compartiendo el conocimiento científico sobre todas las enfermedades huérfanas, no solo aquellas que sean más frecuentes.
- d. La implementación fundamentada de nuevos procedimientos diagnósticos y terapéuticos.
- e. Aumentando la conciencia pública sobre las enfermedades huérfanas.
- f. Facilitándose la creación de redes de grupos de pacientes para que compartan sus experiencias y puedan orientar mejores practicas
- g. Dar apoyo a los pacientes más aislados y a sus familiares con el fin de crear nuevas comunidades de pacientes

- h. Proporcionando información comprensiva de calidad a la comunidad que padece de enfermedades extrañas.

El impulso de estas recomendaciones surge en cuestión de las principales problemáticas que tienen que sufrir los pacientes con enfermedades raras, como la falta de acceso a diagnósticos correctos, las demoras en diagnósticos, la falta de conocimiento científico de la enfermedad, consecuencias sociales de alto impacto para los pacientes, falta de atención médica adecuada de calidad, inequidades y difícil acceso al tratamiento de estas enfermedades.

Al mirar otro panorama, en Estados Unidos se estima por la Organización Nacional para los Trastornos Raros (NORD) que aproximadamente treinta millones de ciudadanos estadounidenses viven con una condición o enfermedad rara. Esto ha sido óbice para que se estructurara un sistema que propendiera por el manejo y atención para pacientes basado específicamente en las características especiales de estas enfermedades.

Conforme a la Organización NORD (National Organization for Rare Diseases, 2010, pág. 6), un programa llamado “*TheRareAction Network*” o la red para la acción contra enfermedades raras, la cual conforme a ellos maneja:

- Conexión con otros pacientes, cuidadores y partes interesadas dentro de su Estado y región a través de llamadas, seminarios web, y reuniones en persona.
- Participación en eventos regionales y locales para conectarse, aprender y abordar los principales problemas del país en esta temática.
- Desarrollar relaciones con los principales responsables en la toma de decisiones y líderes de opinión.

- Relación y narración de historias y experiencias para ayudar a otros pacientes creando conciencia social.
- Recibir noticias e información sobre los eventos y actuaciones de la red, junto con la participación activa en las llamadas a la acción de la red.

Es de importancia resaltar las perspectivas de estas dos organizaciones debido a que conglomoran una fuerte experiencia y trayectoria de la cual se alimenta la Organización Mundial de la Salud para analizar y estudiar la problemática de enfermedades huérfanas en una perspectiva más amplia pero que sea referencia para el resto del mundo y otras organizaciones de pacientes.

Según la Organización Mundial de la Salud (2013) los más importantes proyectos para tener una mejor atención para enfermedades huérfanas son:

“Redes de excelencia que se centran en la infraestructura de investigación (por ejemplo, registros), así como suministro de información relacionada con enfermedades a nivel de la UE y más allá (directrices, diagnóstico, experiencia del paciente) (...) Iniciativas que se centran en la clasificación de enfermedades raras (...) Investigación fundamental sobre el proceso de la enfermedad para aumentar la comprensión de enfermedades raras, Incentivos para el desarrollo de terapias (por ejemplo, programas de financiación de ensayos clínicos) (...) Métodos de evaluación adaptados a poblaciones de pacientes pequeños y muy pequeños (...) autorización de comercialización y reembolso). Además, se necesita más soporte para: Investigación traslacional para aumentar la traducción de la comprensión de la enfermedad a la droga, desarrollo o innovación de salud (por ejemplo, becas

NIH de banco a cama) (...) Métodos de diagnóstico innovadores de enfermedades raras para permitir la intervención temprana (...) Investigación, infraestructura e implementación de directrices para médicos y atención psicosocial para enfermedades raras. Esto sería especialmente beneficioso para aquellos pacientes para quienes el tratamiento subyacente aún no está disponible. Incentivos para el desarrollo de estrategias preventivas y diagnóstico validado. Técnicas Incentivos para aprovechar el conocimiento existente y optimizar el uso de los medicamentos existentes (sistemas innovadores de entrega de medicamentos y readaptación de medicamentos). Facilitar el acceso a la atención médica disponible (de diagnóstico, médica, farmacológica u otros tipos de atención) a los pacientes independientemente de dónde vivan” (citado por: Chirveches, 2018, p. 38).

En materia internacional estas son políticas que han sido contrastadas y estudiadas para una mejor atención a pacientes con enfermedades raras, basada no solo en el tratamiento sino en la promoción y prevención de políticas públicas y sistemas de gestión que ayuden a solucionar las dificultades típicas de este tipo de enfermedades en términos de diagnóstico y manejo médico. Si bien se enfoca desde el contexto de estas enfermedades en países como Estados Unidos y un conglomerado de ciertas naciones europeas, es claro que son políticas necesarias para lograr una mejor atención y tratamiento a pacientes que sufren de afecciones huérfanas.

2.2 El Estado Colombiano frente a las enfermedades huérfanas

En Colombia el tratamiento respecto a las enfermedades huérfanas es atrasado con respecto al manejo que se le ha dado en países más desarrollados, por este motivo surge la ley 1392 de

2010 la cual busca tratar la importancia de este tipo de afecciones en el sistema de salud, sin embargo esta ley no es especializada y las mayores labores de reconocimiento, tratamiento y control las ha desarrollado el Ministerio de Salud y Protección Social.

