



*La protección jurídica de los pacientes con enfermedades huérfanas en el caso colombiano*

*The legal protection of patients with orphan diseases in the Colombian case*

*A proteção jurídica dos pacientes com doenças órfãs no caso colombiano*

Luis Enrique Piedrahita-Erazo <sup>I</sup>

[luisk9921@gmail.com](mailto:luisk9921@gmail.com)

<https://orcid.org/0009-0006-2684-7869>

**Correspondencia:** [luisk9921@gmail.com](mailto:luisk9921@gmail.com)

Ciencias Sociales y Políticas

Artículo de Investigación

\* **Recibido:** 10 de marzo de 2024 \* **Aceptado:** 07 de abril de 2024 \* **Publicado:** 18 de mayo de 2024

- I. Estudiante de la Maestría en Derecho de la Facultad de Jurisprudencia del Colegio Mayor de Nuestra Señora del Rosario, Ecuador.

## Resumen

Este trabajo aborda la problemática de las enfermedades huérfanas (EH) en Colombia, examinando la responsabilidad del Estado, las aseguradoras y prestadores de salud, así como del sistema judicial, frente a la vulneración del derecho fundamental a la salud que sufren quienes padecen estas patologías. Las enfermedades huérfanas, de origen mayoritariamente genético, afectan a un número reducido de personas, pero tienen un fuerte impacto negativo en su desarrollo físico, mental y social. El objetivo del artículo es contribuir al conocimiento para proteger y garantizar los derechos en salud de esta población vulnerable.

Utilizando un enfoque interpretativo y un método documental, los autores analizan la Ley 1392 de 2010, que intentó regular este tema en Colombia. No obstante, evidencian que persisten barreras de acceso, calidad y oportunidad en la atención en salud para estos pacientes, a pesar de la legislación. Asimismo, muestran que los recursos legales como la tutela y el desacato son insuficientes para dar una respuesta efectiva a las demandas de esta población.

Ante esta situación, plantean soluciones como: 1) una legislación específica que estandarice registros, garantice la prestación de servicios y facilite el acceso a la justicia mediante funcionarios judiciales especializados disponibles permanentemente; 2) generar conciencia social y política a través de medios y campañas; 3) incentivar la investigación científica, el desarrollo de medicamentos y la cooperación internacional; 4) disminuir los tiempos de tutela y desacato, con plazos máximos y sanciones efectivas. En síntesis, una paráfrasis altamente elaborada que expone detalladamente los aspectos centrales del resumen original.

**Palabras clave:** Enfermedades huérfanas; Derecho a la salud; Población vulnerable; Barreras de acceso; Sistema de salud; Responsabilidad del Estado; Tutela y desacato; Investigación científica; Cooperación internacional.

## Abstract

This work addresses the problem of orphan diseases (HD) in Colombia, examining the responsibility of the State, health insurers and providers, as well as the judicial system, in the face of the violation of the fundamental right to health suffered by those who suffer from these pathologies. Orphan diseases, of mostly genetic origin, affect a small number of people, but have a strong negative impact on their physical, mental and social development. The objective of the

article is to contribute to knowledge to protect and guarantee the health rights of this vulnerable population.

Using an interpretive approach and a documentary method, the authors analyze Law 1392 of 2010, which attempted to regulate this issue in Colombia. However, they show that barriers to access, quality and opportunity in health care for these patients persist, despite the legislation. Likewise, they show that legal resources such as guardianship and contempt are insufficient to provide an effective response to the demands of this population.

Faced with this situation, they propose solutions such as: 1) specific legislation that standardizes records, guarantees the provision of services and facilitates access to justice through specialized judicial officials permanently available; 2) generate social and political awareness through media and campaigns; 3) encourage scientific research, drug development and international cooperation; 4) reduce the times of protection and contempt, with maximum deadlines and effective sanctions. In summary, a highly elaborate paraphrase that explains in detail the central aspects of the original summary.

**Keywords:** Orphan diseases; Right to health; Vulnerable population; Access barriers; Healthcare system; State Responsibility; Guardianship and contempt; Scientific investigation; International cooperation.

## Resumo

Este trabalho aborda o problema das doenças órfãs (DH) na Colômbia, examinando a responsabilidade do Estado, das seguradoras e prestadores de saúde, bem como do sistema judicial, diante da violação do direito fundamental à saúde sofrida por aqueles que sofrem dessas patologias. As doenças órfãs, de origem maioritariamente genética, afectam um pequeno número de pessoas, mas têm um forte impacto negativo no seu desenvolvimento físico, mental e social. O objetivo do artigo é contribuir com o conhecimento para proteger e garantir os direitos à saúde desta população vulnerável.

Utilizando uma abordagem interpretativa e um método documental, os autores analisam a Lei 1.392 de 2010, que tentou regulamentar esta questão na Colômbia. No entanto, mostram que persistem barreiras ao acesso, à qualidade e às oportunidades nos cuidados de saúde para estes pacientes, apesar da legislação. Da mesma forma, mostram que recursos legais como a tutela e o desacato são insuficientes para dar uma resposta eficaz às demandas desta população.

Diante dessa situação, propõem soluções como: 1) legislação específica que uniformize os registros, garanta a prestação de serviços e facilite o acesso à justiça por meio de funcionários judiciais especializados permanentemente disponíveis; 2) gerar consciência social e política através de meios de comunicação e campanhas; 3) incentivar a investigação científica, o desenvolvimento de medicamentos e a cooperação internacional; 4) reduzir os tempos de proteção e desacato, com prazos máximos e sanções efetivas. Em resumo, uma paráfrase altamente elaborada que explica detalhadamente os aspectos centrais do resumo original.

**Palavras-chave:** Doenças órfãs; Direito à saúde; População vulnerável; Barreiras de acesso; Sistema de saúde; Responsabilidade do Estado; Tutela e desacato; Investigação científica; Cooperação internacional.

## **Introducción**

El presente estudio tiene como objetivo general mostrar si el desarrollo jurídico de las enfermedades huérfanas (EH) en Colombia, a partir del año 2010, ha dado la eficaz protección al derecho fundamental de la salud de las personas que padecen estas patologías. Para lograr esto, se plantean tres objetivos específicos: en primer lugar, explicar qué son las enfermedades huérfanas y cuál es la realidad jurídica, social y económica que enfrentan los pacientes con EH en el país. En segundo lugar, conocer las teorías que rigen los derechos fundamentales y la efectividad de los instrumentos jurídicos nacionales en la protección de los derechos de los enfermos con estas patologías. Por último, exponer las diferentes problemáticas y limitaciones que impiden el efectivo resguardo del derecho fundamental a la salud de quienes padecen enfermedades huérfanas en Colombia. En síntesis, la investigación busca determinar si el desarrollo legal colombiano de la última década ha sido eficaz para proteger el derecho a la salud de los pacientes con enfermedades huérfanas, a través del análisis conceptual de estas patologías, el marco jurídico existente y las dificultades en su aplicación práctica.

Así, se desarrollará una investigación de tipo cualitativa, donde se empleó el método documental. El criterio de selección del método, se basó en emplear la lógica y análisis mental para sintetizar, deducir e inducir, para lograr el proceso de abstracción científica. Se recolectó información atendiendo diversos aspectos del fenómeno estudiado, y llegar a la praxis analítica. Enfoque es hermenéutico interpretativo, ya que se analizó e interpretó la realidad estudiada, se conoció las características y efectos de los mecanismos judiciales utilizados, y conoció las diferentes posturas

y conceptos, luego se confrontó con la información documental hallada, así luego se aportó las propias conclusiones sobre el problema de estudio. La herramienta empleada fueron las fuentes secundarias, mediante el análisis de literatura vinculada a la problemática planteada. Igualmente, se tendrán en cuenta datos estadísticos sobre la problemática planteada, lo cual nos lleva a una investigación cuantitativa encargada recolectar y analizar datos numéricos. Este método es el idóneo para detectar tendencias y promedios, presentar predicciones, comprobar relaciones y adquirir resultados generales de poblaciones grandes.

Ahora bien, se partirá de la idea que la salud es un derecho fundamental inherente al ser humano, que pese a tener una regulación y protección jurídica en Colombia, está siendo vulnerado por las entidades prestadoras de la salud. Cada vez, son más frecuentes los diagnósticos de enfermedades huérfanas, (EH) conocidas también como “enfermedades raras”, así como el precario suministro de los respectivos medicamentos y tratamientos especializados que ameritan estos pacientes, los cuales además de ser muy costosos son escasos, lo que se refleja en el suministro irregular y deficiente de los mismos, sumando a esta realidad, la poca protección judicial con que cuentan las personas afectadas por este tipo de patología, puesto que solo se cuenta con la acción de tutela y el incidente de desacato, al momento de reclamar el cumplimiento del derecho a la salud.

Así, resulta pertinente mencionar, que los mecanismos jurídicos y judiciales utilizados en Colombia, para proteger las personas que padecen este tipo de, (EH), no generan una rápida solución, a su problemática, lo que conlleva a una casi nula protección de su derecho fundamental a la salud, que tienen las personas que padecen este tipo de enfermedades de difícil diagnóstico y tratamiento de recuperación. Esta investigación, presenta la especial problemática de los pacientes con (HU) y el poco desarrollo jurídico que se tiene en Colombia, pues si bien son sujetos de especial protección, las medidas que se deben adoptar a la hora de garantizar sus derechos, deben ser más concretas, ya que, por sus condiciones, no cuentan con lapsos prolongados, para que se resuelva su situación de salud.

Dos propuestas de solución a estas situaciones serían; i) tramitar en el Congreso de la República un proyecto de Ley Estatutaria de Enfermedades Huérfanas, que establezca un régimen especial para garantizar los derechos a la salud, a la vida y al acceso a tratamientos e investigación de los pacientes con estas patologías. La ley debe determinar procesos expeditos de aprobación de medicamentos por parte del INVIMA, programas de apoyo económico y coberturas especiales por parte del sistema de salud, incentivos tributarios para investigación, un registro de pacientes

adscrito al Ministerio de Salud, y la conformación de una Comisión Intersectorial de Enfermedades Huérfanas para la formulación de políticas públicas.

El Ministerio de Salud debe formular e implementar un programa nacional de atención integral a personas con enfermedades huérfanas, que establezca rutas especiales de diagnóstico y tratamiento, protocolos de detección temprana, fortalecimiento de capacidades institucionales, conformación de centros de referencia, y estrategias de gestión del conocimiento y vigilancia epidemiológica de estas patologías. El programa requerirá cooperación interinstitucional para garantizar acceso a medicamentos e insumos estratégicos y articulación con el sistema de ciencia, tecnología e innovación en materia de investigación en enfermedades raras.

