SALUD Y CUIDADO EN PERSONAS QUE PADECEN ENFERMEDADES RARAS EN SANTA MARTA

PRESENTADO POR:
KATIA LABARCES RINCON
KATERINE GONGORA MAESTRE

UNIVERSIDAD COOPERATIVA DE COLOMBIA
PROGRAMA DE ENFERMERÍA
VIII SEMESTRE
SARTA MARTA
2017

SALUD Y CUIDADO EN PERSONAS QUE PADECEN ENFERMEDADES RARAS EN SANTA MARTA

PRESENTADO POR:

KATIA LABARCES RINCON

KATERINE GONGORA MAESTRE

Deibys Carrasquilla Baza

Asesor

UNIVERSIDAD COOPERATIVA DE COLOMBIA

PROGRAMA DE ENFERMERÍA

VII SEMESTRE

SARTA MARTA

2017

AGRADECIMIENTOS

A nuestro asesor el docente Deibys Carrasquilla por su paciencia, por sus aportes y por todos y cada uno de los valiosos consejos que nos aportó para la culminación de este proyecto.

A la Universidad Cooperativa de Colombia por sus aportes tanto académicos como investigativos a lo largo de nuestro proceso de formación integral en la especialización.

Un gran agradecimiento especial a las personas que muy amablemente accedieron a concedernos de su valioso tiempo con la entrevista.

Y a todas y cada una de las personas que directa o indirectamente contribuyeron para la realización y finalización de este estudio.

CONTENIDO

INTRODUCCIÓN 5
1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA 8
2. JUSTIFICACIÓN 12
3. OBJETIVOS 14
a. Objetivo general 14
b. Objetivos específicos 14
4. MARCO CONCEPTUAL 15
4.1. Antecedentes 15
4.2. Bases teóricas 16
5. METODOLOGIA 20
5.1. Tipo de estudio 20
5.2. Enfoque 20
5.3. Selección de los participantes 21
5.4. Técnicas de recolección de la información 22
5.5. Aspectos éticos 23
5.6. Análisis de la información 23
6. RESULTADOS 25
6.1. Contexto sociodemográfico 25
6.2. Situación de salud y experiencias de vida de personas con enfermedades raras 27
6.3. Estrategias de cuidado/autocuidado de personas con enfermedades raras 32
7. DISCUSIÓN 35
Situación de salud y experiencias de vida de personas con enfermedades raras 36
El cuidado/autocuidado en personas con enfermedades raras 42
CONCLUSIONES 45
BIBLIOGRAFIA 47
ANEXOS 58

INTRODUCCIÓN

Este trabajo se concentra en describir la situación de salud y cuidado de las personas que padecen enfermedades raras en el Distrito de Santa Marta. Dicho propósito se plantea como estrategia que permita avanzar en el reconocimiento de las situaciones que atraviesan estas personas, quienes presentan patologías poco comunes y de las cuales se conoce poco sobre sus orígenes, tratamientos y cuidados. Por lo tanto, constituye una aproximación dirigida a comprender la experiencia de estas personas desde una visión integral, de tal manera que constituya una posibilidad de avanzar en la tarea de conocer sus estilos de vida y las posibles recomendaciones que se puedan generar para su cuidado.

Este proyecto es de gran importancia para las instituciones de salud y todos los profesionales de la salud puesto que la concepción de salud y cuidado que tienen las personas con enfermedades raras muestra desde la óptica de ellos aspectos que muchos desconocen. Además, sobre la salud y el cuidado que viven estas personas, permitió comprender y descubrir cómo estas personas junto con sus familias se cuidan durante toda la patología que incluso se hace inherente a los modos de vida, de pensar y de actuar; teniendo en cuenta la necesidad de cada enfermedad.

Para la realización de este trabajo se tuvo en cuenta el enfoque cualitativo, teniendo en cuenta el método etnográfico a partir de un abordaje descriptivo. En donde, con la fidelidad al método etnográfico, la metodología combinó la observación y la entrevista etnográfica. La observación, del tipo no participante, se realizó desde el momento mismo en que inició la identificación de los participantes, teniendo en cuenta los limitantes que plantea el tema (enfermedades raras o de baja prevalencia).

Se identificaron seis personas con enfermedades raras, teniendo en cuenta la lista del Ministerio de Salud y Protección Social en la Resolución No. 2048 del año 2015; Osteogenesis imperfecta (1304), Esclerosis múltiple (899), Síndrome de Dravet (888), Síndrome de Marfán (1799) y pénfigo vulgar (1385) en 6 personas con edades entre los 15 y 64 años. La caracterización sociodemográfica corresponde a personas que pertenecen a los estratos 1, 2 y 3 de la ciudad de Santa Marta, con estado civil variado en donde, los hay solteros, casados y hasta separados; en sus estudios académicos algunos solo alcanzaron la primaria, otros están estudiando y solo hay un individuo que alcanzó el nivel técnico. En la percepción del estado de salud, se encontró que una persona percibe su estado de salud como bueno, tres personas perciben su salud como regular y 2 personas perciben su salud como malo.

Esto demuestra que el estado de salud de estos individuos en general se puede decir que no es el mejor pero, a pesar de tener enfermedades que no se curan, que son crónicas y que muchas veces representan un sufrimiento; ellos todavía guardan esperanzas, se mantienen positivos y llenos de ánimo, de alegría y anhelan ser tenidos en cuenta por la sociedad, por el gobierno, por las instituciones de salud, por los investigadores.

Para el tema del cuidado o autocuidado de la enfermedad, muchos de estos pacientes adjudican la responsabilidad de este aspecto a la EPS, aunque en otros, el cuidado es responsabilidad de ellos mismos y de familiares. Frente a esto, es conveniente tener en cuenta que debido a los intensos dolores o incluso algunas limitaciones físicas, el cuidado de estas enfermedades como el síndrome de Dravet, pénfigo vulgar y la esclerosis múltiple deben ser de mucho cuidado y paciencia. Para las personas con Osteogénesis imperfecta el cuidado según ellas consiste básicamente en evitar cualquier caída o algún tipo de accidente puesto que sus huesos son muy frágiles, y éstos, así sea con un tropiezo mínimo se quiebran fácilmente… pero de resto tratan de llevar una vida normal tomando los medicamentos y asistiendo a los controles médicos.

En la parte afectiva y familiar los participantes comentan que se encuentran a gusto, se sienten bien, amados, apoyados, comprendidos y rodeados de cariño y amor de personas que se interesan por ellos.

Estas personas frente a su estado de salud se preocupan y tienen conciencia de asistir a los controles médicos y de tomar los medicamentos que le son prescritos por el especialista. Para el diagnóstico de estas enfermedades las personas entrevistadas tuvieron que trasladarse de Santa Marta y recurrir a médicos particulares o de su régimen de salud en otras ciudades como Cartagena, Barranquilla y Cali.

Ya, por último, se puede concluir que necesita de más estudios sobre este tema no solo sobre el estado de salud de las personas que padecen de estas enfermedades, sino también de una descripción más detallada de su ubicación, de sus diagnósticos, tratamientos y especialmente sus cuidados.

1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Las enfermedades raras, minoritarias o huérfanas, como también suelen ser llamadas, son aquellas por las que el enfermo puede encontrarse en peligro de muerte o de invalidez crónica y tienen una prevalencia baja, de 5 casos por cada 10.000 habitantes en la comunidad, aunque existen otras clasificaciones[1].

Para considerase como tales, las enfermedades raras deben reunir, además de su baja prevalencia, algunas otras características como son: la dificultad en la obtención de un diagnóstico rápido y fiable debido a conocimientos aún recientes, poco extendidos y/o incompletos en el sistema de salud; el hecho que los pacientes no reciban tratamientos específicos[2].

Según Lugones y Ramírez[3] hasta el momento se han identificado unas 7 000 enfermedades raras, en su mayoría crónicas y sin posibilidad de cura. Muchas de estas son causadas por cambios en los genes y se denominan enfermedades genéticas.

Según el Ministerio de Salud mediante la Resolución 2048 de 2015[4], en Colombia hay cerca de **2149 enfermedades** de este tipo, crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5000 personas. De ahí, el poco conocimiento que tienen sobre ellas los colombianos e incluso profesionales y autoridades de la salud.

Con las reformas de los últimos años, el gobierno colombiano ha tenido toda la intención de que haya equidad, igualdad y mayor cobertura de los servicios de salud. Pero, aun se queda corto en el tema, ya que existen enfermedades que están poco cubiertas por el sistema de salud. Entre ellas están las enfermedades de poca prevalencia, también llamadas raras y/o huérfanas. Este término reúne cerca de 7

y 8 mil enfermedades, en su mayoría afecta a niños/niñas, son *DISCAPACITANTES* dolorosas, incurables y buena parte de éstas no tienen un tratamiento eficaz, pero ello no quiere decir que se deban excluir de un sistema de atención en salud[5].

A pesar de que estas enfermedades vienen acompañando a la población desde hace varios años, solo hasta febrero de 2015 se dictó la Ley 1751 en donde en el artículo 11 se pronuncia que: "La atención de niños, niñas y adolescentes, mujeres en estado de embarazo, desplazados, víctimas de violencia y del conflicto armado, la población adulta mayor, personas que sufren de enfermedades huérfanas y personas en condición de discapacidad, gozarán de especial protección por parte del Estado. Su atención en salud no estará limitada por ningún tipo de restricción administrativa o económica…"[6].

A pesar de estar plasmado y ordenado sus derechos en el papel, en los dolientes y pacientes de enfermedades raras, aún persiste el clamor de que los sistemas de salud carecen de rutas claras sobre cómo atenderlos, las farmacéuticas no siempre ven rentable crear curas para sus males, una parte de la sociedad los discrimina por desconocimiento y los gobiernos no aciertan en herramientas para mejorar su calidad de vida[7].

Por otro lado, Prieto[8] dice que desde sus inicios la enfermería es una profesión donde el ser y la esencia ha sido el cuidado, y este se entiende como todas las acciones que realiza el profesional de enfermería con el fin de estimular o potencializar los recursos individuales y colectivos de la persona o de los grupos; de manera que se constituya en un agente central, activo, decidido y autónomo de su propia salud.

A lo anterior, se suma una serie de efectos que recaen sobre el bienestar de la persona que padece una enfermedad rara y sobre la sociedad en su conjunto: 1. Efectos directos sobre la salud, en forma de muertes prematuras (o perdidas de años de vida) y reducción de la calidad de vida (dolor, discapacidad, ansiedad, etc.).

2. Efectos sobre la utilización de los recursos sanitarios destinados a prevenir la aparición de la enfermedad, tratarla o paliar sus efectos. 3. Efectos indirectos sobre la capacidad productiva derivados de los cambios en el estado de salud[9].

Según el Ministerio de Salud, la atención a las enfermedades raras presenta unas dificultades que tienen relación con dos aspectos: el primero, con la poca disponibilidad de pruebas diagnósticas y la segunda es que no todas las enfermedades tienen tratamientos disponibles, y algunas de las que los tienen no están rápidamente disponibles en el país[4].