Junto con la Ley 1392 del año 2010 que regula de manera general el tratamiento de enfermedades huérfanas, es importante recalcar el artículo 11 de la ley 1751 de 2015 que deja revestidos a los pacientes con este tipo de afecciones como sujetos de especial protección, así mismo esta ley en materia de salud en su artículo número 15, estipuló la destinación de los recursos financieros en salud conforme a criterios específicos empíricos y funcionales, que para el caso de las enfermedades raras la ley establece que la exclusión o inclusión respecto a su financiamiento debe cumplir criterios específicos en los cuales son importantes los conceptos de las asociaciones de profesionales y la función del Ministerio de Salud y Protección Social para excluir servicio o tecnologías en materia de salud que no cumplan con los rigores de evidencia científica y uso final.

Consecuentemente es de resaltar que si bien la normativa es muy delimitada para el tratamiento de enfermedades o afecciones de difícil diagnóstico, en el Estado Colombiano hay un marco jurídico tanto legal como judicial que cubre a los pacientes que sufren este tipo de situaciones. Sin embargo, esta protección no es completa por el mismo hecho de la dificultad de tratar estas afecciones pero principalmente por la falta de enfoque investigativo y profesional para combatirlas, pues si bien existen leyes y pronunciamientos administrativos esta situación de salud pública no contempla una política pública en materia de salud que solucione el tema de acceso y financiamiento por parte de las EPS y el efectivo amparo de los derechos sin que necesariamente se tenga que acudir a instancias judiciales mediante la acción de tutela como uno de los escasos medios para reclamar ante las entidades de salud.

El escaso conocimiento respecto a las EH en el país está compilado gracias a las asociaciones de pacientes, las instituciones científicas, hospitales, aseguradoras, entidades del Estado como el Ministerio de Salud y la Protección Social, la Superintendencia de Salud, entre otras. Si bien las enfermedades huérfanas afectan a pocas personas, representan un estimado del cinco por ciento de la población nacional, siete mil de éstas existen y un porcentaje inferior al diez por ciento de estas afecciones, cuenta con tratamientos consecuentes, es decir menos de setecientas enfermedades.

2.3 La ley 100 de 1993 frente a la protección de pacientes con enfermedades huérfanas

La Ley 100/1993, que regula el sistema de seguridad social integral de la República de Colombia, es una de las normas principales en materia de salud ya que directamente desarrolla los fundamentos que rigen su dirección, funcionamiento, control y organización. Uno de sus principios es el de universalidad, el cual garantiza el acceso a toda la población en todos los niveles de atención médica.

Si bien esta ley ha regulado el funcionamiento del sistema de salud Colombiano, el panorama respecto a los servicios administrativos y médicos, las políticas de salud pública y la relación entre sectores se ha visto afectado conforme a una dinámica en la cual la libertad administrativa de empresas promotoras privadas de salud ejercen un manejo irregular conforme a la prestación del servicio, delimitado en excusas de funcionamiento, financiación y administración, cargas que no deberían soportar los pacientes.

El papel que juega el Estado para organizar esta situación es vital y a través de entidades como la Superintendencia de Salud y el Ministerio de Salud y Protección Social se ha buscado

menguar las irregularidades en la atención de los pacientes que conforme a la libre competencia de las E.P.S. y la falta de recursos que estas argumentan por culpa del Estado al no financiarlas o contar con pocos recursos económicos se excusan en no cubrir determinados tratamientos o medicamentos.

Referente al tema de las enfermedades huérfanas es importante resaltar que en un principio dichas afecciones no estaban contempladas en la Ley 100/1993, por lo cual, diecisiete años después se expidió la Ley 1392 del/2010, la cual reconoció las enfermedades huérfanas como de especial interés y reguló normas que garantizaran la protección social estatal a los pacientes que sufren de estas afecciones junto con sus cuidadores.

Conforme a lo anterior, es importante mencionar que por este motivo, parte de la infraestructura para la atención de estas enfermedades se encuentra algo retrasada porque no hay un registro íntegro de los pacientes que sufren enfermedades huérfanas en Colombia, ni un registro claro de cuáles pudieren llegar a ser estas enfermedades. Por este motivo, en la Ley 1438/2011, en su artículo 140 que modificó el artículo segundo de la ley 1392 de 2010 se estableció que, era una necesidad estatal la elaboración y registro en una lista de las denominaciones de las enfermedades huérfanas, dicha función quedó en cabeza del Ministerio de Salud y Protección Social el cual debería actualizar esta lista cada dos años mediante acuerdos con la Comisión de Regulación en Salud o el organismo competente.

2.4 Políticas públicas del Estado Colombiano para proteger a personas que padecen enfermedades huérfanas

En Colombia no existe expresamente una política pública nacional o regional respecto a la prevención, información, control, diagnóstico, tratamiento y atención de pacientes que sufren de enfermedades raras o ultra raras. Existen reconocimientos por parte de jueces de tutela, normativas como la Ley 1751/2015, la ley 1392 de 2010, lineamientos y guías del Ministerio de Salud para el tratamiento de estos pacientes, protocolos por parte de entidades distritales o regionales que orientan la información, tratamiento y control de esta problemática.

