

1. Información General	
Tipo de documento	Monografía como opción de grado.
Tema	Enfermedades huérfanas e inclusión social.
Título del documento	Retos para la inclusión social de pacientes con enfermedades huérfanas
Autor(es)	Catherine Llanos & Judith Pardo
Director	Orlando Montenegro Romero
Año	2020
Fuentes bibliográficas	Se emplearon cincuenta y un referencias bibliográficas provenientes de: Ministerio de Salud y Protección Social de Colombia (17), Ministerio de Justicia de Colombia (2), Instituto Nacional de Salud de Colombia (3), Defensoría del Pueblo de Colombia (3), Federación Colombiana de Enfermedades Raras (2), Artículos científicos y publicaciones de organizaciones de enfermedades huérfanas reconocidas a nivel mundial (7), Artículos de investigación de bases de datos como Scielo, Redalyc, ResearchGate y Academia.edu (5), Libros (1), Revistas de salud (4), publicaciones de investigación médica a nivel internacional (4), notas en programas radiales y noticieros (2), artículos de internet sobre el tema (1).
Resumen	La gran mayoría de la población desconoce qué son las enfermedades huérfanas, las necesidades de inclusión social de estos pacientes y los factores psicosociales que afectan su calidad de vida, entre otros. Esta monografía pretende no solo hacer una revisión documental sobre el tema sino visibilizar ante los profesionales de la psicología y población en general a este grupo minoritario generalmente invisible, para el futuro abordaje integral de estas patologías.
Palabras Claves	Grupo minoritario, enfermedades huérfanas, factores psicosociales, inclusión social, empoderamiento, comunidad, apoyo integral.
Contenidos	Resumen Introducción Planteamiento del problema Justificación Objetivos Metodología Marco conceptual y teórico

Contextualización de las enfermedades huérfanas en el mundo

Características de estas enfermedades

Dificultades inherentes a estas patologías

Organizaciones y asociaciones a nivel mundial

Contextualización de las enfermedades huérfanas en Colombia

Enfermedades raras

Enfermedades ultra huérfanas

Enfermedades olvidadas

Etiología y diagnósticos más frecuentes en Colombia

Marco legal en Colombia para las enfermedades huérfanas

Decreto 0481 de 2004

Ley 1392 de 2010

Ley 1438 de 2011

Decreto 1954 de 2012

Resolución 430 de 2013

Resolución 3681 de 2013

Ley 1751 de 2015

Resolución 2048 de 2015

Decreto 780 de 2016

Resolución 0651 de 2018

Resolución 5265 de 2018

Ley 1980 de 2019

Resolución 946 de 2019

Resolución 205 de 2020

Epidemiología de las enfermedades huérfanas en Colombia

Problemáticas de las personas con enfermedades huérfanas y sus familias

Medicamentos huérfanos

Investigaciones en enfermedades huérfanas

Enfermedades huérfanas, discapacidad y empoderamiento

Propuestas para mejorar la inclusión social de pacientes con

enfermedades huérfanas
Importancia de la formación de redes y grupos de apoyo
Organizaciones y asociaciones en Colombia
Derechos de los pacientes con enfermedades huérfanas
Día de las enfermedades huérfanas
Conclusiones
Referencias

2. Descripción del problema de investigación

En el 2018 las cifras de la Secretaría de Salud Municipal de Cali, junto al Sistema de Vigilancia Epidemiológica- SIVIGILA, registraron 645 casos notificados de personas que tienen este tipo de enfermedades, lo que representa un incremento del 13% frente al 2017. La gran mayoría de las enfermedades huérfanas son prácticamente desconocidas para los profesionales de salud, lo que deriva en diagnósticos equivocados, confusión con otro tipo de patologías inherentes a la salud mental y finalmente en un aislamiento social de los pacientes, lo que afecta no solo su calidad de vida sino su desarrollo integral como miembros activos de la sociedad desde su condición particular.

3. Objetivo general

Visibilizar la realidad psicosocial de los pacientes con enfermedades huérfanas en Colombia a la población en general.

4. Objetivos específicos

- Conceptualizar las enfermedades huérfanas.
- Comprender los aspectos psicosociales que enfrentan estos pacientes.
- Reconocer las necesidades de inclusión social de esta población.
- Relacionar el factor motivacional con el desarrollo de autonomía y productividad entre esta población.

5. Metodología

La revisión y análisis documental procedente de fuentes confiables fue el instrumento de recolección de información:

1. Búsqueda, clasificación y selección de documentos científicos, médicos y jurídicos relacionados con las enfermedades huérfanas.
2. Recopilación y clasificación del material bibliográfico.
3. Delimitación y estructuración de la monografía.
4. Redacción.

5. Principales referentes teóricos y conceptuales

Se realiza la conceptualización de las Enfermedades huérfanas a nivel mundial centrándose en aspectos como: descripción, prevalencia, características comunes, organizaciones y asociaciones. Se profundiza a nivel nacional en aspectos como definición, etiología y diagnósticos más frecuentes, epidemiología, marco legal y organizaciones de apoyo.

Las problemáticas que enfrentan los pacientes con enfermedades huérfanas en relación con conceptos como discapacidad, empoderamiento y apoyo integral se interrelacionan en la comprensión de los retos que se deben asumir para la inclusión social de este grupo minoritario.

6. Resultados

El desarrollo de esta monografía permite visibilizar a la comunidad en general y particularmente a los diversos profesionales de la salud a los pacientes de enfermedades huérfanas y las problemáticas psicosociales que enfrentan, no solo para concientizarlos acerca de esta realidad que para muchos es invisible, sino para incentivarlos a participar en la generación de políticas públicas, educativas y laborales que favorezcan la inclusión social de este grupo minoritario.

7. Conclusiones

Las enfermedades huérfanas son un enigma que pide a gritos ser descifrado, porque de su decodificación depende la calidad de vida y el bienestar de cerca de trescientos millones de pacientes alrededor del mundo y de sus familias (Cortés, F., 2015), los cuales comparten la heterogeneidad de patologías, su dispersión geográfica y la infinidad de dificultades que deben enfrentar diariamente no solo en el plano de la salud sino en el mental, emocional, afectivo, familiar, educativo, laboral, socioeconómico, relacional, es decir, en el vivir la vida. Las consecuencias sociales de vivir con una enfermedad huérfana entre las cuales se encuentran: exclusión social, discriminación en cuanto viajes, oportunidades laborales, educativas y recreativas, aislamiento y estigmatización; falta de cuidados de salud integrales, los cuales en su mayoría requieren del trabajo y apoyo de profesionales en salud de diferentes ramas: médicos, psicólogos, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, salud ocupacional, nutricionistas, etc., según Cortés, F. (2015) son algunos de los retos de esta comunidad, los cuales se agravan cuando la enfermedad genera dependencia por ser degenerativa, que si bien no es inherente a todas ellas si se da en la mayoría de los casos, causado deterioro en la calidad de vida del paciente y la de su familia.