La importancia de la problemática antes planteada, radica en el imperativo que por mandato constitucional recae en cabeza del estado, en el deber de resguardar los derechos fundamentales del individuo, entre ellos el derecho a la salud, siendo este el tema que ocupa la presente investigación. Otro aspecto de importancia, es el hecho de mostrar la injusticia, impunidad, frustración que tienen que vivir lo pacientes con (EH), como sus núcleos familiares, al no poder resolver de manera digna, eficaz, oportuna y continua, la inminente realidad de salud que amenaza a su familiar enfermo por estas patologías raras.

La presente investigación también se vuelve importante en el ámbito académico, jurídico y social, pues no solo busca presentar si existe o no una falta de desarrollo jurídico de las (EH) en Colombia, sino también poner de presente a la sociedad en general la importancia que tienen estas enfermedades, el deber que tiene el estado para regularlas y la obligación de todos los ciudadanos para resguardar y proteger a las personas que sufren este tipo de padecimientos. Con base a todo lo antes mencionado, surge la siguiente pregunta investigativa.

¿El desarrollo jurídico de las enfermedades huérfanas (EH) Colombia, a partir del año 2010, sí ha dado la eficaz protección al derecho fundamental de la salud, a las personas que padecen las enfermedades huérfanas?

Dentro de las problemáticas en esta investigación se encuentra que; las comunidades con este tipo de pacientes (EH) las barreras en salud, dificultades administrativas, servicios, capacitación y apoyo de la familia de los pacientes; es responsabilidad del Estado y las entidades que prestan el servicio.

La educación del profesional en salud, (Suarez, 2018) describe el área médica en el caso de las enfermedades huérfanas en el énfasis médico, en los avances de los diagnósticos, terapéuticos,

investigaciones y los análisis de estas patologías segmentadas establece la importancia de la atención clínica, el marco normativo que existe para estas enfermedades, las bases genéticas, la salud pública, los registros que se desarrollan en esta área que son fundamentales para las enfermedades huérfanas; porque generan nuevos conceptos y que son aportes para la formación del profesional médico para la atención para que el paciente sea adaptado, acorde, reconocida como patología y se asocia a la enseñanza para avanzar.

Además, Tamayo (2019) establece que se debe mejorar el lenguaje y la comunicación sobre estas enfermedades huérfanas para que se comprendan adecuadamente y el profesional de la salud pueda obtener un enfoque diferencial, holístico y humanizado con respecto al paciente, de modo que exista una verdadera empatía y conexión con su sufrimiento. Es sumamente importante que los médicos y demás personal sanitario estén atentos y sensibles a las particulares necesidades y experiencias de los pacientes con estas patologías.

Así mismo, resulta fundamental expandir y visibilizar las situaciones y problemáticas derivadas de las enfermedades huérfanas tanto en el campo académico como en las políticas gubernamentales, de forma que se destinen mayores recursos a la investigación, detección temprana y tratamiento efectivo. Tamayo (2019) enfatiza en que el médico debe tener una sólida formación integral e inclusiva, que le permita conocer y comprender al paciente como un sujeto de derecho en toda su dimensionalidad, y no solo como un caso clínico.

De este modo, será capaz de abordar los complejos padecimientos biopsicosociales que implican estas enfermedades en la vida de los pacientes. En concordancia con esto, la problematización planteada debe enfatizar la absoluta premura y urgencia con la que los galenos deben diagnosticar y tratar estas patologías de manera oportuna y efectiva, dado que cualquier interrupción o falta de continuidad en el tratamiento puede tener consecuencias irreversibles o incluso fatales para los pacientes.

Lo que resalta la necesidad de que los médicos aborden de manera integral los complejos padecimientos biopsicosociales de los pacientes con enfermedades huérfanas, actuando con absoluta premura y urgencia en los diagnósticos y tratamientos de estas patologías, la problematización debe enfatizar en i) la continuidad en el tratamiento es un pilar fundamental para los pacientes con enfermedades huérfanas, dado que cualquier interrupción puede tener consecuencias fatales e irreversibles en su salud. Por ello, es imperativo que los médicos actúen con extrema celeridad y oportunidad en el abordaje de estas enfermedades, realizando diagnósticos

tempranos y estableciendo planes de manejo que aseguren el acceso ininterrumpido a los medicamentos, terapias y seguimientos requeridos, ii) los procesos regulatorios, la disponibilidad de medicamentos huérfanos y los trámites administrativos no deben convertirse en barreras que impidan la continuidad de los tratamientos, iii) el sistema de salud debe estar articulado para garantizar la entrega ágil y sostenida de los servicios que los pacientes necesitan, apoyándose en el uso compassionate de medicamentos cuando sea necesario. Para que, con ello, los médicos tratantes estén conscientes de su deber ético y profesional de actuar con diligencia ante sospechas de enfermedades huérfanas, pues el tiempo es vital en el manejo de estas patologías. Su oportuna intervención marcará la diferencia entre la vida y la muerte de los pacientes.

De otra manera, se puede constatar con las referencias legales mencionadas, que en Colombia se ha regulado varios aspectos importantes de las enfermedades huérfanas (EH), sin embargo, no es suficiente, falta mucho por hacer al respecto, pues de lo contrario, no serían tantos los casos de acciones de tutela por reclamo al derecho a la salud y al suministro oportuno de medicamentos y tratamientos para estos pacientes de especial atención.

Así también, el acceso a medicamentos y tratamientos, donde se evidencia la discrepancia entre la realidad y el deber ser de los pacientes con (HU), su realidad refleja la falta de seguridad jurídica, que viven al momento de adquirir los medicamentos y tratamientos, por no tener la certeza de poderlos obtener de manera oportuna y continua, como lo amerita su enfermedad, ya que son muy costosos, escasos. Según el Gobierno Nacional, para el 2020 Colombia contaba con “una cobertura del 95.07%, con una población cubierta de 47.675.878 afiliados” (Moscoso Osorio, 2020), la cifra no alienta, pues es el acceso real y efectivo al servicio de salud, será la medida idónea, que indique cómo va el sistema. Gran parte de las (HU), aquejan personas de escasos recursos, esto implica que muchas personas no tienen los medios de costear los tratamientos mínimos requeridos para mantener una salud estable.

Por otro lado, las (HU), son patologías que requieren de una alta especialidad médica, un riguroso acompañamiento personal a los pacientes, esto hace que los costos del servicio se eleven, aunado a esto, la falta de avances científicos y farmacológicos en la materia, genera poca producción de medicamentos y elaboración de tratamientos, que conllevan a encarecer estos procesos, la falta de espacios físicos, tecnología necesaria y personal capacitado, coloca los pacientes en una total discrepancia, entre lo que viven realmente y el cómo deberían ser tratados, atendidos y cuidados,



quienes que pueden hacerlo , buscan una mejor alternativa de tratamiento médico en el sector privado o fuera del país.

Así también la (Organización Panamericana de Salud OPS, 2022). Ha mencionado que el acceso universal a la salud y la cobertura universal de salud implican que todas las personas y las comunidades tengan acceso, sin discriminación alguna, a servicios integrales de salud, adecuados, oportunos, de calidad, determinados a nivel nacional, de acuerdo con las necesidades, así como a medicamentos de calidad, seguros, eficaces y asequibles, a la vez que se asegura que el uso de esos servicios no expone a los usuarios a dificultades financieras, en particular los grupos en situación de vulnerabilidad. OPS, (2022).

Al estar tanto las EPS como las IPS, en sus toques máximos de capacidad, se puede evidenciar como la gran mayoría de estos tratamientos, no son llevados a cabo con éxito, pues la falta de recursos, y las interminables listas de espera, generan un retraso generalizado en estos procedimientos. Luego de todo lo expuesto en estos cinco acápites, surgen algunas reflexiones e inquietudes, que podrán ser tema de futuras investigaciones. Así tenemos: ¿La tutela y los incidentes de desacato, son mecanismos efectivos a la hora de proteger derechos a la salud? ¿El estado está haciendo todo lo posible por la eficaz regulación de garantías y protección de derechos a la salud de los pacientes con enfermedades huérfanas?

Resulta importante resaltar que los medicamentos no están incluidos en el Plan de Beneficios en Salud (POS). Muchos no logran acceder a los tratamientos en las fechas establecidas, generando incertidumbre, sufrimiento y complicaciones para mejorarse; por eso se requiere un sistema de información relacionado con las enfermedades huérfanas para obtener respuestas más reales de acuerdo a los planes de salud.

### **Antecedentes o estado del arte**

El primer concepto que se caracterizará es el de enfermedad, que se define como “una condición patológica de una parte, órgano o sistema de un organismo resultante de varias causas, tales como una infección, un defecto genético, o estrés medio ambiental, y se caracteriza por un conjunto de signos identificables o síntomas” (Eurordis,2005.). En cuanto a las enfermedades huérfanas, como ya se acotó, según la Ley 1438 de 2011 en su artículo 140 establece que, “...Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas” (Ley 1438 /2011, art. 140).

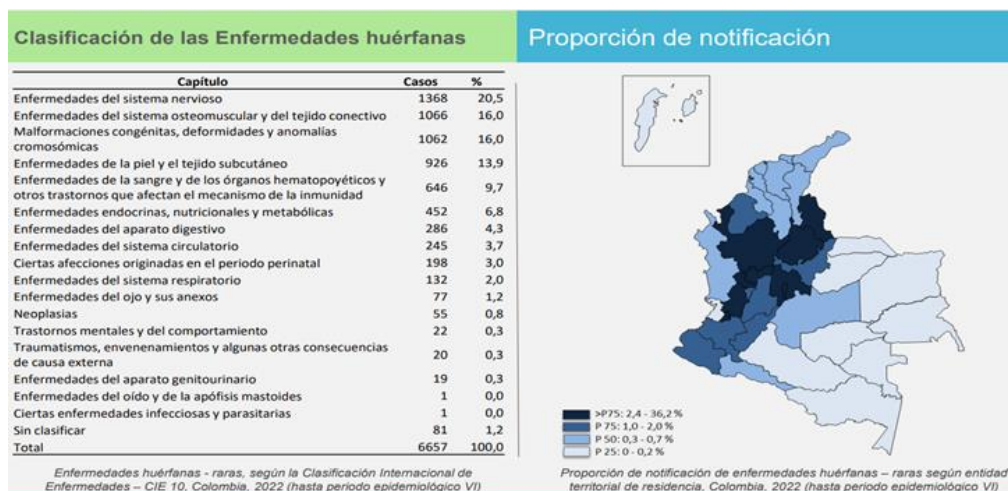
Para esta investigación es importante destacar la existencia de los llamados centros de referencia, que son las instituciones prestadoras de servicio de salud, que de acuerdo al registro de salud tienen capacidad de prestar este servicio especializado. Se plantea entonces, que el centro de referencia tiene una especialidad con una alternativa para dar un diagnóstico, realizar un seguimiento a estas enfermedades huérfanas; contiene profesionales especializados, investigadores (Echeverri, Guevara, Barrera & Rodríguez, 2018).