Conforme a lo anterior, es de resaltar que el desarrollo en materia de control de ER (enfermedades raras) o EUR (enfermedades ultra raras) se ha forjado en unas pocas normativas, el amparo de los derechos fundamentales por los jueces o magistrados, y principalmente en la función de las instituciones y entidades estatales; sin embargo, al no partir de una política pública el Estado afronta una situación en la cual no toma el contexto psicosocial y real de esta problemática con fundamentaciones técnicas, es decir las entidades estatales y las mismas EPS junto con los hospitales pueden quedar a la deriva al momento de enfrentarse a esta situación.

Si bien las medidas no son inexistentes, resultan poco eficientes sobre todo en un país en vías de desarrollo como Colombia porque el fundamento en la investigación profesional, técnica y social debe ser clave para afrontar esta problemática. Entonces hablamos de dos factores de responsabilidad una responsabilidad general y eficiente del Estado en brindar protección y asistencia eficaz a los pacientes que sufren de afecciones de difícil diagnóstico y la capacitación clave de los operarios públicos tanto administrativos como médicos en materia de salud referente a prevenir la responsabilidad médica y administrativa.

Junto al tema de la ausencia en materia de políticas públicas, se encuentra el problema de comunidades de pacientes no reconocidas; las barreras en salud, innovación, investigación y dificultades administrativas para el acceso al servicio y al financiamiento para el tratamiento de estas enfermedades sin mencionar la capacitación y el apoyo a los familiares del paciente.

Es necesario que el estado edifique las respuestas que respondan a los requisitos de las poblaciones, es decir, el amparo a los pacientes debe surgir de leyes y procedimientos administrativos que respondan a las necesidades de los pacientes conforme a las circunstancias sociales, económicas, medicas, familiares y cognitivas, no en la mera enunciación de derechos que no se pueden materializar en la realidad. Esta responsabilidad es tanto del Estado Colombiano como de las entidades prestadoras del servicio de salud en calidad del servicio que desempeñan.

Factores como la equidad, la igualdad, reconocimiento de derechos, la solidaridad, la participación social, la progresividad y la inclusión deben ser principios rectores en el tratamiento y cobijo especial a este tipo de pacientes. Problemáticas actuales como la sostenibilidad fiscal y el procedimiento engorroso ante las EPS o las respectivas juntas médicas para el diagnóstico, financiamiento y apoyo a este tipo de enfermedades deben ser tratadas para que se minimice la problemática.

2.4.1 Criterios de las asociaciones de pacientes respecto a la situación en aspectos de atención por parte de entidades públicas.

La Fundación para Pacientes con Enfermedades Raras, FUPER, surge en 2012 como una de las múltiples fundaciones para pacientes que sufren de afecciones huérfanas, según su página

en Colombia hay aproximadamente 3'800.000 afectados por estas ER, es decir, una persona por cada cinco mil. Respecto a lo anterior, establecen que:

“1. Son enfermedades crónicas, no se curan, la mayoría son degenerativas y con alto grado de discapacidad. 2. Son de baja incidencia, 3. La Organización Mundial de la Salud (OMS) estima que existe de 7.000 a 8.000 Enfermedades Raras a nivel mundial, 4. Afectan a un 7% de la población mundial, 5. En Colombia afectan aproximadamente a 3'400.000 personas, 6. En Antioquia afectan aproximadamente a 450.000 personas, 7. Carecen de un abordaje integral efectivo, medico, técnico-científico, social y político” (Fundación Fuper, 2017).

Otra institución es la Asociación Colombiana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal, ACOPEL; es una entidad creada legalmente en 1997 la cual surgió en razón de las múltiples barreras que enfrentan los pacientes con diagnóstico de depósito lisosomal y otras enfermedades de carácter huérfano teniendo en cuenta las necesidades de una población en alto grado de vulnerabilidad por sus condiciones médicas.

Uno de los casos a mencionar que ha acompañado la anterior entidad es el caso de la señora Doris, madre del joven Juan Felipe.

“La señora Doris manifiesta que su hijo menor sufre una enfermedad huérfana y el pertenecía a la EPS CAPRECOM la cual fue liquidada, por tal motivo el menor fue trasladado a la EPS CAPITAL SALUD, la problemática que ella presentaba, por más de haber radicado derechos de petición y una tutela que fue concedida a

favor de la salud de su hijo, es que no recibía medicamentos desde hace 8 meses y por más de que ha presentado incidentes de desacato de la tutela, las respectivas autorizaciones del medicamento y las correspondientes citas médicas que emiten los médicos se vencen por malos procedimientos administrativos y demoras de la EPS CAPITAL SALUD siendo negados o vencidos conforme al tiempo prolongado en que demora la autorización administrativa de la entidad” (Acopel Comunica, Noticias RCN, 2016).

Respecto a la problemática, estas asociaciones presentan una parte de las situaciones que viven muchos pacientes que infortunadamente sufren de las ineficiencias del sistema de salud respecto a ciertas Entidades Prestadoras del Servicio de Salud y también muestran la falta de integralidad para atender estas enfermedades.