Lugones y Ramírez [3] declaran en su estudio que las enfermedades raras, tienen gran interés como problema de salud, aunque no constituyen padecimientos frecuentes, el hecho de que las padezcan grupos minoritarios de la población es el ejemplo más elocuente, y esto no le resta importancia, pues son personas que sufren y padecen afecciones para las cuales no existen tratamientos específicos.

Lo anterior se fundamenta con lo expuesto por Sánchez[10] en donde todas estas afecciones tienen en común que presentan muchas dificultades diagnósticas y de seguimiento, tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos, lo que conlleva a múltiples problemas sociales, sumado a esto hay pocos datos epidemiológicos, son enfermedades que plantean dificultades en la investigación debido a los pocos casos, y, por último, carecen en su mayoría de tratamientos efectivos.

Es de resaltar las restricciones y el temor a lo desconocido, que es lo que impera en la enfermedad, cierra los accesos a los actores (paciente, familiares), ya que no saben cómo abordar la problemática y como acercarse de manera asertiva. Lo que, de alguna manera, repercute negativamente en la dinámica familiar y social de estos, y estas familias se sienten discriminadas e indiferentes[11].

A partir de lo expuesto en los anteriores fundamentos, surge la siguiente pregunta problema:

¿Cuál es la situación de salud y cuidado de las personas que padecen de enfermedades raras en Santa Marta?

2. JUSTIFICACIÓN

Para González, Herrera, López y Nieves[12], el hacer un análisis de la relación entre salud y enfermedad, junto con la concepción de salud en las últimas décadas ha evolucionado, dirigiéndose hacia un enfoque más integral en el que el bienestar psicológico es un eje principal del estado de salud, y es de gran relevancia para aquellas personas que padecen enfermedades.

Es un requerimiento básico para la evaluación del sistema de salud una información confiable y oportuna sobre la salud de la población. Aunque todavía las condiciones de salud de la población son medidas a través de indicadores de mortalidad o de los reportes institucionales sobre demanda de atención entre ciertas enfermedades, poco a poco va ganando terreno la medición de la salud positiva de la población[13].

Además, para la OMS uno de los derechos fundamentales de todo ser humano sin distinción de raza, religión, ideología política o condición económica o social es gozar del grado máximo de salud que se pueda lograr[14].

Por otra parte, es importante mencionar que las enfermedades raras a partir de la década de los 80, han ido adquiriendo un lugar prioritario en los programas de salud y en la opinión pública[15]. A su vez, Sánchez[10] opina que por su complejidad las enfermedades raras se constituyen en un desafío sanitario y social sin precedentes.

Duque[16] menciona que el cuidado en enfermería es importante porque su esencia constituye un proceso de interacción sujeto-sujeto dirigido a cuidar, apoyar y acompañar a individuos y colectivos en el logro, fomento y recuperación de la salud teniendo en cuenta la realización de sus necesidades humanas fundamentales.

Por tal razón, la Universidad Cooperativa de Colombia como institución de educación superior en su ámbito de formación académica e investigativa de profesionales de enfermería, aporta su grano de arena al conocimiento a través de este trabajo, ya que con la información recolectada sobre la descripción de la

percepción del estado de salud de las personas que padecen de enfermedades raras se lograran alcances sobre las necesidades sociales, culturales y familiares de esta población objeto de estudio. Por otra parte Gaite y otros[17], mencionan que evaluar las necesidades de las enfermedades raras es una fase que puede ser sinónimo de calidad en la atención, y así conseguir la satisfacción del paciente y sus familiares.

En Colombia es necesario la realización de este tipo de investigaciones puesto que los resultados que se produzcan tienen la posibilidad de aportar ayuda a los profesionales de la salud y en especial a los enfermeros para que organicen, planifiquen y lleven a cabo planes o programas de atención.

Según Chaves[18], las enfermedades raras exigen que se les dé un enfoque global, en donde, haya un esfuerzo especial y combinado por todos aquellos que hacen parte del tema, así mismo, se necesita de un acercamiento de la situación mediante un nuevo paradigma de trabajo biopsicosocial, el cual está dando sus primeros frutos a nivel mundial, pero aun en Colombia no se vislumbra.

Teniendo en cuenta lo anterior, este estudio tiene su relevancia desde el punto de vista social ya que contempla el fortalecimiento teórico de este tema. Y de alguna manera, se puede considerar que estudiar el estado de salud general y el estado de ánimo de aquellas personas que padecen de enfermedades raras, tiene una gran injerencia para ellos como dolientes y sus familiares. Además, enriquece la formación asistencial, investigativa y académica de sus autores.

Además, según la Federación Colombiana de Enfermedades Raras “Actualmente en Colombia, el abordaje de las Enfermedades raras es obsoleto a la luz de los modelos ya conocidos. Así mismo se compara con el avance logrado por los países desarrollados, se evidencia la necesidad del desarrollo urgente de trabajos en la materia, con el fin de brindar a los afectados y sus familias la protección y acceso a la salud que necesitan[19].

3. OBJETIVOS

a. Objetivo general

Describir la situación de salud y cuidado de las personas que padecen de enfermedades raras en el Distrito de Santa Marta.

b. Objetivos específicos

1. Describir las características sociodemográficas de la población objeto de estudio.

2. Identificar la situación de salud de las personas que padecen de enfermedades raras en el Distrito de Santa Marta.

3. Comprender el cuidado/autocuidado de las personas diagnosticadas con enfermedades raras en Santa Marta.

4. MARCO CONCEPTUAL

4.1. Antecedentes

Para la OMS[20], las necesidades humanas son las que originan los cuidados básicos de enfermería, a los servicios de bienestar social se les puede atribuir la misma procedencia. A su vez, los cuidados que la enfermera puede iniciar deben basarse en una definición de sus funciones. Además, en todos los países, tal definición debe estar de acuerdo con la legislación relativa a la profesión de enfermería.

Colmenares y Eslava[21] han planteado que la salud de la población debe tomarse desde diferentes ángulos según el punto de vista que se deba tener en cuenta, y cada una de estas subcategorías implica definiciones y aportes diferentes.

Por otra parte, en el tema de las enfermedades raras se debe mencionar que los estudios son muy pocos, sin embargo, existen estudios que se concretan a enfermedades raras específicas. Entre los estudios de enfermedades raras se encuentra Sánchez[10] profundiza en la construcción social de las enfermedades raras. En donde, el objetivo principal de esta investigación fue el análisis de contenido completo y correlacionando los datos estadísticos (encuadres temáticos e interpretativos) para obtener una exhaustiva identificación de cómo es descrito por la prensa la realidad de las enfermedades raras y el entorno de afectados.

Serrano[5], en su investigación analiza la actividad científica que se realiza sobre las enfermedades raras, en particular aquellas con causa genética identificada, a su vez, analiza las áreas de investigación más importantes en el desarrollo de la actividad científica sobre enfermedades raras, sus características y evolución. Y también tiene como objetivo conocer a los autores de dicha actividad, así como sus hábitos de uso y consumo de información.

Así mismo, Sireau [22] en su libro muestra como las enfermedades raras son un sector donde el emprendimiento social está creciendo. Estos emprendedores sociales generalmente se dividen en dos categorías: los pacientes, padres y familiares frustrados por la falta de interés en las enfermedades raras y el deseo de cambiar las cosas, y los investigadores, los científicos y los médicos que desean ayudar a pacientes de los que nadie se ocupa, pero también fascinados científicamente por lo que estas enfermedades raras nos enseñan acerca del cuerpo humano. Por otra parte, Sánchez [23], en su artículo estudia y sistematiza los derechos específicos de los pacientes con enfermedades raras, tratando de obviar los derechos genéricos y básicos que tienen como cualquier otro enfermo.

4.2. Bases teóricas

4.2.1. Situación de Salud

Alcantara[24] argumenta: que no cabe la menor duda con respecto a que la salud es una cosa, es decir, que se trata de un fenómeno cuantificable. Es evidente que múltiples fenómenos relacionados con la salud son mesurables o susceptibles de observación empírica. La salud de la población es un concepto cuyo significado no se ha establecido de manera clara; por el contrario, su definición, e incluso existencia, ha generado debate entre diferentes autores[22].

Sin embargo, el cambio del paradigma biomédico, por el biopsicosocial y sobre todo por el acercamiento del área de la salud a las ciencias sociales y humanas, ha permitido trascender el concepto de salud – enfermedad y sus causas de los factores netamente biológicos.

Según la Unesco[25], si la salud es una estructura y un proceso social, los puros factores médicos no pueden explicar qué nos enferma, ni qué nos cura. El medio ambiente físico y social en el que vivimos es igual de importante, si no es que más. Dentro de los requisitos básicos están el acceso a agua limpia, vivienda y víveres.

La valoración del estado de salud nos acerca no sólo a quiénes perciben su salud de una u otra forma, sino que también aporta una primera aproximación de por qué los individuos perciben su salud de la forma en que lo hacen. A pesar de que las medidas de la percepción del estado de salud son subjetivas (y variables según responda el propio entrevistado, el médico de familia o un miembro del hogar opinando sobre los demás), se acepta una estrecha relación entre la valoración de la salud y otras consecuencias de la misma[26].

De igual forma, en este trabajo, teniendo en cuenta la orientación cualitativa y sobre todo su énfasis en torno a la perspectiva de los sujetos, se tendrá en cuenta que, tanto la situación, como el cuidado de la salud se “significan”.

4.2.2. Enfermedades raras

En 1977, en Estados Unidos se habla por primera vez de enfermedades raras, aunque su concepto se establece por primera vez en ese país para la década de los años 80, el cual siempre se encuentra relacionado con el concepto de medicamentos huérfanos[27].

Para Cortes [15], las enfermedades raras son condiciones de morbilidad caracterizadas por su baja prevalencia, pero también son condiciones poco conocidas, poco estudiadas y en general muchas de ellas sin tratamiento específico. Se les conoce también como “enfermedades huérfanas” por ser poco “atractivas” como foco de investigación o estudios clínicos.

Actualmente la definición más aceptada de “enfermedades raras” no se ciñe exclusivamente al número de casos, sino que incluye otras características que son comunes a estas enfermedades. La primera característica común a este conjunto de enfermedades hace referencia a su prevalencia, es decir, al número de casos estimado que tiene una enfermedad concreta[28].

También, la enfermedad rara es aquella cuya prevalencia es inferior a 5 casos por cada 10.000 personas. Casi siempre aparecen en la edad pediátrica, dada la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y de anomalías congénitas. No obstante, la prevalencia es mayor en los adultos que en los niños, debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles graves y a la influencia de ciertas enfermedades que aparecen a edades más tardías[29].

Según el Ministerio de Salud[30], “las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes y graves, que amenazan la vida, y que tienen una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas y comprenden las enfermedades raras, las ultra huérfana y las olvidadas, clasificaciones establecidas en las leyes 1392 de 2010 y 1438 de 2011. El número de pacientes con enfermedades raras varía entre ellas, por lo que mientras algunas pueden tener cientos de pacientes otras solo las padecen unas cuantas personas”.

Para la OMS se calcula que un 10% de la población mundial padece cerca de 7.000 enfermedades de dicho tipo. De acuerdo a los datos reportados en el 2013 por las Entidades Promotoras de Salud (EPS), Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud con el acompañamiento de las Sociedad de Pacientes se tiene un reporte preliminar de 13.238 registros. Esta información está siendo sometida a un proceso de auditoría y depuración. Posteriormente se creará el registro nacional de pacientes con enfermedades huérfanas para que todos los pacientes con diagnóstico confirmado sean incluidos. Este será alimentado por la información de las entidades de salud[5].