Sobre las Enfermedades Crónicamente debilitantes, el Ministerio de la Salud de Colombia indicó que “pueden llegar a ser crónicamente debilitantes estas enfermedades y poner en riesgo la vida de quien la padece” (MINSAL, 2020). De acuerdo a lo anterior se requiere de una rápida protección, pues los tiempos excesivos sin los medicamentos y tratamientos adecuados, pueden llegar a generar graves retrocesos en la salud de los pacientes, incluso llegando a generar la muerte de los mismos. Enfermedades de especial interés (MINSAL, 2020).

Dentro de las Estadísticas sobre este tipo de patología, tenemos que, de acuerdo a los datos arrojados por el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas, creado mediante la Ley 1392 de (2010,b), la cual reconoce las enfermedades huérfanas como de especial interés, estableció que en año 2020 se llegó a 58.032 personas, registradas en esta base de datos, lo que muestra una gran cantidad de personas que padecen estas enfermedades, y que deben afrontar la pésima prestación del servicio de salud en el país. Aunado a los incrementos en los casos de estas enfermedades “raras”, se suma lo altamente graves que son para la salud, puesto que debilita rápidamente a quienes la padecen, ahora bien, todo lo anterior deja en evidencia, el gran impacto tanto para la sociedad, como directamente para el paciente y su familia, desde el punto de vista emocional, económico, familiar.

En Colombia se maneja un enfoque diferencial en las enfermedades huérfanas, donde se crean grupos, asociaciones para luchar por los derechos humanos que tienen las personas y como el sistema les otorga la información; de acuerdo a sus necesidades de enfermedades huérfanas poder conseguir de manera cercana los planes que se tiene en la salud pública; donde este el derecho fundamental, autónomo y público.

## Clasificación de las enfermedades huérfanas distribuidas en Colombia



**Fuente:** la información fue digitada y notificada en el aplicativo Sivigila para su reporte semanal al INS.

La Ley 1392 de 2010 representa un avance fundamental en la protección de los derechos de los pacientes con enfermedades huérfanas en Colombia, al establecer disposiciones enfocadas tanto en los aspectos de salud como en los componentes sociales y económicos asociados a estas patologías. En términos de salud, la ley garantiza la atención integral, el acceso a medicamentos huérfanos y la solidaridad del sistema mediante la cobertura universal de los tratamientos requeridos por los pacientes. Asimismo, promueve la corresponsabilidad de las instituciones públicas y privadas en la estructuración de procesos eficientes para la prestación de los servicios. Respecto a los determinantes sociales, la norma reconoce el impacto de las enfermedades raras en las familias de los pacientes e indica que el Estado debe suministrar información, apoyo económico y acompañamiento social a los cuidadores y grupos familiares.

En términos de igualdad, la Ley 1392 de 2010 señala que el gobierno nacional debe adoptar las medidas necesarias para garantizar el goce efectivo de los derechos de los pacientes con enfermedades huérfanas, superando las barreras y brechas que históricamente han enfrentado en razón de sus condiciones de salud.

En la actualidad se tiene un centro de Errores Innatos del Metabolismo de la Universidad Javeriana que trabaja en la investigación de estas enfermedades. Así pues, resulta relevante el diagnóstico especializado de las enfermedades huérfanas en el sistema de salud colombiano, en la medida que es el epicentro de la problemática que aquí se expone; pues, solo con una detección eficaz de este

tipo de padecimientos, la persona afectada podrá ser sujeto de derecho, accionar constitucionalmente y recibir el amparo de la normativa legal que aquí estudiamos.

Luego cabe presentar la definición de Estado, específicamente, se debe señalar que Colombia es un Estado social de derecho que se encuentra organizado en forma de República unitaria descentralizada, que tiene autonomía con las entidades territoriales, democráticas, participativas y pluralistas (Const. P., art. 1, 1991). Por su parte, la Constitución Política de 1991, es la carta magna que establece que todas las personas tienen derecho a gozar de un buen ambiente organizacional y que participe de las decisiones que se requiera de la presencia de la comunidad.

Según Pareja, en Colombia las enfermedades raras o huérfanas como se conoce tiene poca claridad dentro del sistema de salud y esto por motivo del difícil diagnóstico, escasos tratamientos, alto costo de medicamentos, gran impacto económico; por todo lo expuesto anteriormente para el caso de Colombia el Ministerio de Salud en el 2018 emite la resolución donde se establecen centros de referencias para diagnóstico y tratamientos relacionados con estas enfermedades; existe poca evidencia de este tema jurídico al respecto (Pareja, 2017) .

Existen diferentes conceptos de enfermedades huérfanas en cada país, no hay una definición unificada de este concepto, en Colombia se dice que: Es pertinente definir qué se entiende por las enfermedades huérfanas (EH) según el portal virtual del Ministerio de Salud de Colombia, “una enfermedad huérfana es aquella crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas” (MINSAL, 2021, p. 1). Por su parte, el respeto a la vida humana, se encuentra consagrado por la Constitución como un bien superior que debe ser garantizado por sus autoridades, según el preámbulo al art. 2 de la Constitución Política (1991) en colaboración con otras instituciones desarrollan directamente la prestación de servicios de salud, seguridad social y protección social.

## Comportamiento de notificación de Enfermedades huérfanas



*Fuente: la información fue digitada y notificada en el aplicativo Sivigila para su reporte semanal al INS.*

Ahora bien, en cuanto antecedentes internacionales, en principio se debe acotar que las enfermedades poco frecuentes (EPOF) o conocidas como enfermedades raras (ER) son las que en un número pequeño afectan a una población y a una determinada persona. Cada país crea o establece su definición de enfermedades huérfanas y regula las normas y estas también varían de acuerdo al país y al % de la población del mismo; de manera mundial se representan así: 350 millones de personas a nivel mundial, 29 millones en Europa, 30 millones en Norteamérica, 42 millones Iberoamérica y 3,5 millones en Argentina con corte al 2018; a corte del 2021 (OMS, 2021) establece que hay 7.000 enfermedades huérfanas equivalentes al 7% de la población mundial.

A continuación, se da la explicación de cómo se desarrollan estas enfermedades huérfanas en Estados Unidos, Argentina, Europa, Japón entre otros:

En Estados Unidos se define las enfermedades raras de acuerdo al planteamiento legal, abarcando a cualquier enfermedad que afecta a 200 mil personas en el territorio (Orphan Dry, 2002). Japón establece que se consideran enfermedades raras las que afectan a menos de 50.000 personas, equivalentes a 1 de cada 2.500 personas. En Europa se define como enfermedades con peligro de muerte por invalidez crónica, en donde prevalecen 5 casos por cada 1.000 habitantes según la Agencia Europea de Medicamentos (EMA, 2003). En Argentina las identifican como las patologías que prevalecen en población igual o inferior a 2.000 personas. También se definen los medicamentos huérfanos los que dan diagnóstico para prevenir específicamente estas enfermedades poco frecuentes, muy graves o son de amenaza para la vida; existen unas variables

transversales que surgen de estas enfermedades como son pobreza, estigmatización, exclusión social, desempleo y estas a su vez afectan la vida, salud, educación y trabajo.

De igual manera se ha ejecutado el planteamiento de un comité de ONG creado en la conferencia de ONG en relación consultiva con las Naciones Unidas (ConGo) se dio como iniciativa de la Fundación Agenska y EURORDIS (Enfermedades Raras Europeas); dando inicio en los años 90 a la aprobación del programa de acción comunitaria de las enfermedades raras (ER), en el 2008 Europa realiza una consulta pública de las enfermedades raras y esto da un informe al Consejo, Comité Económico y Social de Europa; Comité de Regiones. En el 2002 se legalizó la Ley Pública 107280 en Estados Unidos, quedando oficializadas las enfermedades raras.

Otro país que tiene el planteamiento de las enfermedades huérfanas: Argentina siendo el primer país de Sur América en liderar este tema de enfermedades huérfanas, en el 2002 trabaja con GEISED (Grupo de Enlace Investigación y Soporte de Enfermedades Raras) la cual orienta por medio de un servicio gratuito y se trabaja con médicos voluntarios, servicios de internet y atención telefónica esto permite que se crean leyes en Colombia, Perú y Ecuador. En el 2011 GEISER organiza el espacio internacional de evaluaciones tecnológicas en salud y enfermedades raras; en el 2008 GEISER trabaja con el Ministerio de Salud de la Nación de Argentina para conocer a los afectados y realiza la guía de recursos en enfermedades raras y la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOT) conforma importantes asociaciones y personas que son voluntarias para realizar su trabajo; se establece la Ley 14239 diagnóstico, seguimiento e investigación de ER y crea el Centro Provincial de Referencia, Seguimiento y Divulgación de ER bajo resolución No 3060/12.

Los autores (Betancourt & Llamas, 2011) señalan que la inversión a nivel mundial es alta por un diagnóstico que establece dificultades y esto genera altos gastos, especialmente los medicamentos los cuales no son de fácil acceso en los laboratorios mundialmente, presentando complejidad. Los países deben garantizar las estrategias para incluir a esta población y la responsabilidad como Estado que tiene con el paciente y el ciudadano.