En la otra orilla, la Federación Colombiana de Pacientes con Enfermedades Raras, FECOER, en un Comunicado de prensa dio a conocer que:

“La Comisión Interamericana de Derechos Humanos, con sede en Washington decidió proteger mediante la adopción de medidas cautelares a una joven que padece una dolorosa y penosa Enfermedad Rara conocida como Epidermólisis Bullosa o Piel de Cristal (o Piel de Mariposa), la cual pueden padecer aproximadamente unos 300 pacientes en Colombia. Esta enfermedad es genética, incurable y no contagiosa. La extrema fragilidad de la piel origina la formación recurrente de heridas y ampollas al más mínimo roce. Quienes la padecen se

encuentran destinados a vivir una vida permanente de dolor, en detrimento de la salud física y síquica y con riesgo de perder su vida” (Fecoer, 2015).

Refiere la fundación que la acción de tutela no siempre es eficaz para las personas que sufren enfermedades huérfanas pues si bien en esta tutela del año 2006 en la cual se ampararon los derechos de la afectada fue concedida, el pronunciamiento por parte de la Corte Interamericana de Derechos Humanos (CorIDH) manifiesta la ineficacia de este mecanismo por la complejidad de las patologías de los pacientes y la ausencia de políticas efectivas en materia de protección social.

Manifiesta Fecoer (2015) que:

“En el año 2006, un juez de la República protegió los derechos constitucionales fundamentales a la vida e integridad personal de Jessica, por medio de una sentencia de amparo a estos derechos, la cual resultó ineficaz. Sin embargo, nueve años después la Comisión Interamericana de Derechos Humanos señaló “que los derechos a la vida e integridad personal de Jessica Liliana Ramírez Gaviria se encontrarían en una situación de riesgo, como consecuencia de su estado actual de salud y la alegada falta de tratamiento médico permanente, especializado e integral” – Es así, que este Órgano Internacional dejó en evidencia la ineficacia de la acción de tutela para la protección de los derechos constitucionales fundamentales, tal y como fue demostrado internacionalmente por el abogado litigante de la joven” (párr. 3).

La integración de estas asociaciones de pacientes resulta ser de vital importancia en la realización de una política pública efectiva en materia de seguridad social en salud para afrontar las enfermedades huérfanas o raras, tanto por las experiencias en materia de acompañamiento que pueden brindar como por el conocimiento directo que tienen respecto a esta problemática tanto en el territorio nacional como en aspectos internacionales.

Capítulo III.

Responsabilidad del Estado Derivada de la Prestación del Servicio de Salud a las Personas con Enfermedades Huérfanas

Conforme al artículo segundo de la Constitución Política de 1991 es responsabilidad de las autoridades de la República de Colombia proteger a las personas residentes en el país en sus derechos y libertades, asegurándose también del cumplimiento de los deberes sociales del Estado y los particulares, esto implica que en materia de salud, al ser un derecho, este debe ser respaldado y vigilado por las entidades estatales respectivas para la garantía del mismo en un Estado Social de Derecho, y conforme al artículo quinto de la Carta Política, el Estado debe reconocer la primacía de los derechos sin discriminación alguna.

Para ampliar lo anterior, con la expedición de la ley 1751 de 2015 o la ley estatutaria del derecho a la salud se buscó legislar y garantizar las obligaciones estatales para con la salud de los residentes en Colombia, estableciéndose que es obligación del Estado establecer mecanismos para evitar la violación de este derecho así mismo es deber que éste ejerza una adecuada inspección y vigilancia a través de sus entidades.

3.1 Prestación del servicio de salud a personas que padecen enfermedades huérfanas en Colombia

Para la atención a pacientes que sufren enfermedades raras o huérfanas, el Estado, mediante Ley 1392/2010 reconoció que dichas enfermedades constituyen un problema de especial interés en materia de políticas de salud y que debía garantizarse una protección especial a los pacientes que sufrieran estas afecciones.

De conformidad con el artículo noveno de la norma citada previamente y la Resolución 2003 del año 2014 se reglamentaron y definieron lineamientos para la atención a pacientes con enfermedades huérfanas dentro del sistema general de seguridad social en salud. Es bueno mencionar que conforme a la Resolución 651 de marzo de 2018 del Ministerio de Salud y Protección Social, se definió el procedimiento para habilitar los Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacias para la atención integral de las personas con enfermedades huérfanas.

Este tipo de lineamientos explicados anteriormente son aplicables a las EPS tanto del régimen contributivo como del régimen subsidiado; a las IPS en donde se llegaren a habilitar lo mencionados *Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento o Farmacias*; a las entidades departamentales y distritales en materia de salud; y a la Superintendencia Nacional de Salud; sin embargo, es necesario tomar en cuenta que estos lineamientos suponen características generales de habilitación para prestar el servicio de atención en salud.

El Decreto 1954/12 que especifica procedimientos necesarios para el tratamiento de enfermedades huérfanas por parte de las entidades públicas y privadas que presten atención en materia de salud, implementó una serie de pasos para seguir la atención de pacientes con afecciones raras:

1. Fases para la recopilación y consolidación de la información: Esta fase consiste en la elaboración de un censo de pacientes conforme al momento de reporte y cruce entre entidades, en el cual finalizado el censo, los pacientes nuevos que estén diagnosticados serán reportados al Ministerio de Salud y Protección Social conforme al Sistema de Vigilancia en Salud Pública. Dicho censo se incorpora al Sistema Integral de Información de la Protección Social.