Y en el año 2015 en Colombia estaban reportadas 13.168 personas diagnosticadas con una enfermedad huérfana o rara, que se presenta en uno de 2000 habitantes. Según Posada y otros[29], uno de los aspectos más importantes en el desarrollo de la investigación epidemiológica de las enfermedades raras es el poder estimar la carga de enfermedad tanto para enfermedades específicas como para el conjunto de las enfermedades raras.

Los datos de FECOER[31] de algunas de las enfermedades detectadas por el Censo del Ministerio de Salud son:

• Déficits congénito de factores de Coagulación

• Miastenia grave • Síndrome de Noonan

• Estatura baja por anomalías cualitativas de hormona de crecimiento

• Fibrosis quística • Miastenia grave

• Síndrome de Turner

• Síndrome de Marfan

• Acromegalia

El censo de Minsalud reporta apenas la presencia de 13.168 pacientes, censo que ya fue superado por el Distrito Capital, con la presencia de más de 32.000 pacientes en Informe Preliminar presentado por la Secretaria de Salud.

También se hizo una lista en donde se encontraron 1.920 enfermedades raras en el país en un trabajo conjunto entre el ministerio, las sociedades científicas y las asociaciones de pacientes, a pesar de que algunos critican esa selección[32].

Orphanet es un portal de información de referencia en enfermedades raras y medicamentos huérfanos, se dirige a todos los públicos. Tiene como objetivo contribuir a mejorar el diagnóstico, el cuidado y el tratamiento de los pacientes con enfermedades raras. Orphanet estima que existen entre 6000 y 7000 enfermedades raras[33].

De igual forma, Cortes[15] declara que el impacto de las enfermedades raras en la morbimortalidad es más evidente si se considera la prevalencia (número de personas afectadas por la enfermedad) que la incidencia (número de casos nuevos diagnosticados por año). Se estima según El *Global Gene Project* que existen más de 300 millones de personas en el mundo afectadas por una enfermedad rara.

5. METODOLOGIA

5.1. Tipo de estudio

La presente propuesta se enmarca dentro del tipo de los estudios cualitativos. Según Sandoval[34], los estudios cualitativos abordan las realidades subjetiva e intersubjetiva como objetos legítimos de conocimiento científico; la vida cotidiana la estudian como el escenario básico de construcción, constitución y desarrollo de los distintos planos que configuran e integran las dimensiones específicas del mundo humano y, por último, ponen de relieve el carácter único, multifacético y dinámico de las realidades humanas. A lo cual, el hecho de describir el estado de salud y cuidado de las personas diagnosticadas con enfermedades raras en Santa Marta significa evidenciar aspectos desconocidos de estas personas.

5.2. Enfoque

Asimismo, se asume desde el método etnográfico. Para este caso, Guber[35] manifiesta que la etnografía como enfoque es una concepción y practica de conocimientos que busca comprender los fenómenos sociales desde la perspectiva de sus miembros (entendidos como actores, agentes o sujetos sociales). A la vez, Sandoval expone que, para la etnografía, en general el eje de su trabajo es la cultura, que la conceptualización propia de lo cultural no es homogénea y sufre grandes cambios desde su formulación inicial hasta el presente. En este sentido se puede decir que a partir de la información que se obtenga se describirá el estado de salud y cuidado de las personas diagnosticadas con enfermedades raras en algunos sectores del Distrito de Santa Marta. La etnografía, como metodología, intenta describir un grupo social en profundidad y en su ámbito natural, y comprenderlo desde el punto de vista de quienes están implicados en él[36].

Las investigaciones de tipo descriptivo buscan medir, evaluar o recolectar datos sobre diversos conceptos (variables), aspectos, dimensiones o componentes del fenómeno a investigar. En un estudio descriptivo se selecciona una serie de cuestiones y se mide o recolecta información sobre cada una de ellas, para así describir lo que se investiga[37].

5.3. Selección de los participantes

Los participantes de este estudio lo constituyeron las personas que padecen enfermedades raras en Santa Marta, teniendo en cuenta la lista del Ministerio de Salud y Protección Social en la Resolución 2048 de 2015. Las personas fueron contactadas y aceptaron participar en el estudio. Se recurrió a la técnica de bola de nieve, para lo cual fue necesario identificar a la población y luego contactarlas con el fin de indagar sobre su disponibilidad de participar. Inicialmente se realizó la gestión para acceder a la base de datos del hospital, pero la institución no cuenta con un registro que incluya el filtro de enfermedades raras, lo cual es una señal muy directa de lo que representa el tema en la ciudad. De igual forma, al tratarse de enfermedades con poca prevalencia su identificación no resultó tan fácil. Sin embargo, preguntando por aquí y por allá para saber quien conocía a personas con enfermedades raras, fue creciendo el número de posibles participantes, aunque no todos ellos alcanzaron a ser contactados y tampoco aceptaron participar.

En concreto se alcanzaron a contactar 10 personas, con 3 de ellas no fue posible encontrase en las condiciones más adecuadas para realizar la entrevista, pero se alcanzó a observar y conversar con ellas. Dos de ellas se dedican al oficio del comercio informal, se les dificulta la movilidad, motivo por el cual fue difícil acceder a la entrevista. No obstante, fue evidente que la enfermedad es una condición limitante.

No obstante, más allá de reducir todo esto a una limitación del proceso investigativo, hizo parte de la experiencia etnográfica asociada con la recolección

de la información y tenida en cuenta para los respectivos análisis, teniendo en cuenta que, el contacto y conversación con las personas que padecen enfermedades raras, permitió en sí mismo acceder a sus experiencias y conocer su situación de salud a partir de la observación directa. Desafortunadamente la técnica elegida para profundizar en las experiencias no pudo concretarse en todos los casos, pero escuchar a estas personas y ver parte de su labor, definitivamente afectó la capacidad de comprender su realidad.

5.4. Técnicas de recolección de la información

Fiel al método etnográfico, la metodología combinó la observación y la entrevista etnográfica. La observación, del tipo no participante, se realizó desde el momento mismo en que inició la identificación de los participantes, teniendo en cuenta los limitantes que plantea el tema (enfermedades raras o de baja prevalencia). En este sentido, una de las principales dificultades estuvo en la falta de información oficial en torno al tema, incluyendo la existencia de protocolos en las instituciones de salud para clasificar estas patologías según los parámetros internacionales. En algunos casos, lo raro se entendió como lo escaso y no bajo el parámetro internacional que incluye más de cinco mil patologías.

Por otro lado, la entrevista utilizada fue del tipo etnográfica, para la cual Guber define como

> "…una estrategia para hacer que la gente hable sobre lo que sabe, piensa y cree, una situación en la cual (el investigador-entrevistador) obtiene información sobre algo interrogando a otra persona (entrevistado, respondente, informante). Esta información suele referirse a la biografía, al sentido de los hechos, a sentimientos, opiniones y emociones, a las normas o standards de acción, y a los valores o conductas ideales[35].

Para este caso, lo que la gente sabe, piensa y creé va a estar dirigido a reconstruir la perspectiva de los sujetos que padecen enfermedades raras en torno a su situación de salud y el cuidado/autocuidado. Sin embargo, teniendo en cuenta el carácter holístico de la investigación cualitativa, apuntó también a comprender la variedad de aspectos relacionados con el padecimiento de la enfermedad.

5.5. Aspectos éticos

El estudio es una investigación con riesgo minino pues no incluye ningún tipo de experimentación o de exposición en humano; además el proyecto en mención no tiene ningún impacto sobre el ambiente. De igual forma, cumple con los parámetros establecidos en la resolución 8430 de 1993. Se utilizó consentimiento informado (Ver modelo en anexos).

5.6. Análisis de la información

La etapa de análisis, es la administración sistemática de las decisiones tomadas. Lo cual consiste esencialmente en operaciones de codificación; en efecto tratar el material es codificarlo. La codificación corresponde a un tratamiento de los datos brutos texto. Transformación que por desglose, agregación o numeración permite llegar a una representación del contenido, o de su expresión, susceptible de aclarar al analista sobre las características del texto. De igual modo, en el manejo de los datos, se utilizará el software Microsoft® Office Excel™ 2007.

El análisis contará con un cuadro de análisis de la información en el cual, a partir de las categorías principales (situación de salud y cuidado) y en contraste con los códigos que emergieron, permitió identificar las subcategorías. Cada una de ellas y en el orden categoría, subcategoría y código, constituyen los referentes que guían

el hilo argumental de la descripción de los hechos asociados a la situación de la salud y el cuidado de las personas que padecen enfermedades raras.

6. RESULTADOS

Describir la situación de salud y cuidado de las personas que padecen de enfermedades raras en Santa Marta, resulta un gran reto para estudiantes de enfermería de último semestre, tanto por la temática tratada, como por el enfoque abordado. Sin embargo, el esfuerzo por comprender la situación de estas personas, quienes a diario hacen esfuerzos por sobrevivir con enfermedades incomprendidas y atendidas inadecuadamente por el sistema de salud colombiano, representó un impulso mayor a cualquier obstáculo. Para lograr una aproximación frente al objetivo tratado, los resultados se estructuran de la siguiente manera. En primer lugar, se ofrece una breve descripción del contexto sociodemográfico de la población objeto de estudio, luego se realiza una aproximación a la situación de salud de estas personas y al final, las estrategias de cuidado/autocuidado que han asumido, teniendo en cuenta la enfermedad que enfrentan como su estilo de vida.

6.1. Contexto sociodemográfico

No hay características especiales para padecer una enfermedad rara. De igual forma, por la variedad de patologías que agrupa este término, resulta difícil relacionar con algún sexo o edad. Asimismo, no es el propósito de un estudio cualitativo. No obstante, resulta importante establecer precisiones sobre los participantes de este estudio, con el fin de ir constituyendo algunas características que puedan marcar matices sobre las condiciones en que se experimenta la enfermedad.

Para el periodo de julio a octubre del 2016, se localizaron 10 personas con edades entre los 15 y 64 años que han sido diagnosticadas con enfermedades raras, de las cuales a solo 6 de ellas se pudo realizar la entrevista semiestructurada. Las

patologías diagnosticadas se incluyen en la lista del Ministerio de Salud y Protección Social en la Resolución 2048 de 2015 las cuales son: Osteogenesis Imperfecta (1304), Esclerosis Múltiple (899), Síndrome de Dravet (888), síndrome de Marfan (1799) y pénfigo vulgar (1385), pero solo 6 accedieron a participar y permitir que las entrevistaran. Meses atrás se intentó acceder a base de datos institucionales, con el fin de orientar el estudio desde las fuentes oficiales, pero resulta que estos datos no existen para la ciudad.

Los participantes del estudio son cuatro mujeres y dos hombres, con edades que van desde los 15 a los 64 años. Todas son casadas o por lo menos lo han estado, por lo que la enfermedad no ha sido impedimento para formar una familia, aunque exista la preocupación por que sus hijos hereden las enfermedades. De igual forma, algunos tienen hijos (uno o más) y han constituido una familia durante muchos años, lo cual ha sido un factor determinante en el apoyo frente a la enfermedad, como sostuvieron durante las entrevistas.