Las organizaciones creadas a nivel mundial de enfermedades raras, huérfanas u olvidadas así se conocen a nivel mundial son:

*Tabla No 1: Entidades Internacionales.*

Entidades Internacionales	Descripción
Carta de Derechos Humanos (Corte IDH)	Se establece la ineficacia de este organismo por la complejidad de las patologías de los pacientes, políticas efectivas ausentes en cuanto a la protección social.
NORD- National Organization for rare diseases-2010	Programa the rare action network/ Red para la acción contra enfermedades raras.
EURODIS-2016	Brindan atención a pacientes con infecciones clasificadas en enfermedades huérfanas,
OMS Organización Mundial de la Salud.	Trastornos raros en prevención de tratamientos de enfermedades raras.
Naciones Unidas	Cuidado y asistencia especial a niños nacidos en matrimonio o fuera de él que tiene derecho a la protección social

*Fuente: Creación propia.*

Para el caso de Perú se define como las enfermedades de peligro y muerte, de invalidez crónica, son de difícil diagnóstico; se debe realizar un procedimiento para esta clasificación, el cual es operativizada (enfermedad y medicamentos); tiene la normatividad de la Ley 29698 que declara la atención y el tratamiento de las personas con enfermedades huérfanas incluye la prevención, diagnóstico, atención integral y la rehabilitación; el Ministerio de Salud en este país crea un plan Nacional de Prevención, realiza el diagnóstico, rehabilita y monitorea por medio de la comisión permanente de coordinación interministerial (CIAS), la comisión de salud.; el desarrollo de estas enfermedades en Chile establece con un alto costo para la salud pública, no existe una política pública para las enfermedades raras; hay normas y programas dispersos que trabajan en ellas como son:

El Régimen de Garantías, Ley 19966, Ley de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costos (Ley 20,850); tampoco existe una institucionalidad que trabaje este tema, pero hay normas dispersas; a nivel internacional de acuerdo a (OMS) las organizaciones (EURORDIS) y (NORDS) han trabajado en la prevención de los tratamientos de enfermedades huérfanas basados en investigaciones para los pacientes con enfermedades raras; estas entidades trabajan de manera integral representando a los pacientes y defendiendo sus derechos.

Para que la atención sea eficaz se debe tener las siguientes recomendaciones a nivel internacional:

1. Deben estar las políticas públicas de salud desarrolladas.
2. Trabajar con Cooperación Internacional en las investigaciones.
3. Investigar las enfermedades huérfanas más frecuentes.
4. Implementar nuevos procedimientos en el campo de diagnóstico y terapias.
5. Crear conciencia de las enfermedades huérfanas.
6. Crear nuevas comunidades de pacientes de enfermedades huérfanas.

La (OMS, 2013) suministra información referente a las enfermedades huérfanas, estadísticas a nivel mundial del número de personas identificadas con estas enfermedades raras y las organizaciones que trabajan con ellos y sus familiares de manera voluntaria; estas organizaciones realizan investigaciones y seguimiento y control con las entidades involucradas en las prestaciones de este servicio.

En materia internacional se han realizado estudios para mejorar la atención de las enfermedades raras, sus tratamientos, prevenciones y soluciones de las dificultades. Todo esto ayuda a mejorar la atención y el tratamiento de las afecciones huérfanas.

## **Propuesta**

1. Una legislación específica que estandarice registros, garantice la prestación de servicios y facilite el acceso a la justicia mediante funcionarios judiciales especializados disponibles permanentemente. Esta medida permitiría mejorar el seguimiento, la evaluación y el monitoreo de las enfermedades huérfanas, así como asegurar el cumplimiento de los derechos de los pacientes y sus familias. Algunos ejemplos de legislación específica son la Resolución 023 de 2023, que actualiza el listado oficial de las enfermedades huérfanas en Colombia, y la Resolución 1871 del 2021, que reglamenta la Mesa de enfermedades huérfanas como instancia de participación ciudadana (Ministerio de Salud y Protección Social, 2023).
2. Generar conciencia social y política a través de medios y campañas. Esta medida contribuiría a visibilizar y sensibilizar a la población general sobre la importancia y el impacto de las enfermedades huérfanas, así como a movilizar recursos y voluntades para apoyar a los afectados. Algunos ejemplos de medios y campañas son el Día Mundial de las Enfermedades Huérfanas, que se conmemora cada 29 de febrero, y el portal web de Roche



- Colombia, que ofrece información y testimonios sobre estas condiciones (Roche Colombia, s. f.).
3. Incentivar la investigación científica, el desarrollo de medicamentos y la cooperación internacional. Esta medida favorecería el avance del conocimiento, el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades huérfanas, así como el intercambio de experiencias y buenas prácticas entre países y organizaciones. Algunos ejemplos de investigación, desarrollo y cooperación son el proyecto Genoma Colombia, que busca identificar las variantes genéticas asociadas a las enfermedades huérfanas en el país, y la Red Iberoamericana de Enfermedades Raras, que promueve la colaboración y la capacitación entre profesionales y pacientes de la región (Universidad Nacional de Colombia, 2020; ALIBER, 2021).
  4. Disminuir los tiempos de tutela y desacato, con plazos máximos y sanciones efectivas. Esta medida facilitaría el acceso a la justicia y la protección de los derechos de los pacientes con enfermedades huérfanas, evitando demoras e incumplimientos por parte de las entidades responsables. Algunos ejemplos de tutelas y desacatos son los casos de pacientes con hemofilia, esclerosis múltiple y fibrosis quística, que han recurrido a estos mecanismos para reclamar la atención integral y oportuna que requieren (Consultorsalud, 2021; Seguros SURA Colombia, 2017).

## Resultados

Parece importante dentro de los resultados resaltar que, doctrinariamente, la dignidad humana como fundamento esencial, resurge al materializarse en los fallos judiciales, como solución real al problema planteado, así fue la Corte Constitucional quien, con sus decisiones, lo configuró tal como la tenemos hoy día (CC, T-291/16, 2016). De tal manera, la dignidad humana puede ser entendida como: “(i) El merecimiento de un trato especial que tiene toda persona por el hecho de ser tal; y (ii) a la facultad que tiene toda persona de exigir de los demás un trato acorde con su condición humana” (CC, T-133/06, 2006).

La dignidad humana fue definida como un derecho fundamental, y un valor superior, que debe regir el actuar estatal.

La Sentencia T-881/02 menciona también que la dignidad humana puede ser entendida en tres vertientes: (i) (vivir como quiera). (ii) (vivir bien). (iii) (vivir sin humillaciones). Obliga al Estado

a garantizar estos tres mínimos, se conecta con el derecho a la salud, y su incumplimiento, violaría las tres garantías constitucionales (CC, T-881/02, 2002).

Así pues, es importante el estudio de este punto para nuestra investigación, ya que el respeto a la prerrogativa de la salud, considerado como un derecho humano, exige de las instituciones del Estado y prestadores del servicio que son accionados, un trato digno dirigido a quien padece la enfermedad de consideración, pues en la actualidad se sigue desvinculando la dignidad de la persona, poniendo en riesgo la vida, integridad física y mental de quien sufre una enfermedad huérfana en Colombia (Torres, 2022).

Desde el marco legal se da el siguiente enfoque la Responsabilidad del Estado. La Constitución Política de Colombia, Consagra la responsabilidad del Estado respecto a la atención de la salud, la prestación del servicio, su ejercicio vigilancia y control en su artículo 49, cuando establece que, La atención de la salud y el saneamiento ambiental son servicios públicos a cargo del Estado. Se garantiza a todas las personas el acceso a los servicios de promoción, protección y recuperación de la salud. Corresponde al Estado organizar, dirigir y reglamentar la prestación de servicios de salud a los habitantes y de saneamiento ambiental conforme a los principios de eficiencia, universalidad y solidaridad. También, establecer las políticas para la prestación de servicios de salud por entidades privadas, y ejercer su vigilancia y control. Así mismo, establecer las competencias de la Nación, las entidades territoriales y los particulares, y determinar los aportes a su cargo en los términos y condiciones señalados en la Ley.” (Const. P., art. 49, 1991).

La protección Social a Pacientes con Enfermedades Huérfanas, en la Ley 1392 de 2010), reconoce las enfermedades huérfanas como de especial interés y establece en cabeza del Estado, la protección social a los pacientes que las padecen, cuando determina en su artículo 3º, que Reconocimiento de las enfermedades huérfanas como asunto de interés nacional. El Gobierno Nacional reconocerá de interés nacional las enfermedades huérfanas para garantizar el acceso a los servicios de salud y tratamiento y rehabilitación a las personas que se diagnostiquen con dichas enfermedades, con el fin de beneficiar efectivamente a esta población con los diferentes planes, programas y estrategias de intervención en salud, emitidas por el Ministerio de la Protección Social”. Ley 1392 de 2010 (L. 1392, art. 3, 2010).

En relación con los Sujetos de Especial Protección, la Ley 1751 de 2015, en su artículo 11 se refiere a los sujetos de especial protección donde se involucran los pacientes de (EH), cuando consagra que son

(...) 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. Las instituciones que hagan parte del sector salud deberán definir procesos de atención intersectoriales e interdisciplinarios que le garanticen las mejores condiciones de atención (L. 1751, art.11, 2015).

La Prohibición de Exclusión de los Pacientes de Enfermedades Huérfanas, se verifica en el cuerpo normativo antes citado, en su artículo 15, que prevé.

El Sistema garantizará el derecho fundamental a la salud a través de la prestación de servicios y tecnologías, estructurados sobre una concepción integral de la salud, que incluya su promoción, la prevención, la paliación, la atención de la enfermedad y rehabilitación de sus secuelas.

(...) Parágrafo 30. Bajo ninguna circunstancia deberá entenderse que los criterios de exclusión definidos en el presente artículo, afectarán el acceso al tratamiento a las personas que sufren de enfermedades raras o huérfanas (L. 1751, art. 15, 2015).

Por lo tanto, uno de los objetivos del Estado es garantizar la protección efectiva a quienes padecen una enfermedad que les cause deficiencias físicas, sensoriales o mentales. Al respecto determinó la Corte Constitucional de Colombia en la Sentencia C-313 / 14, que,

El derecho fundamental a la salud es autónomo e inalienable, tanto individual como colectivamente. Segundo, incluye servicios de salud que sean oportunos, eficientes y de alta calidad para mantener, mejorar y promover la salud. En tercer lugar, es responsabilidad del Estado impulsar políticas que garanticen a todas las personas igualdad de trato y oportunidades en el acceso a las actividades de promoción, prevención, diagnóstico, terapéutica, rehabilitación y paliativos (CC, C-313 / 14, 2014).

Finalmente, se señala que la prestación de este servicio público esencial obligatorio es competencia no delegada de la dirección, supervisión, organización, regulación, coordinación y control del Estado. Como se puede percibir en cada línea del párrafo anterior se resume la importancia del derecho a la salud en Colombia, dado su carácter autónomo e inalienable, ya que los servicios médicos deben prestarse en los hospitales y comunidades de manera oportuna, incluso en las fases de promoción y prevención, y por supuesto el papel central del Estado en todo este andamiaje.