2. Consolidación de la información: El registro nacional de pacientes que padecen enfermedades huérfanas se genera con el cruce de la información en el Sistema Integral de Información de la Protección Social -SISPRO- donde debe haber la identificación adecuada de los pacientes, la calidad de afiliación o no afiliación del paciente al sistema de salud, la patología con la que está diagnosticado y su estado de discapacidad, la relación de las IPS donde está siendo tratado le paciente, los servicios y medicamentos que éste recibe, el médico que trata al paciente principalmente y los costos de atención mensual (Decreto 1954 de 2012, art. 4).

3. Validación y auditoria de la información suministrada: Dicha información previamente expuesta y que es brindada por las EPS y las entidades departamentales, municipales y/o distritales se somete a una corroboración por parte del Ministerio de Salud y Protección Social (Decreto 1954 de 2012, art. 7).

El reporte oportuno y eficaz de esta información por parte de las EPS del régimen contributivo resulta de carácter obligatorio conforme al Decreto 1954/2012 y también conforma un requisito para acceder a la compensación del Fondo de Solidaridad y Garantías, por sus siglas, FOSYGA.

Como se puede vislumbrar, la atención a pacientes con enfermedades huérfanas parte de una atención general en el Sistema de Salud que conforme a los síntomas del paciente y las características especiales de su atención va encaminándose a poder diagnosticarlo dentro de la lista de pacientes con enfermedades raras.

Los procedimientos de clasificación generales promueven la identificación de enfermedades huérfanas y qué pacientes padecen de éstas, para tener un registro adecuado de la magnitud de estas afecciones en el territorio colombiano, sin embargo la atención y prestación de servicios de salud es meramente enunciativa, no parece haber un acompañamiento a los pacientes ni un procedimiento especial en su atención más allá de adelantar un trámite para que se autorice un tratamiento o medicamento no cubierto en el plan de beneficios ni en el POS – Plan Obligatorio de Salud- ante la EPS; si bien hay responsabilidades por parte de los profesionales que prestan el servicio de Salud, es de mencionar que la política en materia de salud para atención de enfermedades huérfanas debe ser íntegra y contundente para garantizar los derechos de estos pacientes, debe ir más allá del mero registro y clasificación de estas afecciones y las personas que las padecen.

3.2 Jurisprudencia de la Corte Constitucional y la Corte Suprema de Justicia frente a la protección de los derechos de las personas con enfermedades huérfanas

El reconocimiento de procedimientos para pacientes con enfermedades huérfanas por parte de las altas cortes ha sentado disposiciones que deben acatar las Entidades Prestadoras del Servicio de Salud, muchas veces recurrir a una acción de tutela se vuelve indispensable si se quiere acceder a una atención o procedimiento necesario para el paciente.

La queja más preocupante respecto al acceso de estos servicios para pacientes con enfermedades huérfanas repercute en los desacatos de las órdenes judiciales para amparar estos procedimientos conexos con el derecho a la salud. La Corte Constitucional de la República de Colombia has reconocido mediante diferentes sentencias el amparo a personas que sufren de

enfermedades huérfanas y cuál es la responsabilidad del Estado respecto al tratamiento y atención de estas.

El máximo Tribunal Constitucional Colombiano, referente a los pacientes de especial protección en la Ley 1751 de 2015, estableció:

“En cuanto al principio de equidad se dijo que tenía asidero constitucional y tras revisar la jurisprudencia se observó que la expresión *mejoramiento de salud de las personas de escasos recursos, de los grupos vulnerables y de los sujetos de especial protección*, implica un deber del Estado de adoptar políticas pública dirigidas específicamente a mejorar la prestación del servicio en todas las fases que involucra la salud, tales como promoción, prevención, diagnóstico, curación, rehabilitación y paliación.se le reconozcan a este el pago del tratamiento respectivo” (Corte Constitucional. Sentencia C-313 de 2014).

Si bien surgen obligaciones estatales, las EPS que prestan los servicios de salud también están sometidas a aplicar los tratamientos respectivos para pacientes que sufren de enfermedades huérfanas so pena de vulnerar el derecho fundamental de acceso a la salud por parte de este grupo especial de pacientes y el Estado también debe velar porque éstas no afecten derechos con la no prestación del servicio o la negativa a brindar determinados tratamientos o medicamentos.

La Corte Constitucional en un caso de un menor con una enfermedad huérfana de alto costo manifestó:

“Una Entidad Promotora de Salud vulnera los derechos fundamentales de un menor de edad, sujeto de especial protección, que presenta diversas patologías como consecuencia de una enfermedad de alto costo que padece, al desconocer la normativa vigente y la jurisprudencia constitucional que contempla la exoneración de copagos y cuotas moderadoras a los pacientes con enfermedades de alto costo, así como al negar el servicio de transporte requerido para asistir al tratamiento del menor, pese a la manifestación de su núcleo familiar de no contar con los recursos económicos necesarios para asumir dicho costo, obstaculizando con ello el acceso efectivo al servicio de salud”. (Corte Constitucional. Sentencia de Tutela T-399 de 2017).