Los participantes fueron de estratos 1, 2 y 3, quienes alcanzaron estudios de primaria, bachillerato y técnico, constituyendo un grupo bastante heterogéneo. Dos de ellos son pensionados y otros se dedican a actividades informales. En todos los casos la enfermedad ha sido un determinante en el logro de sus propósitos y en el desempeño de sus labores. Por ejemplo, el entrevistado número 2, quien padece Osteogenesis imperfecta, se dedica a estudiar, sobre todo porque la enfermedad no limita sus capacidades mentales. En cuanto al sistema de salud, cuatro son del sistema contributivo y dos del subsidiado. El siguiente cuadro resume la información, con el fin de establecer una relación de los casos que se tratarán en los dos siguientes apartes:

	1	2	3	4	5	6
Sexo	Femenino	Masculino	Femenino	Femenino	Masculino	Femenino
Edad	45	15	55	52	64	20
Estrato	2	2	1	2	3	3

Ocupación	Pensionada	Estudiante	Desemplea da	Desemplead a	Pensiona do	Desemplead a
Estado civil	Casado	Soltero	Casada	Separada	Casado	Soltera
Nivel de educativo	Bachiller	Bachiller	Primaria	Bachiller	Técnico	Primaria
Enfermedad	Osteogenesis Imperfecta	Osteogenesis Imperfecta	Esclerosis Multiple	Síndrome de Marfan	Pénfigo Vulgar	Síndrome de Dravet
Regimen de salud	Contributivo	Contributivo	Subsidiado	Subsidiado	Contributivo	Contributivo
Estado de la enfermedad	Avanzado	Empezando	Avanzado	avanzado	Avanzado	Avanzado
Percepción del estado de salud	Regular	Bueno	Regular	malo	Regular	Malo
Número de hijos	2	0	2	1	3	0

En pocas palabras. Las personas participantes del estudio constituyen una población que diversa en términos demográficos, que trabaja, que estudia, que ha formado una familia y desarrollado una vida en el rango de lo “normal” en la ciudad de Santa Marta, pero con la condición de padecer una enfermedad rara. Ante esto es preciso realizar las siguientes preguntas: ¿Cómo viven estas personas? ¿Cuál es la situación de salud?

6.2. Situación de salud y experiencias de vida de personas con enfermedades raras

Titular este aparte “situación de salud de las personas con enfermedades raras” parece ser obvio y contradictorio. Sin embargo, quiere resaltar la manera en que estas personas asumen y significan la salud y la enfermedad, lo cual, constituye un elemento esencial para comprender su estilo de vida y posteriormente iniciar estrategias de cuidado.

Uno de los puntos a tratar tiene que ver con la manera en que estas personas conciben la salud – enfermedad, teniendo en cuenta la condición en la que se encuentran. Este punto evidenció situación que da cuenta de la complejidad del fenómeno, en tanto que, algunos consideraron “tener una vida normal”, mientras que otros resaltaron “lo regular” que es su vida, teniendo en cuenta el padecimiento que tienen. Una de las personas entrevistadas tiene ***OSTEOGENESIS***

IMPERFECTA, o enfermedad de los huesos de cristal, que consiste en un trastorno hereditario del tejido conectivo que comprende un amplio espectro de presentaciones fenotípicas. Es una enfermedad que debilita los huesos y hace que se rompan con facilidad sin ninguna causa aparente[37]. La señora se enteró de la enfermedad por que su hijo fue diagnosticado con esta enfermedad en Barranquilla hace 11 años, pero ella recordó que en su edad escolar tuvo fracturas frecuentes pero sus padres nunca le prestaron atención a estos síntomas; sin embargo, consideró su salud y su vida regular por la enfermedad, porque ha ido perdiendo la vista, experimentado una variedad de síntomas, y expresa lo siguiente:

> "Mi vida y la de mis hijos es normal, esta enfermedad que tenemos es hereditaria y me afecta porque mis hijos también la tienen, a pesar de esto no he dejado que la enfermedad interfiera en mi vida, pero ahora sabiendo de la enfermedad hay que tener mucho cuidado, porque cualquier caída puede afectarnos. Yo he tenido muchas fracturas y mi hijo de 15 años cuando era pequeño también sufrió de muchas fracturas, mi hijo mayor solo tiene las escleras de los ojos azules; también es triste que mi hijo menor no pueda correr, hacer ejercicios. Sin embargo, hay que extremar los cuidados" (Entrevista # 1).

Las escleras de los ojos azules (escleróticas, la parte blanca del ojo azules, moradas o grises) es uno de los tantos síntomas que padecen las personas que tienen Osteogenesis imperfecta, también dentro de los síntomas están: malformación de los huesos, baja estatura y cuerpo pequeño, músculos débiles, cara triangular, articulaciones laxas (flojas), columna vertebral curva, dientes quebradizos, problemas respiratorios, etc[36].

Situación contraria es la persona que padece ***PENFIGO VULGAR*** con 64 años de edad, manifiesta su preocupación por la familia, considera que en estos momentos la salud significa todo en su vida, y es enfático en su preocupación por recaer en la enfermedad. Cuenta que lleva once años viviendo con la enfermedad y…

> "…empezó con una enfermedad en la garganta. Al principio con diagnósticos de laringitis, luego que hongos, hasta que se manifestó en

> la piel…preocupado siempre estoy, es algo que no se supera fácil porque está ahí en cualquier momento puede aparecer (Entrevista # 6).

El pénfigo vulgar se considera una enfermedad ampollosa crónica de origen autoinmunitario relacionada con factores genéticos y ambientales[38]. El término pénfigo define un grupo de enfermedades autoinmunes de la piel caracterizadas por la presencia de ampollas debidas a acantólisis (separación intercelular) e inmunoglobulina G (IgG) dirigida a la superficie de los queratinocitos[38].

Otro de los casos es el de una señora de 50 años que padece ***ESCLEROSIS MULTIPLE***, la cual es una entidad inmunológica crónica que se caracteriza por la tríada de: inflamación, desmielinización y gliosis (cicatricial); cursa con episodios de exacerbaciones y remisiones o bien, puede ser progresiva[39]. En la entrevistada esta enfermedad parece algo avanzada, dificulta su movilidad a tal punto que prefiere moverse poco. Solo ha cursado primaria y siendo de escasos recursos, cuenta una experiencia completamente diferente:

> "Pues lo mío es de hace más o menos diez años, en el 2007 me dijeron de mi enfermedad, la verdad no sé qué es … la verdad es un poco difícil, porque todo empezó porque me dolían mucho los ojos, y sentía que veía borroso, me sentía muy cansada, sentía que no tenía fuerzas ni para agarrar un vaso de agua…me gustaría que todo volveria a hacer como antes, poder hacer mis cosas" (Entrevista # 3).

Estos testimonios quieren ilustrar la manera en que estas personas significan su estado de salud, se resalta la diversidad de formas de concebirla, pero, sobre todo, el hecho que frecuentemente la asocian con la posibilidad de desempeñar oficios y sentirse útiles. En este sentido, para ellos, definirse como enfermos sería limitarse a sí mismos frente a lo que podrían desempeñar tanto en sus lugares de trabajo (en los casos que aplica), como en labores cotidianas (ejercicios en el colegio), como lo señala el entrevistado número 2. En este caso se trata de un joven de 15 años, a quien le diagnosticaron ***OSTEOGENESIS IMPERFECTA*** a los 4 años. Hasta el momento manifiesta que la enfermedad no le ha impedido hacer muchas cosas, pero sin embargo expone lo siguiente:

> “Pues mi vida no ha sido fácil…y a veces me he sentido mal, porque no puedo hacer deporte, no puedo jugar futbol… de pequeño me sentía triste, no podía ser independiente, pero he sabido sobrellevar la enfermedad. Actualmente me siento un joven normal que a pesar de tener cuidado en algunas cosas puedo realizar la mayoría de cosas.” (Entrevista # 2).

Otro de los elementos asociados a la situación de salud, mencionado brevemente en los relatos anteriores, ha sido la vida familiar. En este caso, contar con una familia hace parte de los logros de estas personas, sobre todo en el caso de los que llevan años viviendo con la enfermedad, como el caso de la persona de Osteogenesis imperfecta, de igual forma para la joven con el ***SÍNDROME DE DRAVET*** la cual dice lo siguiente:

> “Mi familia es muy amorosa y positiva conmigo; cada momento difícil nos ha servido para ser fuertes y han tratado mi enfermedad como de la manera normal”

El síndrome de Dravet es una forma severa de epilepsia, de origen genético, que se inicia en la infancia[40]. Es una encefalopatía severa epiléptica que comienza en el primer año de la vida con crisis habitualmente desencadenadas por fiebre a las que le sigue una epilepsia farmacoresistente. Es un desorden raro que se encuentra en 1 por cada 20.000 a 1 por 40.000 miembros de la población[41].

En los casos en los que la enfermedad surgió hace pocos años, luego de haber consolidado una familia, si bien ha existido preocupación por ellos, reconocen la importancia que ha tenido, sobre todo por el respaldo que les han dado.

Al tratarse de enfermedades raras, lo “común” es que las personas desconozcan los alcances de estas enfermedades, sobre todo en los casos en los que los síntomas se evidencian a simple vista como es el caso del ***SÍNDROME DE MARFÁN***.

El síndrome de Marfan es un trastorno genético autosómico dominante que afecta las fibras elásticas del tejido conectivo, manifestándose en aquellos sistemas u órganos que la contienen en mayor concentración, tales como el cardiovascular, esquelético, duramadre, ocular, piel, tegumentos y pulmón[42]. Generalmente se distingue por el alargamiento de las extremidades, lo cual, es un signo evidente del padecimiento de la enfermedad.

Esto genera prejuicio social, el cual, influye decisivamente en la salud mental y estabilidad emocional de las personas que padecen la enfermedad. Por ejemplo, al responder sobre estos temas, la entrevistada número 4 señaló que:

> "La verdad si me siento mal porque cuando con la enfermedad, mi apariencia cambia mucho, y casi todos por no decir que todos se asombran al verme". Ojalá la gente supiera lo que se siente vivir así, lo que es tener una enfermedad que lo destruye a uno por fuera y por dentro, ojalá entiendan que mirarlo como algo raro puede hacernos sentir deprimidos, tristes y también raros.

De igual forma, otras personas, aunque reconocen el prejuicio y la mirada que juzga, con el tiempo logran acostumbrarse y superarlo, señalando que "Yo me siento igual que todos, ellos piensan que al verlo a uno sentada creen que uno no es capaz de salir a delante, pero es mentira porque después que uno tenga la cabeza bien puesta uno puede lograr muchas cosas" (Entrevista # 5).

Al conversar sobre las limitaciones los participantes del estudio resaltaron diversos aspectos y afines a la situación de cada uno. Sin embargo, todos coinciden en la mala calidad de la atención en salud, resaltando como, las filas, las peleas y súplicas se han constituido en parte de su vida cotidiana. De igual forma, esto depende de cada situación porque mientras algunas han podido contar con segundos diagnósticos y médicos especialistas particulares, cuando la escasez no lo permite, la atención es reducida y en ocasiones, las personas se resignan a la mala atención o a vivir con la enfermedad.