La Superintendencia es el ente encargado de inspeccionar, vigilar y controlar el sistema general de seguridad social; de igual manera monitorea y evalúa el sistema general de seguridad social en el área de salud. De acuerdo a la Ley 1122/2007 art. 39 donde protege los derechos de los usuarios

en especial los relacionados con los estándares de calidad. En el Art.11 relacionado con la atención de los pacientes que tienen enfermedades huérfanas son sujetos de especial protección por parte del Estado de los derechos fundamentales en cuanto a la salud de este grupo de personas vulnerables de acuerdo a lo establecido en la Constitución colombiana; Como ya es sabido, las enfermedades huérfanas necesitan de un tratamiento prioritario, exclusivo y especial, es por ello que surge la circular externa No. 000011 expedida por (la Superintendencia Nacional de Salud, 2016).

De acuerdo a la Resolución 1043/2006, 1441/2013 y 2003 de 2015 se reglamentó el Decreto 1011/2006 establece la obligatoriedad del cumplimiento en los estándares del riesgo de la prestación del servicio, se hace seguimiento a los comités para el cumplimiento legal y la vigilancia de la salud; la cual obliga a las entidades prestadoras de salud, a cumplir unos principios básicos a la hora de atender pacientes con este tipo de patologías, dichos principios son: Atención especializada, disponibilidad de adecuado talento humano en salud, oportuno diagnóstico y autorización del servicio, cuidadores, atención especial al menor de edad, acceso a las tecnologías en salud, continuidad en su tratamiento, participación social, sanciones, inspección, vigilancia, control e imposibilidad de interrupción. Estos criterios de atención, ayudan a priorizar los tratamientos y garantizar una efectiva prestación del servicio de salud.

Ahora bien, todas las sentencias, leyes y circulares anteriormente referidas, tienen gran pertinencia con este trabajo, por aludir temas que arrojan el problema en estudio, como lo son: Definición de (EH). El derecho a la vida humana, consagrado en la Constitución Política (1991) como un bien superior que debe ser garantizado por el Estado y sus autoridades. El carácter inalienable y autónomo del derecho fundamental a la salud.

El cumplimiento obligatorio por parte del Estado, de la dirección, prestación, competencia, supervisión, organización, regulación, coordinación y control de la salud como servicio público esencial. La obligación del Estado y los actores del sistema de salud, en brindar una atención en salud prioritaria y especializada, a los sujetos de protección constitucional reforzada, siendo estas todas las personas sospechosas o diagnosticadas con una (EH). El deber del Estado en prestar un servicio de salud, de calidad, oportuno e integral, respecto a intervención, insumos, medicamentos, y servicios a los pacientes de (EH).

El derecho a la continuidad de los tratamientos médicos en los pacientes con enfermedades huérfanas, amparado en la Ley 1392/2010 esta ley trata la importancia de estas enfermedades en el

área de la salud; pero no está especializada en la legislación y la Ley 1392/2010 regula el tratamiento de estas enfermedades apoyada en la Ley 1751/2015 en su Art. 11, donde establece los sujetos especiales de protección y plantea que no existan restricciones administrativas y económicas, se deben garantizar las mejores atenciones en el sector salud y en el Art. 15 expone la promoción, prevención, paliación, atención de la enfermedad y rehabilitación de sus secuelas; así mismo los destinos de los recursos financieros donde se cumplen criterios específicos; todo lo explicado anteriormente debe ser garantizado por las Empresas Promotoras de Salud y las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud, por ser estas quienes tienen tal obligación.

En este orden de ideas, se citan investigaciones de autores que anteceden este trabajo, por estar vinculados al tema de estudio, así tenemos que “El Estado, entonces, tienen la obligación de proteger, promover y satisfacer el derecho a la salud de sus ciudadanos a través de los mecanismos legales” (Cárcar, 2017, p.19).

Esto implica que el aparato estatal, debe brindar soluciones jurídicas a aquellas personas que padecen de estas enfermedades, siguiendo con la línea ya establecida por el congreso de la república a través de las leyes expedidas. Se cita este autor, puesto que señala la misma problemática planteada en este trabajo, cuando menciona “satisfacer el derecho a la salud de sus ciudadanos a través de los mecanismos legales” (Cárcar, 2017, p. 19).

Además, de su alusión directa a las (EH), se vincula con esta investigación, por ser las (EH), problema de salud que se aborda en este trabajo. Seguidamente, parafraseando a (Brenda Bean, 2018). En su estudio responsabilidad estatal por (EH), afirma, que la protección en salud no es completa por la dificultad de tratar estas afecciones, pero principalmente debido a la falta de enfoques de investigación y profesionales para combatirlas; Podemos percibir que no es solo cuestión de legislar sobre el tema de las (EH) sino además, atender la formación en profesionales sobre el área y profundizar en investigaciones sobre el tema, para así poder enfrentar eficazmente este gran problema de salud y responsabilidad del Estado. Como señaló Bean,

Si bien existen Leyes y pronunciamientos administrativos esta situación de salud pública no contempla una política pública en materia de salud que solucione el tema de acceso y financiamiento por parte de las EPS y el efectivo amparo de los derechos sin que necesariamente se tenga que acudir a instancias judiciales mediante la acción de tutela como uno de los escasos medios para reclamar ante las entidades de salud. La normatividad es delimitada para tratar a las enfermedades que tienen difícil diagnóstico, el marco jurídico y legal de Colombia cobija a estos

pacientes; pero no es completa porque falta investigar más en el tema de las enfermedades huérfanas y no se tiene un equipo de trabajo profesional que pueda combatir las; tampoco existe una política pública en salud que dé solución al acceso y financiamiento por parte de las EPS y ampare el derecho que tienen los pacientes sin que acudan a instancias judiciales como la tutela siendo un escaso medio de reclamo (Bean, 2018, p. 27).

La anterior autora, trae tres problemas principales a la hora de prestar el servicio público de salud a las personas con enfermedades huérfanas en Colombia, y estos son: 1. Poco acceso al servicio de salud 2. Falta de financiamiento 3. La falta de efectividad a la hora de amparar estos derechos, sin que se tenga que acudir a mecanismos como la tutela; esto se da porque no se ha creado una ley que reúna lo estipulado por las superintendencias y le asigne recursos especiales para su debida prestación; a diferencia de Europa el Estado enfrenta situaciones difíciles en el contexto psicosocial y real; las EPS y las entidades del estado quedan a la deriva cuando se presentan estos momentos, no existe investigación a profundidad en el campo profesional, técnico y social.

En este sentido, se coincide con la autora antes citada, en el sentido de que este no es el único problema a resolver, ya que los pacientes que enfrentan tales enfermedades raras no disponen de suficientes y efectivos mecanismos judiciales a fin de poder presentar reclamos a sus derechos. Así pues, la acción de tutela es el único instrumento legal con que cuentan dichas personas para procurar hacer que se respeten sus derechos.

Ahora bien, aunado a la ya precaria y difícil realidad jurídica, otro gran problema surge cuando esta acción legal, no cumple a cabalidad con su fin último, debido a que no sirve de nada tutelar, si luego las entidades obligadas a prestar la atención de salud no pueden o no quieren cumplir con lo dispuesto por los jueces; no existe un instrumento que de manera específica proteja al paciente con este tipo de enfermedades, el cual se trasladó al área jurídica por medio de varias sentencias las cuales presentan fallas en la resolución violando las obligaciones constitucionales quienes son las autoridades encargadas para la protección, respeto y garantía del derecho a la salud; se destaca que la Ley 1392/2010 es un gran avance en materia de normatividad en Colombia; pero la propuesta requiere mejoras, el estado no presta acciones beligerantes en el diagnóstico, tratamiento e inclusión social para los pacientes y cuidadores.

Se tiene por último que la normatividad ordinaria y jurídica es incompleta, no abarca todas las dimensiones de la patología de los pacientes y no se practica lo establecido en cuanto a la calidad de vida y la integralidad del derecho a la salud. Estos hechos en algunos casos no se pueden

materializar; el Estado debe edificar su respuesta, el amparo de los pacientes debe surgir del planteamiento de la Ley y los procedimientos administrativos que den respuesta a las necesidades del paciente de acuerdo a el esquema social, económico, medico, familiar, cognitivo, no solamente en el derecho sino en la realidad que se tiene de la situación. Hay que tener presente factores como: equidad, igualdad, reconoce los derechos, solidaridad, participación social, progresividad, inclusión son principios para tener un tratamiento y cobijar a este tipo de pacientes.

Lo anterior altera en gran medida la posibilidad de satisfacción que tienen los usuarios del sistema de salud, de cumplir a cabalidad con los mínimos que otorga el derecho, pues si no pueden acceder y tampoco reclamar la violación, quedan con las manos atadas, en muchas ocasiones la única salida que tienen las entidades prestadoras de salud, EPS y las IPS, es generar trabas a los pacientes, ya sean burocráticas y administrativas, que impidan que los pacientes puedan seguir con su tratamiento; lo anterior parece ser la única medida con la que cuentan estas entidades para no prestar el servicio, pues si existe un mandato legal o una orden judicial, pero no se cuentan con los recursos suficientes, estos obstáculos a los pacientes pueden llegar a ser efectivos a la hora de negar el servicio.

Al respecto señala Barrios & Castro (2013) que “en la práctica se está haciendo más costosa la atención del paciente de una enfermedad huérfana, pues estas trabas administrativas y burocráticas aumentan el gasto de bolsillo del paciente, sometándose a las altas tarifas de los mercados de medicamentos” (p. 26).

Así entonces tenemos, que debido a que el Estado permite que terceros presten sus servicios, priorizando muchas veces las rentabilidades económicas sobre la calidad de la prestación, y a que se ha dejado en manos del individuo la iniciativa de buscar una mejor calidad de los servicios, en este aspecto.

Según Bauman & Bordoni (2016),

Un descenso de la confianza popular en la capacidad de los gobiernos para abordar con eficacia las múltiples amenazas a la condición existencial de sus ciudadanos, esta desconfianza se ve agravada en mayor medida, cuando las instituciones estatales, no generan garantías judiciales efectivas que protejan los derechos e intereses ciudadanos, pues como se ha mostrado, muchas veces las personas con Enfermedades huérfanas se ven obligados a presentar tutelas e incidentes de desacato en reiteradas ocasiones sobre un mismo tema, generado lo anterior por la negativa de las EPS e IPS de no acatar las decisiones judiciales (p.24).