Al tomar en consideración estos fundamentos que propenden la guarda del núcleo esencial del derecho a la salud y en este caso el derecho a un diagnóstico adecuado es de especial relevancia para pacientes que por sufrir una enfermedad huérfana se les complica ser categorizados conforme a sus síntomas y poder tener un tratamiento adecuado.

Dicha evaluación o diagnóstico comprende una etapa de necesaria garantía por parte de las empresas que prestan servicios de salud en lo privado pero también con necesaria intervención estatal en la medida que al prestar un servicio de tal calidad el estado debe velar porque se cumple dicho objetivo.

Para ampliar lo anterior, la Corte Constitucional recalco que:

“(…) esta Corporación ha establecido que el derecho al diagnóstico oportuno, hace parte integral del derecho a la salud. En la sentencia T-904 de 2014, esta

Corporación indicó que dicho derecho ha sido amparo cuando un procedimiento o un medicamento es ordenado por un profesional no adscrito a la red de instituciones de salud de la respectiva E.P.S. o cuando, sin causa aparente, “(...) *se presenta un cambio en el diagnóstico y en los procedimientos para el tratamiento de una enfermedad*”. Según la Corte constituye una expresión de los principios de integralidad y eficiencia, e impone “(...) *la valoración oportuna de las aflicciones que tiene un paciente, con el objeto de concretar la prestación de servicios que requiere para recuperar su estado físico o psicológico*” (Corte Constitucional. Sentencia de Tutela T-710 de 2017).

Brindar un diagnóstico oportuno es importante tanto como que estos pacientes que tienen algún tipo de productividad sean amparados en su estabilidad laboral y económica, es decir, de manera no exclusiva por un contrato de trabajo ellos tienen derecho a que en razón de su calidad especial no sean afectados en las escasas posibilidades que se les ha presentado.

Respecto a lo anterior establece la Corte Suprema de Justicia:

“Como se explicó en los fundamentos de esta decisión, la protección a la estabilidad de las personas con discapacidad o en condición de debilidad manifiesta por motivos de salud se extiende a todas las opciones productivas y no exclusivamente al ámbito del contrato laboral. Sin embargo, el alcance del amparo difiere en atención a cada clase de vínculo” (Corte Suprema de Justicia. Sentencia del 09 de agosto de 2017, Rad. 71567).

Así mismo la jurisprudencia en materia constitucional ha establecido unos lineamientos para acceder a tratamientos excluidos del plan de beneficios para que el juez de tutela verifique su procedencia en relación a brindar protección en materia de asistencia médica a los derechos como la vida y la integridad personal.

Establece la Corte Constitucional:

“En aquellos eventos en los cuales el paciente requiera de elementos excluidos del plan de beneficios, deben verificarse, por parte del juez, las siguientes reglas: (i) la falta del servicio médico vulnera o amenaza los derechos a la vida y a la integridad personal de quien lo requiere; (ii) el servicio no puede ser sustituido por otro que se encuentre incluido en dicho plan ; (iii) el interesado no puede directamente costearlo y no puede acceder al servicio por otro plan distinto que lo beneficie; y (iv) el servicio médico ha sido ordenado por un médico adscrito a la entidad encargada de garantizar la prestación del servicio y a quien se le ha reclamado (Corte Constitucional. Sentencia T-208 de 2017).

Estos parámetros establecen que el beneficiario, debido a la complejidad del tratamiento y la escasa capacidad económica de éste, no debe estar desamparado en su derecho a la salud por no poder costear un determinado tratamiento, debe contar con atención oportuna, idónea para la enfermedad, debe ser subsidiado por la entidad y debe ser ordenado dicha atención por un médico.

3.3 Responsabilidad del Estado derivada de la prestación de servicio de salud a personas que padecen enfermedades huérfanas

Referente al tema de responsabilidades administrativas, es obligación del Ministerio de Salud y Protección Social, como entidad designada para ello, mantener actualizado el listado de enfermedades huérfanas-raras, el listado de pruebas de diagnóstico de éstas en el país, utilizando el sistema de fuentes de datos existentes, en esto ayuda programas como el Sivigila, la Cuenta de Alto Costo, entre otros.

El Instituto Nacional de Salud es responsable de seleccionar y mantener actualizada la información del registro de pacientes con enfermedades huérfanas en el país, publicar el informe del comportamiento epidemiológico de estas enfermedades. Si bien los tratamientos son variados y diferentes conforme a las características de cada enfermedad, dichos tratamientos deben ser integrales y para los pacientes con régimen contributivo los cargos deben ser apoyados en cargo a la subcuenta de compensación del Fosyga y los pacientes financiados por el régimen subsidiado conforme al sistema del Sistema General de Participación.

Establece el Ministerio de Salud (2016)

“De acuerdo a lo establecido en la Ley 1392 de 2010, “se faculta al Gobierno Nacional para que adopte un sistema de negociación y compra con las farmacéuticas y laboratorios productores e importadores de medicamentos y tecnologías diagnósticas para esas patologías”.

Sin embargo debe anotarse que no todas las Enfermedades Huérfanas-Raras tienen tratamiento por lo cual muchos países luchan de manera individual por

encontrar los recursos necesarios para realizar investigaciones, y también a los pacientes necesarios para realizar ensayos clínicos” (p. 18).