De igual forma, la salud es limitada porque en esta ciudad, no hay genetistas que son los que tratan esta enfermedad, hay que desplazarse hasta Barranquilla, y muchas veces la EPS no cubre el pasaje el cual es muy caro (Entrevista # 1 y 2).

A diferencia de otras enfermedades, las enfermedades raras constituyen para el paciente y para los familiares el solo hecho de manifestarse, un motivo de preocupación, de ansiedad y muchas veces de desesperanza, quizás durante toda la presencia de la enfermedad (que muchas veces son incurables). El diagnóstico de la enfermedad de *SÍNDROME DE MARFAN* (Entrevista # 4) fue todo un proceso en el cual hicieron muchas radiografías, pero la estatura exagerada y las extremidades muy largas fueron los indicios para el diagnóstico.

6.3. Estrategias de cuidado/autocuidado de personas con enfermedades raras

Las situaciones del cuidado son similares a las planteadas en el aparte anterior: heterogéneas y complejas, donde todo porque dependen de la enfermedad que se padezca. Sin embargo, la mayoría considera que la mejor forma de cuidarse consiste en seguir las instrucciones dadas en los centros de salud. Consideran responsables de su cuidado a las EPS y a ellos mismos. Ellos han recibido cuidados generales sobre todo aquellos que han estado hospitalizados, ya que el señor que tiene pénfigo vulgar ha estado hasta en las salas de cuidados intensivos porque necesita de cuidados especiales para que su piel vuelva a su estado normal, ya que las ampollas que se manifiestan en todo su cuerpo no pueden estar expuestas a infecciones. Ya en algunas preguntas acerca de contar con personas para hablar sus problemas la mayoría 6 personas dijeron que, si cuentan con personas cercanas para hablar de sus problemas, y solo 1 persona contestó que no cuenta con nadie. En relación a que si han estado hospitalizados por culpa de la enfermedad 3 personas no han estado hospitalizadas y 3 si han estado hospitalizadas en algún momento por la enfermedad.

De acuerdo con algunas preguntas relacionadas con algunas limitaciones o cuidados especiales que les generaran algún problema, los que tienen lupus contestaron que deben cuidarse de la exposición al sol, de igual forma el señor con pénfigo vulgar también debe cuidarse mucho de no exponerse mucho tiempo al sol, que deben usar gorras, muchos filtros solares, limitarse en salidas al mar o que signifiquen una mayor exposición al sol a lo habitual. Para las personas con polio y elefantiasis ellos dicen sentirse muy bien y no tienen, ni sienten que están limitados, están agradecidos de tener vida y poder seguir adelante al lado de sus hijos, nietos, hermanos y demás familiares.

Otro punto indiscutible en los diferentes casos es que el cuidado depende de ellos mismos, así como el principal respaldo lo encuentran en su familia próxima, sobre todo en los casos de enfermedades más limitantes para los oficios cotidianos como la esclerosis múltiple y el síndrome de Dravet. Fue difícil que recordaran la experiencia de cuidado recibido en las clínicas, generalmente son cosas que generalizan, resaltando aspectos negativos de la atención en salud, ya sea por la mala calidad del servicio o por el deseo de olvidar episodios poco agradables. Sin embargo, en el caso del tratamiento del Síndrome de Dravet, el entrevistado recuerda que:

> "…dolorosas y estresantes, porque habían terapias de lenguaje, ejercicios y otras y la atención es pésima…porque si no se tiene plata no hay salud, no hay atención, no hay medicamentos".

En general, cada una de las personas que participó del estudio es consciente de la necesidad de cuidarse, para lo cual cumplen cabalmente las indicaciones realizadas. Además, reciben apoyo familiar y evitar estar en situaciones que pueda complicar su condición como puede ser el exceso de movimiento, la exposición al sol o ingerir bebidas alcohólicas, o incluso evitar vacunas como es el caso de la persona con el síndrome de Stevens Johnson, no poder estar solo en cosas cotidianas y mucho menos realizar actividades normales como

correr, saltar como es para el entrevistado # 7. Aunque consideran que hace falta poder conversar aún más sobre su situación, una de las formas de cuidado empleada está en la manera en que dan sentido a su vida, intentan superarse cada día y no permiten que la enfermedad los limite, como en el caso de la afectada por la elefantiasis quien dice que: “a veces si me siento mal porque me gustaría tener mi pierna buena, poder hacer cosas que las otras personas hacen, poder correr, aunque eso no limita porque yo correo salto, manejo cicla, bailo...

El cuidado para algunos de los entrevistados (entrevista # 2, 4 y 6):

> *“es estar bien, es tener a alguien que esté pendiente de uno…es tener el cuerpo bien, es no sentir dolor, es tener a alguien que nos cuide todo el tiempo”.*

Teniendo en cuenta la importancia del cuidado y el autocuidado en estos pacientes con enfermedades raras el cuidado de su vida, de su cuerpo y el tener un bienestar, es importante porque es llevar a cabo prácticas y comportamientos de cuidado desde los más sencillos hasta los más complejos.

7. DISCUSIÓN

Es importante que la sociedad tenga en cuenta la construcción de las apreciaciones que tienen las personas con enfermedades raras en aspectos como es su situación de salud y experiencia de vida, ya que su lógica interna refleja una muestra que permite comprender el sentido y la importancia que tienen. En este estudio se refleja y se da una aproximación en el conocimiento de algunos aspectos cuya consideración resulta relevante para los profesionales de la salud y especialmente el de enfermería.

A través de la Resolución 2048 de 2015 emitida por el Ministerio de Salud y Protección social se lograron identificar cinco enfermedades raras en personas de la ciudad de Santa Marta, en donde, según Jiménez y otros[43] en lo que se refiere a esclerosis múltiple manifiesta que en la base de los RIPS mostró un total de 3.462 pacientes atendidos con diagnóstico presuntivo o confirmado de esclerosis múltiple en Colombia entre los años 2009 y 2013, lo que representaría una prevalencia media para el período de 7,52 por cada 100.000 habitantes.

La esclerosis múltiple está definida como un trastorno inflamatorio de la sustancia blanca del Sistema Nervioso Central y se caracteriza por áreas multifocales de desmielinización, pérdida de oligodendritas, astrogliosis y relativa indemnidad de los axones. Es la causa más frecuente de alteraciones neurológicas en los adultos jóvenes y de mediana edad y constituye la forma más frecuente de enfermedad por alteración de la mielina en el SNC. También es una de las causas más frecuentes de discapacidad laboral[44].

Por otro lado, el Síndrome de Marfan es una enfermedad sistémica del tejido conectivo, caracterizada por una combinación variable de manifestaciones

cardiovasculares, músculo-esqueléticas, oftalmológicas y pulmonares[45]. La incidencia calculada del SM es de 2 a 3 casos por cada 10.000 individuos; por los hallazgos fenotípicos notorios es uno de los síndromes genéticos que se sospechan con mayor frecuencia; usualmente existe compromiso ocular, cardiovascular y esquelético[46].

Situación de salud y experiencias de vida de personas con enfermedades raras

En esta categoría de acuerdo con el análisis de las observaciones directas y las entrevistas se reporta que para la mayoría de los entrevistados su estado de salud es regular, seguido por un estado de salud malo y finalmente solo un entrevistado considero que su estado de salud es bueno. Esta percepción está ligada a la misma situación de enfermedad que padecen los sujetos y sumado a esto que la enfermedad trae consigo una serie de afecciones que implican limitaciones de algún tipo.

Según Uribe[47], actualmente se vive una época en donde las quejas, los sufrimientos, los padecimientos, los malestares, los dolores y las maledicencias, son las constantes vívidas de particulares, gremios y sociedades. Y esas constantes, innegables, imborrables se sintetizan bajo el concepto de enfermedad. Sin embargo, en el presente trabajo y debido al enfoque asumido, se logró identificar la forma en que las personas reconstruyen el sentido de sus vidas, más allá del limitante que puede generar la enfermedad.

También, actualmente el proceso de salud-enfermedad que prevalece en las instituciones que prestan el servicio de salud a los ciudadanos, ha repercutido de forma importante en los pacientes que padecen este tipo de enfermedades, puesto que éstas enfermedades bien llamadas “huérfanas” no tienen un doliente, no tienen

quien las respalde ya que las excusas que se dan hoy en día para estas enfermedades es que no son fácilmente diagnosticables, su tratamiento es costoso y muchas veces por la falta de conocimiento

De alguna forma estar enfermo significa atravesar por una situación difícil y complicada, es entonces una situación aún más difícil para estas personas que padecen de enfermedades que se consideran raras o poco comunes como son Síndrome de Dravet, pénfigo vulgar, Osteogenesis imperfecta y esclerosis multiple.

Algunas de las razones por las cuales las personas entrevistadas que padecen de enfermedades raras se dieron cuenta o les diagnosticaron la enfermedad, fue porque su estado de salud empeoraba con los días.

Cortes[48] expresa que las enfermedades raras son enfermedades crónicas, invalidantes y en más de un 80% de origen genético. Dada la baja prevalencia específica de cada afección, hay muy poco conocimiento de parte de la comunidad médica en relación a su diagnóstico y manejo.

Por otra parte, el tener salud para los participantes significa tenerlo todo, no tener limitaciones, no estar enfermo, es no tener dolencias, es disfrutar de la vida, es sentirse bien. Las personas que padecen de estas enfermedades (esclerosis multiple, pénfigo vulgar) presentan dolores crónicos que unidos a la edad se manifiestan con mayor prevalencia, e incluso padecen de otro tipo de enfermedades por culpa de los medicamentos que alivian o controlan de alguna manera la enfermedad.

Sacchi, Hausberger y Pereyra[49] manifiestan que la percepción que tienen las personas de lo que es estar sano o enfermo tiene una directa relación con los comportamientos que se despliegan ante un padecimiento. Una molestia pasa a ser una enfermedad solo cuando inhabilita para el trabajo o las actividades cotidianas.

También, Agudelo, Giraldo y Romero[50]en su estudio declaran que el sexo, la edad, la ocupación, el nivel educativo, entre otras, condicionan la percepción del estado de salud de las poblaciones. Desde esta perspectiva la edad promedio de los entrevistados estuvo comprendida entre los 45 y 64 años, por lo que la percepción del estado de salud fue de un valorativo de regular.

En este estudio, vale la pena señalar que las personas que padecen de estas enfermedades, frente a su estado de salud se preocupan; y tienen conciencia de asistir a los controles médicos y de tomar los medicamentos que le son prescritos por el especialista.

En consecuencia, a pesar de estar diagnosticadas con enfermedades que solo tienen controles mas no cura ellos tienen la actitud y las ganas de seguir adelante, de tener una vida normal con sus familiares (hijos, hermanos, nietos, padres). Aunque la mayoría cuenta con el apoyo de sus familiares frente a la enfermedad, alguno se encuentra afectados física y emocionalmente por el padecimiento de la enfermedad y el estado al cual algunos han sido relegados.