Entonces, existen fundaciones y asociaciones para pacientes con enfermedades raras como FUPER, ACOPEL entre otras, debido a la ineficiencia del sistema de salud, pero falta integridad para atender estas enfermedades por parte de ellos; la Resolución 651 del 2018 del Ministerio de Salud y Protección Social habilita los centros de referencia de diagnósticos, tratamiento y farmacia para la atención integral y se aplican para IPS. Los aportes de los autores antes citados, se consideran pertinentes, para este trabajo, toda vez que en ellos se recoge el sentir del investigador, respecto a la dura realidad, que enfrentan los pacientes de estas enfermedades raras, vinculados a la ineficacia de las acciones legales a ejercer, aunado a los trámites burocráticos, los tardíos procesos administrativos y judiciales para ser atendidos eficientemente y por si fuese poco, la gran dificultad y lo costoso, que resulta adquirir los tratamientos y medicamentos adecuados para estas patologías, todo lo cual está lesionando sus derechos fundamentales a la salud.

En cuanto a las acciones legales disponibles en el sistema jurídico y proceso judicial colombiano, es importante conocer la efectividad que tiene la acción de tutela y el incidente de desacato, como mecanismos reales y efectivos para dar solución a los casos de violación de derechos fundamentales. En este sentido, la Corte Constitucional de Colombia estableció que, ...la eficacia de la acción de tutela reside en el deber que tiene el juez, si encuentra vulnerado o amenazado el derecho alegado, de impartir una orden de inmediato cumplimiento encaminada a la defensa actual y cierta del derecho en disputa (CC, T -068/98, 1998).

Respecto a la acción de tutela y su respectiva eficacia, estableció la Corte Constitucional colombiana:

Cuando la situación de hecho que origina la violación o amenaza ya ha sido superada, es decir, la pretensión instaurada en defensa del derecho conculcado está siendo satisfecha, el instrumento constitucional -acción de tutela- pierde eficacia y, por tanto, su razón de ser. En estas condiciones, la orden que pudiera impartir el juez, ningún efecto podría tener y el proceso carecería de objeto, resultando improcedente la tutela; efectivamente, desaparece el supuesto básico del cual parte el artículo 86 de la Constitución Política -la protección inmediata de los derechos constitucionales fundamentales” (CC, T-467 /96, 1996).

Si bien la tutela genera un resultado, que puede derivarse en el amparo del derecho, esto no es garantía suficiente para que las entidades cumplan su deber. Sumado a lo anterior, y teniendo en cuenta que los pacientes de este tipo de enfermedades, no cuentan con lapsos de tiempo prolongados para llevar a cabo sus tratamientos, se aumenta el riesgo de violar derechos como la



vida misma. Luego del anterior recorrido jurídico - documental, sobre las (EH) y sus diversos aspectos vinculados al derecho fundamental de la salud, se considera demostrada la pertinencia y vinculación de tales antecedentes con la presente investigación.

Se aborda el tema en diferentes conceptos, para tener una visión amplia y cómo impacta esta problemática, de las (EH), se presenta un marco conceptual, los términos básicos, sobre la temática abordada. Se refiere el marco legal basados en la normativa jurídica colombiana a partir de la Constitución Política de Colombia 1991, atinente al desarrollo de este trabajo.

En cuanto a la tutela y el desacato como único mecanismo de protección, se debe señalar que la acción de tutela,

es un mecanismo de derecho procesal constitucional, con carácter específico y directo del que se puede valer toda persona, cuando los derechos fundamentales han sido violados o existe amenaza de violación o de vulneración por parte de una autoridad pública o de un particular encargado de la prestación de un servicio o actividad pública, frente a la cual se encuentre en circunstancias de subordinación Blacio Aguirre (2012).

Por ello, existen otras dos facultades las sancionatorias y materiales según Londoño (2009), el sancionatorio requiere al superior jerárquico se abre un proceso disciplinario para adelantar una investigación penal y trámites de incidentes de desacato, se establecen castigos de otra manera a los renuentes obligados al cumplimiento.

El material es otra actuación del juez por vía legal para conducir que se cumpla lo determinado; aquí se solicitan pruebas, órdenes, requerimientos complementarios, se prefiere sentencias en reemplazo en el caso de tutela. Es oportuno ahora, exponer un caso práctico de cómo resulta imperante el ejercicio de la acción de tutela por parte de las personas que padecen enfermedades huérfanas en Colombia y cómo se verifica su desarrollo en instancias judiciales, hasta llegar al amparo constitucional. Este asunto es de los más recientes en Colombia y representa un enfoque real de la problemática que planteamos en esta investigación.

Ahora bien, en cuanto a las entidades prestadoras de salud frente al desarrollo de la enfermedad huérfana, se observa que la legislación no se cumple realmente, si no cumple sus objetivos, es en el impacto que tenga en la realidad, lo que permite saber si sirve o no lo estipulado en la Ley. El sistema de salud pública, no puede satisfacer la necesidad de todos los pacientes con (HU), que ameritan el rápido diagnóstico, posterior tratamiento, ser atendidos con celeridad y continuidad. al no contar con todos los elementos ideales para la prestación del servicio, genera que los procesos

de diagnóstico y posterior tratamiento, sean lentos, poco continuos, y de baja calidad, lo que implica una violación a los principios del derecho fundamental a la salud, establecido por la Ley 1751 de (2015, c) en su artículo 6. el principio de continuidad en el servicio de salud, el principio de oportunidad en la prestación del servicio de salud, el principio de integralidad en la prestación del servicio de salud y el suministro oportuno de medicamentos.

Según Suárez “et al”. (2017) “la corrupción y el manejo indebido de los recursos financieros del sistema se generan porque los agentes, especialmente los privados, privilegian el interés individual”, esto indica que la mala prestación del servicio público esencial de salud, es generado principalmente por la corrupción y la mala administración de recursos, que deja sin presupuesto a las entidades encargadas de brindar el servicio, generando así que muchas veces los tratamientos y medicamentos que requieren los pacientes no sean otorgados.

La corrupción es uno de los principales problemas que afecta al sector de la salud en Colombia, tanto en el ámbito público como en el privado. Según un estudio de Transparencia por Colombia y Así Vamos en Salud (2023), los sistemas de salud se enfrentan a riesgos de corrupción debido a los enormes presupuestos públicos que manejan, la falta y asimetría de información entre los múltiples actores involucrados, y a la complejidad en la gobernanza y regulación de los sistemas. La revisión de 67 casos de corrupción en el sector salud registrados entre 2016 y 2020, indica que las principales irregularidades en el actual sistema son de tipo administrativo, privado y político, con un costo estimado de 1,63 billones de pesos colombianos. Los servidores públicos fueron responsables del 46,2% de estos casos (Transparencia por Colombia y Así Vamos en Salud, 2023). Entre las modalidades de corrupción más frecuentes se encuentran la facturación por servicios no prestados o inexistentes, la falsificación de documentos o certificados, el desvío o apropiación indebida de recursos, el soborno o la extorsión, el conflicto de intereses, el tráfico de influencias, el nepotismo, el fraude electoral, el lavado de activos, y la colusión o cartelización. Estas prácticas afectan negativamente la calidad, la oportunidad, la eficiencia, la equidad y la transparencia del sistema de salud, y generan consecuencias graves para la vida y el bienestar de los usuarios, especialmente de los más vulnerables (Transparencia por Colombia y Así Vamos en Salud, 2023). Según un informe de la Fiscalía General de la Nación, la corrupción en la salud en Colombia se triplicó durante el periodo de la emergencia sanitaria por el COVID-19, y se estima que el sector ha perdido cerca de 1,2 billones de pesos. Dentro de los casos que han afectado estos recursos se

encuentra SaludCoop, entidad a la que se le adelantará un proceso de extinción de dominio (Infobae, 2022).

La corrupción y el manejo indebido de los recursos financieros del sistema se generan porque los agentes, especialmente los privados, privilegian el interés individual, en detrimento del interés colectivo y del derecho fundamental a la salud. Esto indica que la mala prestación del servicio público esencial de salud, es generado principalmente por la corrupción y la mala administración de recursos, que deja sin presupuesto a las entidades encargadas de brindar el servicio, generando así que muchas veces los tratamientos y medicamentos que requieren los pacientes no sean otorgados. Los anteriores señalamientos, quedan evidenciados, ante las numerosas acciones legales y demandas contra las entidades encargadas de la prestación del servicio público de la salud, como lo son las EPS e IPS, por no prestar de manera eficiente el tratamiento médico debido (El Tiempo, 2022).

Además de los casos mencionados, existen otras cifras que muestran el impacto de la corrupción en la salud en Colombia. Por ejemplo, según un estudio de Transparencia por Colombia y Así Vamos en Salud (2023), el 53% de los afectados en casos de corrupción de salud y educación son jóvenes, y el 30% son estudiantes. Asimismo, según un informe de El Colombiano (2022), el 72% de los líderes del sector salud consideran que la corrupción es la principal problemática que se encuentra, seguido de las falencias en la articulación (41%) y el desfinanciamiento y la ausencia de los controles y vigilancia del sistema (30%).

Los anteriores señalamientos, quedan evidenciados, ante las numerosas acciones legales y demandas contra las entidades encargadas de la prestación del servicio público de la salud, como lo son las EPS e IPS, por no prestar de manera eficientemente el tratamiento médico debido. es por ello, que la Ley 1392 de (2010, c), establece que las (HU) “por su elevado costo de atención, requieren dentro del Sistema de Seguridad Social en Salud un mecanismo de aseguramiento diferente al utilizado para las enfermedades generales” (Ley 1392/2010, art. 5). La Resolución 1441 del 2016 del Ministerio de Salud y Protección Social establece estandarizar criterios, procedimientos para las habilidades. En la resolución 651/2018 establece las condiciones de acuerdo al diagnóstico, tratamiento y la atención integral que se realiza por medio de las farmacias para las entidades huérfanas.

Una posible solución frente a la problemática de acceso a tratamientos para enfermedades huérfanas, sería impulsar desde el Estado inversiones en investigación y desarrollo de nuevos

medicamentos y terapias para estas patologías, ya sea a través de financiación directa a grupos de investigación de universidades y centros especializados, o mediante incentivos tributarios a la industria farmacéutica para que inviertan en este campo. Asimismo, se podrían crear laboratorios estatales dedicados exclusivamente a la producción de medicamentos huérfanos, aprovechando economías de escala, abaratando costos y garantizando el suministro local. El Estado también debería facilitar la importación de fármacos huérfanos producidos en otros países, eliminando aranceles o impuestos que encarecen su adquisición.