Diferentes organismos compuestos por entidades territoriales de orden departamental, distrital y/o municipal, la Unidad Primaria Generadora de Datos (UGDP), y las Empresas Administradoras del plan de beneficios constituyen el sistema de información y gestión de reporte de estas enfermedades. Aparte de la responsabilidad social que debe ejercer el Estado, la no prestación del servicio de salud o la irregularidad en el tratamiento de estos pacientes constituye un marco que se balancea entre la responsabilidad civil extracontractual ante entidades de carácter privado y la responsabilidad médica estatal ante instituciones del Estado que efectúan estos procedimientos.

Conforme al Ministerio de Salud (2016):

“Debido a la heterogeneidad de las 2149 Enfermedades Huérfanas-Raras es indispensable asegurar los mecanismos que permitan:

- a. Atención oportuna e integral: ésta incluye diagnóstico, tratamiento y rehabilitación o Continuidad en el tratamiento.
- b. Notificación al Sivigila.
- c. Atención especial en niños y gestantes.
- d. Apoyo a los cuidadores primarios de las personas con diagnóstico de una Enfermedad Huérfana-Rara” (p. 19).

En Colombia muchas veces por la falta de diligencia en la operación del sistema de salud por parte de entes prestadores del servicio, se emiten sanciones por parte de la Superintendencia Nacional de Salud junto con acciones judiciales de responsabilidad médica civil o estatal por negligencia en el diagnóstico o en los tratamientos y procedimientos respectivos, sanciones que a veces se ven afectadas en su cumplimiento por el desacato de determinadas entidades como se vio en la experiencia de los pacientes anteriormente.

El Estado, de conformidad con los artículos 2, 5, 11, 29, 44, 47, 48, 49 y 229 de la Constitución nacional, debe proteger los derechos de las personas debidamente y esta protección no solo debe delimitarse en las acciones administrativas que resulten como consecuencia de la acción u omisión de las entidades administrativas sino también en la debida formulación y ejecución de políticas públicas en materia de salud. Esto va aunado de lineamientos institucionales para el tratamiento de estas E.R. como la ampliación de guías de práctica clínica para los diferentes tipos de enfermedades.

Conclusiones

En Colombia el reconocimiento para el tratamiento de enfermedades huérfanas tiene su blindaje legal con el artículo 7 de la ley 1392 de 2010, que ordena elaborar un listado de estas afecciones y que conforme al decreto 2048 de 2015 se reconocen un aproximado de 2149 enfermedades raras.

Es de reconocer el interés de las instituciones del Estado y algunas EPS en tratar y ampliar el espectro de estudio referente a los pacientes que sufren de enfermedades huérfanas o ultra-huérfanas; sin embargo, la política de salud pública que se divide en diferentes decretos del Ministerio de Salud y Protección Social junto con el Instituto Nacional de Salud está fundamentada en los aspectos legales de reconocimiento de las enfermedades de este tipo y no se puede hablar de una política en salud respaldada por un CONPES que trace una línea no solo de reconocimiento sino también de tratamiento y amparo a los derechos fundamentales de esta población que se ve afectada en su derecho a la salud.

La responsabilidad estatal en materia de elaboración, ejecución y seguimiento de políticas públicas fundamentadas en estudios técnicos, profesionales y científicos reviste una diligencia en la figura de ejercer un Estado Social de Derecho frente a las problemáticas en materia de salud que sufren poblaciones vulnerables.

El ejercicio de vigilancia por parte de las instituciones del Estado a las entidades que prestan servicios de salud, tanto públicas como privadas, en el reconocimiento, seguimiento, control y tratamiento de estos pacientes constituye una responsabilidad emanada de la Constitución Nacional que no debe delimitarse en la recolección de base de datos pues si bien esta es importante para a saber que problemática se enfrenta, también es indispensable seguir un control de tratamiento institucional para estos pacientes.

La elaboración de una política pública adecuada para el tratamiento de enfermedades huérfanas debe tener en cuenta los procesos y lineamientos de carácter internacional, tanto institucionales como profesionales, para que no solo se genere un reconocimiento de estas enfermedades en el país sino también la política de atención tanto al paciente como a su familia en este duro proceso.

La correlación que deben propender las entidades estatales con las asociaciones de pacientes es fundamental para poder brindar una atención multi-organizacional para una ruta guía que busque la atención adecuada del paciente y su entorno familiar con el fin de amparar sus derechos inalienables de conformidad con el artículo quinto de la Constitución Política de Colombia.