Por otro lado, para la mayoría de las personas el diagnóstico de la enfermedad duro muchos años debido a que muchas de estas enfermedades presentan una sintomatología variable e incluso parecida a otras enfermedades; por tal razón la dificultad para un dictamen. Ahora bien si sumamos a todo esto el estado del

sistema de salud colombiano, las probabilidades para un diagnóstico rápido para este tipo de enfermedades son muy pocas.

Martínez[51], declara que al no haber un conocimiento suficiente sobre qué es una enfermedad rara y cuáles sus síntomas más comunes, para el médico es bastante complejo llegar a un dictamen, de ahí que los pacientes pueden durar en promedio de 5 a 10 años para ser diagnosticados.

Además, el diagnóstico de estas enfermedades de acuerdo con las respuestas de las personas entrevistadas no se hizo en Santa Marta, ya que algunos tuvieron que recurrir a médicos particulares o de la EPS de otras ciudades como Cartagena, Barranquilla y Cali.

A lo anterior, se suma que en Santa Marta y en muchas otras ciudades pequeñas de Colombia, el tener un diagnóstico claro para enfermedades como pénfigo, síndrome de Dravet, Osteogenesis incompleta y síndrome de Marfan aún presenta vacíos e incluso tiene sus limitaciones a nivel técnico, tecnológico, personal y profesional.

En el tema del cuidado o autocuidado de la enfermedad, la responsabilidad de esto para algunos es de la EPS, para otros de ellos mismos y algunos que para familiares. Frente a esto, es conveniente tener en cuenta que debido a los intensos dolores o incluso algunas limitaciones físicas el cuidado de estas enfermedades como el síndrome de Dravet, el pénfigo y la esclerosis debe ser de mucho cuidado y paciencia.

El tratamiento para el síndrome de Dravet debe ser multidisciplinario, no existe un tratamiento curativo pues se trata de una epilepsia fármaco-resistente, pero es posible disminuir el riesgo de aparición del status epiléptico, frenando la progresión de la enfermedad[40].

Flores[52], frente al pénfigo declara que pesar de no ser un problema frecuente, los pacientes con enfermedades ampollares presentan complicaciones que comprometen su calidad de vida, por lo que un adecuado manejo desde el inicio puede ayudar a mejorar su pronóstico.

También, Herrera y Miranda[53] agregan que para aquellos casos severos de pénfigo el tratamiento es similar al de las quemaduras graves, y para esto puede ser necesario hospitalizar al paciente en una Unidad, ya sea de quemados o de cuidados intensivos, con cuidados tópicos de las lesiones en la piel, con sustancias astringentes.

González y otros[54] opinan frente al pénfigo, que es una enfermedad mortal que compromete la vida del paciente, siendo necesario un diagnóstico precoz y su derivación oportuna en conjunto con una terapéutica eficaz. Además, esta enfermedad puede poner en riesgo la vida. Y antes del advenimiento de los corticosteroides, su tasa de mortalidad variaba del 70 al 100%, pero su prescripción la redujo a un promedio de 30%.

Los participantes en la parte afectiva y familiar dicen estar a gusto, sentirse bien, apoyados, comprendidos y rodeados de amor y personas que se interesan por ellos. Se puede decir que aquellos que cuentan con un nivel educativo alto consideran que su enfermedad es llevadera y que es cuestión de cuidarse y tener los controles con los especialistas. De igual forma, estas personas desde que padecen este tipo

de enfermedades dicen tener una vida difícil, otros sin embargo tratan de llevar una vida normal y por ultimo otros dicen que su vida sigue igual a pesar de que algunos tienen hasta 18 años de estar padeciendo la enfermedad, e incluso otros desde que nacieron.

A lo cual, se debe tener en cuenta que el impacto sobre la esperanza de vida varía mucho de una enfermedad a otra; algunas causan la muerte al nacer, muchas son degenerativas o amenazan la vida, mientras que otras son compatibles con una vida normal si son diagnosticadas a tiempo y tratadas adecuadamente[55]. Por ejemplo, el síndrome de Dravet es una de las epilepsias que más tasa de mortalidad tiene dentro de los primeros diez años de vida, cifrada entre un 17% y un 18% de los casos[56].

Finalmente, el estado de salud para cualquier persona es tener las condiciones físicas, emocionales y mentales para realizar lo que ellos quieran. Por tanto, para las personas con enfermedades raras, el padecimiento de ellas de alguna manera los lleva a concientizarse de cuidarse, de valorar la vida, de disfrutar en familia, de poder trabajar y querer seguir adelante llevando una vida normal aunque sea difícil el tenerlas.

Sin embargo, para las personas que padecen de la esclerosis múltiple es de resaltar que esta enfermedad es considerada incapacitante, que compromete la calidad de vida de los pacientes en aspectos tanto físicos como emocionales y sociales y así como de sus cuidadores[43].

Por último, la salud y como tal su atención, para estas personas con este tipo de padecimientos no ha sido la mejor, puesto que muchas veces la simple atención con los especialistas, es cuestión de paciencia y de coraje; ya que la negligencia, la

falta de influencias (que se materializan en largas y tortuosas filas para obtener un turno) y la falta de recursos son el pan de cada día para estas personas con enfermedades raras, así como también para su familia. También, los entrevistados demuestran que a pesar de las limitaciones que trae consigo la enfermedad para trabajar e incluso para hacer cosas del diario vivir, tienen ganas de seguir adelante, confían y esperan mucho de sus familiares, quienes los ayudan, los acompañan y están siempre apoyándolos y respaldándolos.

El cuidado/autocuidado en personas con enfermedades raras

Evitar hacer oficios, evitar correr, evitar levantar peso, evitar caídas, evitar sitios soleados, y evitar otro sinnúmero de cosas es lo que más incidencia se presenta en las personas que tienen Esclerosis múltiple, síndrome de Marfan, Pénfigo vulgar, Osteogenesis imperfecta y Sindrome de Dravet.

En lo referente a la osteogénesis u osteogenia imperfecta, es una enfermedad de mucho cuidado puesto que es una enfermedad caracterizada por una fragilidad ósea que causa repetidas fracturas, éstas generan dolor y son una manifestación clínica muy importante. La debilidad en los huesos hace que se rompan con facilidad sin ninguna causa aparente[57].

En relación a lo anterior, los entrevistados que tienen esta enfermedad resaltan la importancia de tener cuidado en todo momento de caer, de no tener juegos que impliquen brusquedad como en el caso del joven, ya que la enfermedad en el colegio le impide hacer ciertos tipos de deportes que él quisiera realizar, pero que no puede.

En el tema de esclerosis múltiple, el paciente que padece esta enfermedad demanda de cuidados que deben ser multidisciplinarios, de forma integral,

incluyendo el cuidado psicológico, eligiendo la calidad de vida como un constructor que engloba la satisfacción y bienestar de las personas en su vida cotidiana[58].

Para la paciente que padece esta enfermedad, es un calvario todo lo concerniente a su cuidado, ya no se siente útil, dice que depende de las personas que están a su alrededor, que también la falta de recursos disminuye su calidad de vida, porque escasamente cuenta con los controles médicos, pero no hay cuidados en casa con enfermeros y equipos para su cuidado.

Los cuidados necesarios para las personas con pénfigo vulgar según Iglesias y López[59] son básicamente enfrentar los efectos los efectos secundarios del tratamiento, y las infecciones constituyen la principal causa de muerte y su aparición se ve favorecida como hemos dicho por el uso de fármacos inmunosupresores y corticoides.

El señor que padece de pénfigo vulgar en este estudio, expresa que el cuidado de su enfermedad es estar constantemente en controles médicos, especialmente con el dermatólogo quien es el especialista para controlar la enfermedad como tal. Sin embargo, ha sufrido de osteoporosis, desgarre en los ojos. A nivel general su cuidado es estar en sus controles médicos y estar siempre atento a cualquier signo que indique que el pénfigo vulgar regresó.

En la enfermedad rara de Sindrome de Dravet Mingarro, y otros[40] declaran que en favorecimiento del desarrollo de la capacidad motora e intelectual existen diferentes métodos de estimulación. Se aconseja evitar la exposición del niño a posibles desencadenantes de las crisis. La familia necesita la intervención de un psicólogo para sobrellevar el estrés y el cuidado del niño. El seguimiento requiere de un neuropediatra en un servicio de epilepsia y la colaboración del médico de familia.

Para la persona con síndrome de Dravet de este estudio, los cuidados son múltiples, desde el cuidado personal en el baño, hasta ir a dormir. Para los cuidadores es de mucha complacencia el cuidado de estas personas, porque esto implica el amor desinteresado por el familiar enfermo.

El síndrome de Marfan ocasiona defectos esqueléticos que se reconocen generalmente en una persona alta y delgada con extremidades largas, dedos en forma de araña, malformaciones torácicas (pectus excavatum o pectus carinatum), curvatura de la columna (escoliosis o cifoescoliosis) y con una grupo particular de características faciales que incluyen dientes apiñados y un paladar muy arqueado u ojival[60].

Los cuidados particulares son necesarios para cada paciente, lo cual no es indiferente para aquella persona que sufre de síndrome de Marfan, el cuidado obedece prácticamente a las necesidades del paciente, y en este caso, es mas de controles médicos y de evitar agitarse, no correr y tener una vida tranquila.

CONCLUSIONES

En el presente estudio las conclusiones y reflexiones finales en relación a la percepción del estado de salud de personas con enfermedades raras en el Distrito de Santa Marta, se presentan los siguientes aportes importantes:

- Para los participantes la familia se constituye en un factor determinante en el apoyo frente a la enfermedad.
- Frente a las limitaciones algunos de los entrevistados coincide en que la enfermedad limita sus capacidades físicas. Respecto a esto, cada persona fue enfática dependiendo de la situación de cada uno. Sin embargo, todos coinciden en la mala calidad de la atención en salud, resaltando como, las filas, las peleas y súplicas se han constituido en parte de su vida cotidiana.
- Dependiendo de la condición en la que se encuentran estas personas frente a la enfermedad, algunos consideraron “tener una vida normal”, mientras que otros resaltaron “lo regular” que es su vida, teniendo en cuenta el padecimiento que tienen.
- Es de resaltar que el significado de su estado de salud, es muy diverso pero, sobre todo, su salud siempre la asocian a tener la posibilidad de ser útiles para su familia y la sociedad. Lo cual estar enfermos a pesar de padecer una enfermedad incurable implica y sería limitarse a sí mismos frente a lo que podrían desempeñar tanto en sus lugares de trabajo (en los casos que aplica), como en labores del hogar.
- La vida familiar para todos los participantes es muy importante, hace parte de su proyecto de vida, de su futuro, de sus logros, de su apoyo y respaldo. También, existe preocupación por parte de sus familiares respecto a su enfermedad, sin embargo, no se presentan dificultades y mucho menos desavenencias en su diario vivir por padecer la enfermedad.
- Cuando se habla de enfermedades raras es muy poco el conocimiento sobre los alcances, necesidades que tienen estas enfermedades, aunque existen síntomas que son evidenciables para enfermedades como síndrome de

Dravet, Osteogenesis imperfecta, síndrome de Marfan y pénfigo vulgar en donde, estos síntomas generan ciertas transformaciones en el cuerpo de los pacientes, siendo ellos víctimas de prejuicios, discriminación o incluso de llamar la atención y ser observados por su apariencia, originando un prejuicio social que de alguna manera influye en su salud mental y emocional.