De esta manera, al existir una mayor oferta de opciones terapéuticas de origen nacional e importadas a menor costo, tanto las EPS como las IPS contarían con más alternativas eficientes en relación costo-beneficio para incluir estos tratamientos en sus planes obligatorios de salud y garantizar la continuidad en la atención a pacientes con enfermedades raras. Estas enfermedades son de baja prevalencia, pero a nivel social y desde la etapa económica tiene atención, la Ley 1392 es un gran avance; pero no se tiene un modelo integral de atención.

Se requiere sensibilizar, prevenir, vigilar, controlar y hacer seguimiento de acuerdo a los recursos que se dispone que son médicamente y multidisciplinarios. Estas enfermedades son complejas y raras; no se tiene claridad de parte del sistema de seguridad social todo eso porque los diagnósticos de los tratamientos son muy complicados, difíciles, de alto costo y su elaboración no es en el país sino en laboratorios extranjeros.

Se tiene un impacto económico fuerte convirtiéndose en un problema para el sistema de salud; porque el avance es lento, existen varias leyes, pocos avances a pesar que se tiene la Ley 1438 del 2011 y la Ley 1392 de 2010.

Las enfermedades es un problema de salud pública que tiene características como: Número de casos que presentan del problema en mención, causa de la mortalidad, la sociedad no conoce estas enfermedades huérfanas, cualquier problema en el campo de salud aumenta la magnitud.

Las asociaciones presentan una parte de lo que se sucede actualmente en cuanto a la problemática de estas enfermedades por motivo de la ineficiencia del sistema de salud en las entidades prestadoras del servicio de salud y existen fallas a la integral la falta de atención de ellas; los lineamientos en cuanto a la salud se aplican en las EPS en el contributivo y subsidiado; las IPS llegan habilitar los centros y referencia de diagnósticos, tratamientos y farmacia.

Los procedimientos de la clasificación de esta enfermedad identifican las enfermedades huérfanas, la atención y la prestación del servicio enunciante; porque no hay un acompañamiento del paciente,

ni procedimiento especial en atención, solo un trámite que autoriza los medicamentos y el tratamiento en el POST; la política para estas enfermedades debe ser integral y que garantice los derechos del paciente.

Otra solución, es que la participación activa de la opinión pública, ya que los medios de comunicación son el canal para expresar las diversas opiniones que tienen las personas, es por la presión que muchas veces ejercen los medios de comunicación, que se ha logrado corregir y enmendar muchas de las actuaciones de las personas, pues todos tememos ser expuestos, además que la presión mediática ha logrado generar muchos cambios sociales e impulsado diversos proyectos, generando un derecho progresivo. Si la sociedad organizada, difundiera los derechos de los pacientes de (HU), sería de gran impacto social, para presionar a los responsables de resguardar y cumplir con el derecho la salud de manera oportuna y continua de estos pacientes, favoreciendo la divulgación de sus derechos.

A continuación, se cita el aporte sobre la problemática, realizado por la Asociación Colombiana de Médicos Genetistas ACMGD Comunicado 0002. 2017), los aspectos relevantes y vinculados a este estudio. COMUNICADO A LA OPINIÓN PÚBLICA La Asociación Colombiana de Médicos Genetistas ACMG en, se permite comunicar, en relación a las ENFERMEDADES HUÉRFANAS, lo siguiente:

(...) 4. ACMGD hace un llamado a todos los involucrados en la atención de pacientes con Enfermedades Huérfanas, para que un tema de la magnitud e importancia que tiene este conjunto de patologías, se discutan estrategias para diagnosticar y tratar oportuna y adecuadamente a los pacientes y familias que padezcan cualquier tipo de Enfermedad Huérfana.

“(...) 5. propenderá por ampliar las discusiones académicas y gremiales alrededor de todas las Enfermedades Huérfanas.

“(...) 6 también apoyará el desarrollo de investigaciones científicas que involucren manejos terapéuticos para Enfermedad Huérfana e incluyan intervenciones que propendan por la calidad de vida de los pacientes, se enfoquen en el manejo de la sintomatología e incluyan profesionales de diversas áreas de la salud, que contribuyan a mejorar el bienestar y calidad de vida de los pacientes y sus familias (ACMGD, 2017).

El desarrollo jurídico de las (EH) en Colombia, desde el 2010, no ha sido eficaz en la protección al derecho de la salud de los pacientes con enfermedades huérfanas. La realidad jurídica, social y económica de estos pacientes, es precaria e ineficaz para atender sus requerimientos óptimos y

continuos, lo que se refleja en el mayor deterioro de su salud y calidad de vida. Pese a tener rango constitucional las teorías que amparan el derecho a la salud, en la realidad son poco eficaces los instrumentos tutela y desacato, empleados en el resguardo a los derechos de los pacientes con (HU). Un ejemplo claro de esta afirmación se encuentra en el análisis realizado en la Sentencia T- 017-23 de la Corte Constitucional de Colombia.

Las decisiones judiciales, emitidas en la tutela y desacato, tampoco son eficaces en resguardo al derecho fundamental a la salud de los pacientes con (HU). El autor aspira a que surjan futuras investigaciones sobre el tema, que favorezcan el resguardo eficaz de los derechos a la salud de los pacientes con enfermedades huérfanas.

Resulta fundamental que se concrete una reforma del sistema de salud en donde exhaustivamente se regule, fiscalice y sancione de ser lo correspondiente el ejercicio de las entidades prestadoras del servicio de salud en Colombia, especialmente en cuanto a su accionar frente a los pacientes que padecen enfermedades huérfanas. Esto va más allá de las políticas públicas, que también son necesarias. Esto exige un plan de acción contundente por parte de las instituciones que tienen la competencia dentro de las estructuras de poder en este país. El paciente con enfermedades huérfanas no puede seguir menoscabando su integridad física y psíquica, viendo como no se valora su dignidad humana, como si padecer estas patologías fuesen un castigo que se les recrimina dentro de la sociedad

Elaboración de la Política Pública adecuada que incluya un tratamiento de enfermedades huérfanas donde cuente con el procedimiento y los lineamientos de acuerdo a lo planteado internacionalmente en lo profesional y en lo institucional incluye paciente, familia y profesionales. Se requiere una Política Pública de Salud que incluya el tratamiento y el amparo de los derechos fundamentales que se encuentren afectada la población por el derecho a la salud. El Estado tiene una responsabilidad en la elaboración, ejecución y seguimiento de la Política Pública fundamentada en los estudios técnicos, profesionales y científicos.

## **Conclusiones**

En conclusión, es crucial considerar el dilema que enfrentan las empresas farmacéuticas locales para desarrollar medicamentos accesibles que aborden las enfermedades huérfanas, dado los altos costos de investigación frente a las limitadas ventas potenciales. Esta problemática contribuye a la escasez de tratamientos específicos, por lo que se requiere un enfoque conjunto con las autoridades,

la industria, la academia y los grupos de pacientes para crear soluciones sostenibles que garanticen el acceso a medicamentos huérfanos.

Además, en Colombia la tutela y el desacato no están siendo herramientas expeditas y efectivas para proteger los derechos de los pacientes con estas enfermedades, debido a las demoras procesales, el incumplimiento de las EPS e IPS y los vacíos en la regulación existente. El Estado no está haciendo suficientes esfuerzos en términos de regulación, presupuesto, seguimiento y articulación institucional para garantizar la atención oportuna e integral que requiere esta población.

Para solucionar estas falencias, se proponen medidas como: 1) una legislación específica que estandarice registros, garantice servicios y permita contar con funcionarios judiciales especializados disponibles permanentemente, 2) generar conciencia social y política a través de medios y campañas de visibilización, 3) incentivar la investigación científica, el desarrollo de medicamentos y la cooperación internacional, y 4) disminuir los tiempos de tutela y desacato, con plazos máximos y sanciones efectivas.

Con la implementación de estas y otras medidas enfocadas tanto en lo jurídico como en lo social, económico y político, Colombia podrá avanzar en la protección real de los derechos de las personas con enfermedades huérfanas, asegurando su atención integral, continua y oportuna. Se requiere voluntad política y trabajo articulado entre todos los sectores involucrados para materializar estos cambios.

## Referencias

1. ACMGD, (2017). Asociación Colombiana de Médicos Genetistas. 12 de diciembre 2017 Enfermedades Huérfanas. Comunicado 0002 a la opinión pública <https://acmgen.org/wp-content/uploads/2017/12/Comunicado-ACMEGEN-0002.pdf>
2. ALIBER. (2021). Red Iberoamericana de Enfermedades Raras. <https://aliber.org/web/>
3. Bauman & Bordoni. (2016). Estado de crisis. Paidós. revista Reflexión Política; Vol. 19 No. 38. <http://hdl.handle.net/20.500.12749/10784>
4. Barrios & Castro. (2013). Enfermedades huérfanas, el olvido hecho ley. Revista Activos, Activos, 20, 231-259. Vol. 11 Núm. 20. <https://doi.org/10.15332/s0124->
5. Bean Villa, Brenda Nayive (2018). Responsabilidad Estatal por Enfermedades Huérfanas en el Sistema Jurídico Colombiano. Universidad la Gran Colombia, Bogotá.