Referencias Bibliográficas

- Acopel Comunica. (2016). *Canal de Youtube de la Asociación ACOPEL video referencia de denuncia por el Noticiero RCN*. Recuperado de <https://www.youtube.com/watch?v=U470PBRZdxc&feature=youtu.be>
<https://www.acopel.org.co/laweb/videos.html>
- Carbajal Rodríguez, L. & Navarrete Martínez, J. (2015). Enfermedades Raras. *Revista Acta Pediátrica*. 36 (5) Instituto Nacional de Pediatría de México. Distrito Federal, p. 369-373. Recuperado de: <http://ojs.actapediatrica.org.mx/index.php/APM/article/view/1057/862>
- Chirveches Calvache, M. A. (2018). Modelos de atención en salud en enfermedades raras: revisión sistemática de la literatura. *Pontificia Universidad Javeriana*, 17 (34). Recuperado de [http://revistas.javeriana.edu.co/files-articulos/RGPS/17-34%20\(2018-I\)/54555308009/](http://revistas.javeriana.edu.co/files-articulos/RGPS/17-34%20(2018-I)/54555308009/)
- Eurordis. (2016). *Recomendaciones internacionales conjuntas para abordar las necesidades específicas de pacientes con una enfermedad rara no diagnosticada*. Recuperado de <https://enfermedades-raras.org/images/pdf/RECOMENDACIONES-INTERNACIONALES.pdf>
- Eurordis. (2005). *Enfermedades Raras: El conocimiento de esta prioridad de salud pública*. Asociación Española de Miastenia. Recuperado de https://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps_document-SN.pdf
- Fundación Fuper. (2017). *Para pacientes con enfermedades raras*. Recuperado de <http://fundacionfuper.org/enfermedadesraras.php>
- Fecoer – Federación Colombiana de Enfermedades Raras. (2015). *Comisión Interamericana de Derechos Humanos protege paciente colombiana con Epidermolisis Bullosa*. Recuperado de <http://www.fecoer.org/comision-interamericana-de-derechos-humanos-protege-a-paciente-colombiana-con-%E2%80%AA%E2%80%8Eepidermolisis-bullosa%E2%80%AC/>

Ministerio de Salud. (s.f.). *Enfermedades huérfanas*. Bogotá. Recuperado de <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>

Ministerio de Salud. (2014). *Protocolo de vigilancia en salud pública: Enfermedades huérfanas-raras*. Bogotá: Instituto Nacional de Salud. Recuperado de [http://www.fecoer.org/download/PRO%20Enfermedades%20huerfanas%20y%20raras\(3\).pdf](http://www.fecoer.org/download/PRO%20Enfermedades%20huerfanas%20y%20raras(3).pdf)

Naciones Unidas. (1948). *La declaración universal de Derechos Humanos*. Resolución 217 A. Recuperado de <http://www.un.org/es/universal-declaration-human-rights/>

National Organization for Rare Disorders. (2010), *Treating Rare and Neglected Pediatric Diseases: Promoting the Development of New Treatments and Cures*. Recuperado de En: <https://www.help.senate.gov/imo/media/doc/Dorman2.pdf>

Suarez Hernández, D. (1998). La responsabilidad de las entidades territoriales en la prestación de los servicios médicos: Particularidades que puede presentar este régimen en el campo de la ginecología, la obstetricia y la genética. *Revista de Derecho Privado* N° 4. Recuperado de <file:///C:/Users/Julian26/Downloads/664-Texto%20del%20art%C3%ADculo-2216-1-10-20100928.pdf>

Normatividad

Congreso de la República. *Resolución 651 de 2018*. “Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas, así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención”. Bogotá, 1 marzo de 2018.

Congreso de la República. *Resolución 1441 de 2016*. “Por la cual se establecen los estándares, criterios y procedimientos para la habilitación de las Redes Integrales de Prestadores de Servicios de Salud y se dictan otras disposiciones”. Ministerio de Salud y Protección Social.

Congreso de la República. *Resolución 2003 de 2014*. “Por la cual se definen los procedimientos y condiciones de inscripción de los prestadores de servicios de salud y de habilitación de servicios de salud”. Diario Oficial N° 49.167 de 30 de mayo de 2014.

Congreso de la República. *Decreto 1954 de 2012*. “Por la cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas”. Diario Oficial N° 48558 de septiembre 19 de 2012.

Congreso de la República. *Decreto 4107 de 2011*. “Por el cual se determinan los objetivos y la estructura del Ministerio de Salud y Protección Social y se integra el Sector Administrativo de Salud y Protección Social”. Diario Oficial N° 48.241 de 2 de noviembre de 2011.

Congreso de la República. *Ley 1438 de 2011*. “Por medio de la cual se reforma el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones”. Bogotá.

Congreso de la República. *Ley 1392 de 2010*. “Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores.

Congreso de la República. *Decreto 1011 de 2006*. “Por la cual se establece el Sistema Obligatorio de Garantía de calidad de la atención de Salud Sistema General de Seguridad Social en Salud. Diario Oficial N° 46.230 de 3 de abril de 2006.

Congreso de la República. *Ley 100 de 1993*. “Por la cual se crea el sistema de seguridad social integral y se dictan otras disposiciones”. Diario Oficial N° 41.148 de 23 de diciembre de 1993.

Constitución Política de Colombia de 1991. Bogotá: Editorial Leyer.

Jurisprudencia

Corte Constitucional. *Sentencia de Tutela T-399 de 2017*. M.P. Cristina Pardo Schlesinger.

Corte Constitucional. *Sentencia de Tutela T-710 de 2017*. M.P. Alfredo Linares Cantillo.

Corte Constitucional. *Sentencia T-208 de 2017*. M.P. Antonio José Lizarazo Ocampo

Corte Constitucional. *Sentencia C-313 de 2014*. M.P. Gabriel Eduardo Mendoza Martelo.

Corte Suprema de Justicia, Sala de Casación Laboral. Sentencia del 09 de agosto de 2017, Rad. 71567. M.P. Clara Cecilia Dueñas Quevedo.