- El cuidado de la enfermedad para algunos es similar, algo heterogénea y en otro caso complejo, esto dependiendo de la enfermedad. Pero todos aseguran que la mejor forma de cuidarse es atender a lo que dice el médico y el centro de salud donde son atendidos. Por otro lado, algunos creen que el cuidado de su enfermedad lo tiene la EPS y ellos mismos. También, mencionaron cuidados como: no exponerse al sol, usar gorras, muchos filtros solares, limitarse en salidas al mar o que signifiquen una mayor exposición al sol a lo habitual. Para las personas con polio y elefantiasis ellos dicen sentirse muy bien y no tienen, ni sienten que están limitados, están agradecidos de tener vida y poder seguir adelante al lado de sus hijos, nietos, hermanos y demás familiares.
- A nivel general los que han estado hospitalizados recibieron cuidados generales. La experiencia de cuidado recibido en las clínicas, generalmente está proyectado a una mala atención en salud, ya sea por la mala calidad del servicio o por el deseo de olvidar episodios poco agradables.
- Para el diagnóstico de estas enfermedades las personas entrevistas tuvieron que trasladarse de Santa Marta y recurrir a médicos particulares o de su régimen de salud en otras ciudades como Cartagena, Barranquilla y Cali.

- Aquellos que cuentan con un nivel educativo alto consideran que su enfermedad es llevadera y que es cuestión de cuidarse y tener los controles con los especialistas. De igual forma, estas personas desde que padecen este tipo de enfermedades dicen tener una vida difícil, y a pesar de ello tratan de llevar una vida normal.

BIBLIOGRAFIA

1. Ministerio de Salud. Protocolo de vigilancia en Salud Publica: Enfermedades Huérfanas-raras. Versión 2. 2016. Disponible en: http://www.fecoer.org/download/PRO%20Enfermedades%20huerfanas%20y%20raras(3).pdf

2. Galán, E; Ramos, J; Sánchez, J; Álvarez, M; García, M; García, P; Zambrano, M; y Giraldo, P. Enfermedades raras en Extremadura. Junta de Extremadura. Consejería de Sanidad y Consumo. 2004. Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_spain.pdf

3. Lugones, M; y Ramírez, M. Enfermedades raras. Revista Cubana de Medicina General Integral, volumen 28, No. 3. (2012). Consultado el 27 de abril de 2016. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252012000300014

4. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución 2048. 2015 [consultado el 26 de abril de 2016]. Disponible en: http://www.fecoer.org/download/Resoluci%C3%B3n%202048%20de%202015%20Lista%20ER%20(2).pdf

5. Serrano, A. Análisis de producción y consumo de información en Enfermedades Raras con causa genética identificada. Tesis doctoral, Universidad Carlos III de Madrid. (2012). Consultado 27 de abril de 2016. Disponible en: http://e-

archivo.uc3m.es/bitstream/handle/10016/16102/tesis_antonio_serrano_lopez.pdf?sequence=1

6. Ley 1751 de 2015. Ministerio de Salud y Protección Social. Consultado el 25 de abril de 2016. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Ley%201751%20de%202015.pdf

7. Periódico El Tiempo. [Consultado 27 de abril de 2016] Disponible en: (http://www.eltiempo.com/multimedia/especiales/enfermedades-raras-o-huerfanas-en-colombia/15312999/1).

8. Prieto, G. Cuidado de enfermería en el final de la vida. Universidad de la Sabana Facultad de Enfermería. Panel: dilemas éticos al final de la vida. (2005). Consultado 26 de abril de 2016. Disponible en: http://www.trienfer.org.co/index.php?option=com_content&view=article&id=89:cuidado-de-enfermeria&catid=35:conferencias&Itemid=37

9. González, A; Benavidez, J; Fernández, E; Fernández, R; García, A; García, P; Gómez, J; Guillen, J; Navarrete, J; Ortega, M; Pedrinaci, S; Sánchez, M; y Varo, A. Plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras 2008-2012. 2007. Consultado el 4 de octubre de 2016. Disponible en: http://www.juntadeandalucia.es/export/drupaljda/PlanAndaluzEnfermedadesRaras2088-2012.pdf

10. Sánchez, S. Representación social de las enfermedades raras en la prensa española. Aposta Revista de Ciencias Sociales. No 54; p. 1. (2012). Consultado 25 de abril de 2016.

11. Ministerio de Salud. Salud Pública. [fecha de actualización, domingo 6 de noviembre; consultado el 4 de octubre de 2016. https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx

12. González, Y; Herrera, L; López, J; y Nieves, Z. Características del estado emocional en pacientes con enfermedad crónica renal. Psicología de la salud. 2011. Consultado 4 de octubre de 2016. Disponible en: http://www.psicologiacientifica.com/enfermedad-renal-cronica-pacientes-estado-emocional/

13. Secretaria de Salud México. [Consultado el 27 de abril de 2016]. Disponible en: (http://www.salud.gob.mx/unidades/evaluacion/evaluacion/condiciones.pdf).

14. Documentos básicos, suplemento de la 45a edición, octubre de 2006. [Consultado 28 de octubre de 2016]. Disponible en: (http://www.who.int/governance/eb/who_constitution_sp.pdf).

15. Cortes, F. Las enfermedades raras. Revista Médica Clínica los Condes. Volumen 26, No.4; p. 425. (2015). Consultado el 26 de abril de 2016. Disponible en: http://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-las-enfermedades-raras-90435707

16. Duque, S. Dimensión del cuidado de enfermería a los colectivos: un espacio para la promoción de la salud y la producción de conocimiento. (2005). Consultado el 27 de abril de 2016. Disponible en: http://www.bvsde.paho.org/bvsacd/cd26/fulltexts/0694.pdf

17. Gaite, L; García, M; González, D; y Álvarez, J. Necesidades de las enfermedades raras durante la edad pediátrica. Anales del Sistema Sanitario de Navarra. Volumen 31. (2008). Consultado 25 de abril de 2016. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400012

18. Chaves, A. El problema social y de salud de las Enfermedades raras: transitando de la invisibilidad a la visibilidad. (2011). Consultado el 27 de abril de 2016. Disponible en: https://www.academia.edu/5271259/_Las_enfermedades_raras_en_Colombia_Transitando_de_la_invisibilidad_a_la_visibilidad_

19. FECOER. [Fecha de actualización, marzo 28 de 2016, Consultado el 27 de abril de 2016]. Disponible en: http://www.fecoer.org/enfermedad-rara-en-colombia/

20. OMS. CIE: Principios básicos de los cuidados de enfermería. Libro presentado por VIRGINIA HENDERSON. (1961), p.4. Consultado 26 de abril de 2016. Disponible en: http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/170218/1/41741.pdf

21. Colmenares, C; y Eslava, J. salud de la población desde la perspectiva de los determinantes sociales en salud. Revista Salud Bosque, volumen 3; No.1. 2013.

Consultado 4 de octubre de 2016. Disponible en: http://www.uelbosque.edu.co/sites/default/files/publicaciones/revistas/revista_salud_bosque/volumen3_numero1/articulo-7-vol3_num1.pdf

22. Sireau, N. Enfermedades raras: retos y oportunidades para emprendedores sociales. Publicado por Greenleaf Publishing Limited. (2013). Consultado el 27 de abril de 2016. Disponible en: http://www.fundaciongenzyme.es/Portals/0/Files/ER-Retos%20y%20oportunidades-LIBRO.pdf

23. Sánchez, J. Enfermedades raras. Revista Derecho y Genoma Humano, No. 35. (2011). Consultado el 27 de abril de 2016. Disponible en: http://www.catedraderechoygenomahumano.es/images/revista/35doctrina4.pdf

24. Alcantara, G. La definición de salud de la Organización Mundial de la Salud y la interdisciplinariedad Sapiens. Revista Universitaria de Investigación, vol. 9, núm. 1, junio, 2008, pp. 93-107. Consultado el 4 de octubre de 2016. Disponible en: http://www.redalyc.org/pdf/410/41011135004.pdf

25. UNESCO. CONFTEA, Hamburgo. Quinta Conferencia Internacional de Educación de las Personas Adultas. [Actualizado 30 de marzo, consultado 28 de abril de 2016]. Disponible en: http://www.unesco.org/education/uie/confintea/pdf/6b_span.pdf

26. Abellan, A. Percepción del estado de salud. Rev Mult Gerontol 2003;13 (5):340-342. Disponible en: http://digital.csic.es/bitstream/10261/10500/1/g-13-5-007.pdf

27. Consumer Eroski. Enfermedades raras. Consultado el 27 de abril de 2016. Disponible en: http://www.consumer.es/web/es/salud/problemas_de_salud/2010/04/18/192414.php

28. Martínez, M. Impacto de un programa educativo para el paciente con síndrome de Cushing: estudio multicentrico. Tesis doctoral Universidad de Barcelona. (2013). Consultado el 27 de abril de 2016. Disponible en: http://diposit.ub.edu/dspace/bitstream/2445/43464/1/MAMM_TESIS.pdf

29. Posada, M; Martin, C; Ramírez, A; Villaverde, A; y Abaitua, I. Enfermedades raras. Concepto, epidemiologia y situación actual en España. Anales del sistema sanitario de Navarra, volumen 31. Consultado 27 de abril de 2016. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002

30. Ministerio de Salud. Colombia avanza en la identificación de los pacientes con enfermedades huérfanas. Boletín de prensa. (2014). Consultado el 27 de abril de 2016. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Paginas/-Colombia-avanza-en-la-identificaci%C3%B3n-de-los-pacientes-con-enfermedades-hu%C3%A9rfanas.aspx

31. FECOER. La comunidad con enfermedades raras: población minoritaria y vulnerable que sufre barreras y dificultades para el acceso a la salud en Colombia http://www.fecoer.org/download/fecoer-pacientes%20y%20resolucion%201479%202-08-15(2).pdf

32. Revista Semana. El Negocio de las enfermedades raras,. 26 de mayo de 2014. [Consultado el 26 de abril de 2016]. Disponible en: http://www.semana.com/nacion/articulo/el-negocio-de-las-enfermedades-raras/389265-3

33. Rosselli, D; y Rueda, J. Enfermedades raras, huérfanas y olvidadas. Consultado el 27 de abril de 2016. Disponible en: https://www.academia.edu/5271337/ESTUDIO_ENFERMEDADES_RARAS_HU%C3%89RFANAS_Y_OLVIDADAS

34. Sandoval, C. Investigación cualitativa. Instituto Colombiano para el fomento de la educación superior, ICFES. 2002. Disponible en: http://epistemologia-doctoradounermb.bligoo.es/media/users/16/812365/files/142090/INVESTIGACION_CUALITATIVA.pdf

35. Guber, R. La Etnografía: método, campo y reflexibilidad. Grupo Editorial Norma. 2001. Consultado 3 de octubre de 2016. Disponible en: http://facultad.pucp.edu.pe/comunicaciones/ciudadycomunicacion/wpcontent/uploads/2014/11/Guber_Rosana__La_Etnografia_Metodo_Campo_y_Reflexividad.pdf

36. Gutiérrez, M; Molina, M; Prieto, L; Parra, J; y Bueno, A. Oteogenesis imperfecta: nuevas perspectivas. Revista Española de Endocrinología. [Consultado 18 de abril de 2017]. Disponible en: http://www.ahuce.org/Portals/0/Publicaciones/Aspectos_Generales/osteogenesis_imperfecta_Nuevas_Perspectivas.pdf

37. Castellanos, A; y Guevara, E. Penfigo vulgar. Revista de Dermatologia Mexicana, 55 (2). 2011. [Consultado 18 de abril de 2017]. Disponible en: http://www.medigraphic.com/pdfs/derrevmex/rmd-2011/rmd112d.pdf

38. Valencia, O; y Velásquez, M. Inmunopatogenia del pénfigo vulgar y el pénfigo foliáceo. Iatreia Vol. 24 (3): 272. 2010. [Consultado 18 de abril de 2017]. Disponible en: http://www.scielo.org.co/pdf/iat/v24n3/v24n3a06.pdf

39. Gómez, O; Romero, K; Lizardi, J. Esclerosis Múltiple. Revista Medigraphic. 2006. [Consultado 24 de abril de 2017]. Disponible en: http://www.medigraphic.com/pdfs/medsur/ms-2006/ms061d.pdf

40. Mingarro, M; Carmona, J; Latre, P; y Aras, M. Sindrome de Dravet. Revista Clinica de Medicina de Familia, 7 (2). 2014. [Consultado 18 de abril de 2017]. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1699-695X2014000200008

41. Pérez, A; Moreno, N. Síndrome de Dravet. Salus Revista de la Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad de Carabobo. 19 (3).2015. [Consultado 18 de abril de 2017]. Disponible en: http://www.scielo.org.ve/pdf/s/v19n3/art06.pdf

42. Oliva, P; Moreno, R; Toledo, I; Montecinos, A; y Molina, J. Síndrome de Marfan. Revista Médica de Chile, 134 (11). 2006. [Consultado 18 de abril de 2017]. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872006001100014

43. Jiménez, C; Zarco, L; Castañeda, C; Otálora, M; Martínez, A; y Roselli, D. Estado actual de la esclerosis múltiple en Colombia. Revista Acta Neurológica Colombiana. [Consultado 24 de abril de 2017].Disponible en: http://www.scielo.org.co/pdf/anco/v31n4/v31n4a05.pdf

44. Balicevic, I; y Robles, A. Esclerosis Multiple. 2007. Master universitario en Medicina Evaluadora. [Consultado 24 de abril de 2017].Disponible en: http://diposit.ub.edu/dspace/bitstream/2445/7122/1/ESCLEROSIS%20MULTIPLE.pdf

45. Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad. Sindrome de Marfan. 2016. [Consultado 24 de abril de 2017].Disponible en: https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/Marfan_Es_es_HAN_ORPHA109.pdf

46. Sandoval, J; Saldarriaga, W; Isaza, C. Sindrome de Marfan, mutaciones nuevas y modificadoras del gen FBN1. Revista IATREIA, 27 (2). 2014. [Consultado 24 de abril de 2017].Disponible en: http://www.scielo.org.co/pdf/iat/v27n2/v27n2a08.pdf

47.Uribe, J. El concepto de salud y enfermedad: una reflexión filosófica. Revista CES medicina. Volumen 27, No. 2. 2013. Disponible en: http://www.scielo.org.co/pdf/cesm/v27n2/v27n2a13.pdf

48. Cortes, F. Las enfermedades raras. Revista médica Clínica las Condes, volumen 26, No. 4. 2015. Disponible en: http://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-las-enfermedades-raras-S0716864015000905

49. Sacchi, M; Hausberger, M; y Pereyra, A. Percepción del proceso de salud-enfermedad-atención y aspectos que influyen en la baja utilización del sistema de salud en familias pobres de la ciudad de Salta. Salud colectiva v.3 n.3 Lanús sept./dic. 2007. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1851-82652007000300005

50. Agudelo, S; Giraldo, A; Romero, V. Percepción del estado de salud en la región central colombiana: encuesta nacional de salud 2007. Revista Salud Publica, 14 (6). 2007. Disponible en: http://www.scielosp.org/pdf/rsap/v14n6/v14n6a01.pdf

51. Martínez, M. las enfermedades raras y los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación colombiana para su tratamiento. Tesis Universidad de Manizales. Disponible en: http://ridum.umanizales.edu.co:8080/jspui/bitstream/6789/1176/1/Informe%20final%20Enfermedades%20raras%20MRosario.pdf

52. Flores, E. Tratamiento del pénfigo. SCIENTIFICA v.6 No.1. La Paz jun. 2008

Disponible en: http://www.revistasbolivianas.org.bo/scielo.php?pid=S1813-00542008000100005&script=sci_arttext

53. Herrera, I; y Miranda; J. Penfigo vulgar criterios actuales. Rev haban cienc méd v.8 n.5 supl.5 Ciudad de La Habana dic. 2009. Disponible: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1729-519X2009000500008

54. González, M; Fernández, V; Rosende, R; Krupp, S; y Fernández, E. Manifestaciones bucales y cutáneas del pénfigo vulgar. Revista ADM, v.73 n.1 Santiago jul. 2016. Disponible en: http://www.medigraphic.com/pdfs/adm/od-2016/od161g.pdf

55. EURORDIS. Enfermedades raras: el conocimiento de esta prioridad de la salud pública. [Consultado 27 de abril de 2016]. Disponible en: (http://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps_document-SN.pdf).

56. SanMartí, F. El síndrome de Dravet es la epilepsia más resistente al tratamiento. 2012. Fundación Eroski. Disponible en: http://www.consumer.es/web/es/salud/problemas_de_salud/2012/09/25/213446.php

57. Espindola, J; Colin, O; Delgado, J; y Isunza, A. Tratamiento de la osteogenesis imperfecta pediátrica con ácido zoledronico. Revista de Especialidades Medico Quirurgicas, 20 (2). 2015. [Consultado 24 de abril de 2017]. Disponible en: http://www.medigraphic.com/pdfs/quirurgicas/rmq-2015/rmq152i.pdf

58. Borjabad, B. Enfermería y Esclerosis múltiple: revisión bibliográfica. Trabajo Fin de grado, Universidad de Valladolid. [Consultado el 24 de abril de 2017]. Disponible en: https://uvadoc.uva.es/bitstream/10324/14823/1/TFG-O%20641.pdf

59. Iglesias, J; y López, P. Pénfigo vulgar: revisión enfermera. Revista médica electrónica Portales Medicos.com. 2017. [Consultado 24 de abril de 2017]. Disponible en: http://www.revista-portalesmedicos.com/revista-medica/2017/01/

60. Sanz, M. Estudio sobre la presencia de ectasia dural y dolor lumbar en pacientes con síndrome de Marfan. Tesis de doctorado, Universidad Complutense de Madrid. 2014. [Consultado 24 de abril de 2017]. Disponible en: http://eprints.ucm.es/24383/1/T35070.pdf

ANEXOS

ANEXO 1. GUIA DE ENTREVISTAS

TERCERA ENTREVISTA JORGE BETANCOURT VELASCO (PENFIGO VULGAR)

1. **Señor nos podría decir usted que ocupación tiene o a que se dedica:**

Entrevista #1

Entrevista #2

Entrevista #3

Entrevista #4

Entrevista #5

Entrevista #6

Entrevista #7

2. **¿Cuál es su estado civil?**

Entrevista #1

Entrevista #2

Entrevista #3

Entrevista #4

Entrevista #5

Entrevista #6

Entrevista #7

3. **¿Cuál es su nivel educativo?**

4. **¿Cuántos hermanos tiene?**
5. **¿Cuántos hijos tiene?**

6. **Nos podría hace cuanto padece la enfermedad:**

7. **Como es su vida desde que padece la enfermedad:**

8. **La enfermedad que cosas lo limitan a hacer:**

9. **cómo se siente con tu estado de ánimo debido a su enfermedad:**

10. **Que Cosas la alegra y que cosas la entristecen**

11. **Nos podría hablar como es su relación con su familia**:

12. **Cree usted que cuenta con el apoyo de sus familiares?**

13. **¿Para usted que significa tener salud?:**

14. **¿Qué cosas en su vida la han marcado:**

15. **¿En estos momentos se preocupa usted por su estado de salud?**

16. **¿Qué hace usted por su estado de salud?**

17. **Nos podría decir cómo se siente en estos momentos con su enfermedad piensa que ya supero el sentirse mal por su estado de salud:**

18. usted está asistiendo algún centro o institución de salud donde le brinden los cuidados para su enfermedad

19. ¿Qué cuidados recibe por parte de ese centro o institución de salud?

20. ¿Cómo fue el proceso para diagnosticarlo con la enfermedad?

21. Para el cuidado de su enfermedad quien tiene la responsabilidad?

22. Como es el cuidado de su enfermedad?

23. Que problemas se le presentan en su hogar debido a su enfermedad

24. Ha estado hospitalizado por su enfermedad?

25. El diagnostico de su enfermedad fue rápido?

26. Su enfermedad influye en su parte emocional y en su estado de salud

27. En su enfermedad como le ha ido con los servicios de salud?

28. Que lo hace sentir feliz?

29. Va muy seguido al médico por culpa de su enfermedad?

30. **Como cree que es la atención en salud de Colombia**

31. **¿Su cuerpo ha cambiado mucho a partir de su enfermedad?**

32. En estos momentos como evalúa su estado de salud?

33. **¿Cuenta con alguien para hablar de sus problemas personales y familiares?**

34. ¿cuento con personas que se preocupan por lo que le sucede?

35. Para el cuidado de su enfermedad usted cuenta con todo lo que necesita?

36. Que metas tienes para tu vida futura:

ANEXO 2. CONSENTIMIENTO INFORMADO

CONSENTIMIENTO INFORMADO

Yo_____
identificada con cédula de ciudadanía _____, autorizo a la UNIVERSIDAD COOPERATIVA DE COLOMBIA, al profesor DEIBYS CARRASQUILLA y a las Estudiantes de enfermería: KATHERINE GONGORA, KATIA LABARCES Y MILENA MENDOZA, para utilizar la información suministrada por mí en el marco de la Investigación: ***"****Salud y cuidado en personas que padecen de enfermedades raras en el distrito de Santa Marta****".*** La información por mi suministrada es de carácter confidencial y podrá ser utilizada con fines de carácter académico y divulgada si es necesario para profundizar en la comprensión del tema estudiado.

En caso de sentirme incómoda con alguna de las preguntas de los instrumentos de esta investigación me reservo el derecho de suspender su diligenciamiento.

En constancia firmo

_____

C.C /:
Nombre completo: _____
Dirección: _____
Teléfono: _____

ANEXO 3. CUADRO DE ANALISIS

Categoría	código	Subcategorías
Condiciones sociodemográficas	**CSD**	Edad, sexo, ocupación, estado civil, nivel educativo, estrato
Situación de salud	**SDS**	Salud Estado de salud Enfermedad Problemas físicos y emocionales Familia Diagnóstico de la enfermedad
Cuidado de la enfermedad	**CDE**	Cuidados especiales Cuidados generales Limitaciones Familia Instituciones de salud