- [https://repository.ugc.edu.co/bitstream/handle/11396/5437/Responsabilidad\\_estatal\\_enfermedades\\_hu%C3%A9rfanas.pdf?sequence=1](https://repository.ugc.edu.co/bitstream/handle/11396/5437/Responsabilidad_estatal_enfermedades_hu%C3%A9rfanas.pdf?sequence=1)
6. Betancourt Ramírez, G. & Llamas Marín, C. (2011). Enfermedades huérfanas sin apoyo en Colombia [tesis de especialista]. Bogotá: Universidad Militar Nueva Granada.
  7. Blacio Aguirre, G. S. (2012). La Acción de Tutela en Colombia. Revista ámbito jurídico. Volumen 9. <https://ambitojuridico.com.br/cadernos/direito-constitucional/la-accion-de-tutela-en>
  8. Cárcar Benito, J. (2017). IUS ET SCIENTIA. El Derecho a la asistencia sanitaria en un contexto de individualismo institucionalizado, sus consecuencias. (ISSN: 2444-8478) 2017, Vol. 3, nº 1, pp. 101-113.  
[https://institucional.us.es/revistas/Ius\\_Et\\_Scientia/VOL\\_3\\_Nº\\_1/10.pdf](https://institucional.us.es/revistas/Ius_Et_Scientia/VOL_3_Nº_1/10.pdf)
  9. Constitución de la Provincia de Buenos Aires. 1994, Vol. Artículo 36; inciso 8.  
<http://www.gob.gba.gov.ar/dijl/constitucion.php>
  10. Consultorsalud. (2021). ¿Cómo se manejan las enfermedades huérfanas en Colombia?  
<https://consultorsalud.com/como-se-manejan-enfermedades-huerfanas-colombia/>
  11. Defensoría del Pueblo (2022). <https://www.defensoria.gov.co/>
  12. Eurordis (2005). Europa de Enfermedades Raras  
<https://www.erodis.org/IMG/pdf/Princepsdocument-SN.pdf>
  13. Díaz Ricardo, T., & Liñán Pombo, D. (2015). Análisis de la conveniencia de un juez de tutela tipo "hércules Dworkiniano" en Colombia. VIA JURIS, 33-50.
  14. El Tiempo. (2022). Corrupción: cómo afecta al sector de la salud en Colombia. Recuperado de <https://www.eltiempo.com/salud/corrupcion-como-afecta-al-sector-de-la-salud-en-colombia-665212>
  15. El colombiano. (2022). Corrupción, el mal que más enferma al sistema de salud. Recuperado de <https://www.elcolombiano.com/colombia/corrupcion-en-el-sistema-de-salud-afecta-su-funcionamiento-dice-estudio-CA14361982>
  16. El Espectador. (2023). El 53% de afectados en casos de corrupción de salud y educación son jóvenes. Recuperado de <https://www.elespectador.com/judicial/el-53-de-afectados-en-casos-de-corrupcion-de-salud-y-educacion-son-jovenes-informe-de-corrupcion-en-colombia/>



17. Enfermedades Raras en la Unión Europea: COUNCIL RECOMMENDATION of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases. Official Journal of the European Union C 151/7. 2009; C 151/02
18. Echeverry Castillo, M., & Jaramillo Gallego, A. C. (2020). Criterios de aplicación sobre los mecanismos de cumplimiento de los fallos de tutela en Colombia. Medellín: UNAULA.
19. Fundación GEISER. Misión, visión, objetivos, estatuto, memoria y balances, staff. <http://www.fundaciongeiser.org/geiser>
20. Gascon Abellan, M; y García Figueroa, A (2017). La argumentación en el Derecho. Palestra Editores. [https://e-aulas.urosario.edu.co/pluginfile.php/2136761/mod\\_resource/content/0/LA%20ARGUMENTACION%20EN%20EL%20DERECHO.pdf](https://e-aulas.urosario.edu.co/pluginfile.php/2136761/mod_resource/content/0/LA%20ARGUMENTACION%20EN%20EL%20DERECHO.pdf)
21. Infobae. (2022). Corrupción en la salud en Colombia se triplicó durante la pandemia, aseguró la Fiscalía. Recuperado de <https://www.infobae.com/america/colombia/2022/09/28/corrupcion-en-la-salud-en-colombia-se-triplico-durante-la-pandemia-aseguro-la-fiscalia/>
22. Ley Provincial Enfermedades Raras: <http://www.gob.gba.gov.ar/legislacion>
23. Ley Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes:
24. <http://infoleg.mecon.gov.ar/infolegInternet/anexos/185000-189999/185077/norma.htm>
25. Londoño toro, B., Cortes Nieto, J. D., Lombana Rodríguez, M. A., Maya-Lucero, C. A., Aguilar Ariza, J., & Palacios Sanabria, O. G. (enero-junio de 2009). Eficacia del incidente de desacato. *Vniversitas*, 161-187
26. MINSAL, (2020). Ministerio de Salud y Protección Social. <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>
27. MINSAL, (2021) Ministerio de Salud y Protección Social. <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/paginas/enfermedades->
28. Ministerio de Salud y Protección Social. (2023). Opciones de vida para quienes padecen Enfermedades Huérfanas. <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/Opciones-de-vida-para-quienes-padecen-Enfermedad-Huerfanas.aspx>
29. Moscoso Osorio, L. A (2020). Colombia sigue avanzando en la cobertura universal en salud.12/11/2020 Boletín de Prensa No 920 de 2020.

- <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/Colombia-sigue-avanzando-en-la-cobertura-universal-en-salud-.aspx>
30. OPS, (2022) Organización.  
<https://www.cancilleria.gov.co/international/multilateral/united-nations/paho>
  31. Pareja, M. L. (2017). Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia 2017. *Revista CES Derecho*. (8) 2, julio – diciembre de 2017, 231-241.
  32. Roche Colombia. (s. f.). Enfermedades Huérfanas.  
<https://www.roche.com.co/soluciones/areas-de-especialidad/enfermedades-raras>
  33. Sanclemente Machado, D., & Lasprilla Villalobos, C. J. (2013). El juez de tutela como arquitecto del estado social de derecho. Bogotá: Pontificia Universidad Javeriana.
  34. Suárez, L; Puerto, S; Rodríguez; Ramírez, M. La crisis del sistema de salud colombiano: una aproximación desde la legitimidad y la regulación. *Rev Gerenc Polít Salud*. 2017; <https://doi.org/10.11144/Javeriana.rgps16-32.cssc>.
  35. Suarez Hernández, D. (1998). La responsabilidad de las entidades territoriales en la prestación de los servicios médicos: Particularidades que puede presentar este régimen en el campo de la ginecología, la obstetricia y la genética. *Revista de Derecho Privado* N° 4. Recuperado de <file:///C:/Users/Julian26/Downloads/664-Texto%20del%20art%C3%ADculo-2216-1-10-20100928.pdf>
  36. Suárez Parra, J. L. (2016). Juez constitucional: legislador positivo. *Principia iuris*, 171-191
  37. Suarez Vargas, P. A., & Márquez, M. M. (2016). Procedencia de la acción de tutela contra el incidente de desacato. Medellín: Pontificia universidad bolivariana.
  38. Superintendencia Nacional de Salud (2016) Circular externa No. 000011. (2016, 10 junio). *Diario Oficial* No. 49.903 de 13 de junio de 2016
  39. <https://docs.supersalud.gov.co/PortalWeb/Juridica/CircularesExterna/circular>
  40. Seguros SURA Colombia. (2017). ¿Qué son las enfermedades huérfanas y cuáles son las más comunes en Colombia? <https://segurossura.com/co/blog/revista-5-sentidos/que-son-las-enfermedades-huerfanas-y-cuales-son-las-mas-comunes-en-colombia/>
  41. Transparencia por Colombia y Así Vamos en Salud. (2023). Riesgos de corrupción en la reforma a la salud. Recuperado de <https://transparenciacolombia.org.co/riesgos-de-corrupcion-en-la-reforma-a-la-salud/>

42. Tamayo, M. (2019) ¿qué estamos haciendo por las enfermedades huérfanas en el ámbito académico?: modelo de un programa piloto. *Medicina*, 41(3). Pp. 276- 278. Recuperado de <https://revistamedicina.net/ojsanm/index.php/Medicina/article/view/1460>
43. Torres, D. (2022). La salud como un derecho humano, enfermedades huérfanas, protección efectiva invocada ante la sanidad militar en Colombia. Trabajo para obtener el grado de Máster Universitario en la Universidad Internacional de La Rioja.
44. Universidad Nacional de Colombia. (2020). Genoma Colombia: una apuesta por la salud de los colombianos. <https://www.ucm.edu.co/proyecto-origen-una-alianza-que-busca-entender-la-relacion-entre-el-sistema-de-salud-y-la-enfermedad-en-caldas/>

## Normatividad

1. Congreso de la República de Colombia (1991). por la cual se expide Constitución Política de 1991. Gaceta Constitucional No. 116 de 20 de julio de 1991. Diario Oficial 45040-1 <http://www.secretariassenado.gov.co/constitucion-politica>
2. Congreso de la República de Colombia (2011). Ley 1438 de 2011. Por medio de la cual se reforma el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones. Diario Oficial No. 47.758. [http://www.secretariassenado.gov.co/senado/basedoc/ley\\_1438\\_2011.html](http://www.secretariassenado.gov.co/senado/basedoc/ley_1438_2011.html)
3. Congreso de la República de Colombia (2010). Ley 1392 de 2010. Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores. Diario Oficial No. 47.758. [http://www.secretariassenado.gov.co/senado/basedoc/ley\\_1392\\_2010.html](http://www.secretariassenado.gov.co/senado/basedoc/ley_1392_2010.html)
4. Congreso de la República de Colombia (2015). Ley 1751 de 2015. Por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones. Diario Oficial No. 49.427 <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>
5. Presidencia de la República. (1991). Decreto Ley 2591 de 1991: por el cual se reglamenta la acción de tutela consagrada en el artículo 86 de la Constitución Política. Diario Oficial No. 40.165. [http://www.secretariassenado.gov.co/senado/basedoc/decreto\\_2591\\_1991.html](http://www.secretariassenado.gov.co/senado/basedoc/decreto_2591_1991.html)

6. Corte Interamericana de Derechos Humanos. (2020, 31 julio). Cuadernillo de Jurisprudencia de la Corte Interamericana de Derechos Humanos N° 28: Derecho a la salud. Academia. Edu.  
[https://www.academia.edu/43753953/Cuadernillo\\_de\\_Jurisprudencia\\_de\\_la\\_Corte\\_interamericana\\_de\\_Derechos\\_Humanos\\_N\\_28\\_Derecho\\_a\\_la\\_salud](https://www.academia.edu/43753953/Cuadernillo_de_Jurisprudencia_de_la_Corte_interamericana_de_Derechos_Humanos_N_28_Derecho_a_la_salud)
7. Convención Americana sobre Derechos Humanos 1969. (22 de noviembre).
8. <http://relapt.usta.edu.co/images/1969-Convencion-Americana-sobre-Derechos-Humanos.pdf>
9. Constitución Política de Colombia de 1991. Bogotá: Editorial Leyer

## **Jurisprudencia**

1. Sentencia T-165 de 1995 (1995, 19 de abril) Corte Constitucional de Colombia. (Vladimiro Naranjo Mesa, M.P) <https://www.corteconstitucional.gov.co/relatoria/1995>
2. Sentencia T-467 de 1996 (1996, 3 de septiembre). Corte Constitucional de Colombia. (Antonio Barbera Carbonell, M.P) <https://www.corteconstitucional.gov.co>
3. Sentencia T-068/98 (1998, 5 de marzo) Corte Constitucional de Colombia. (Alejandro Martínez Caballero, M. P) <https://www.corteconstitucional.gov.co>
4. Sentencia T-881 de 2002. (2002, 17 de octubre). Corte Constitucional de Colombia. (Eduardo Montealegre Lynett, M.P). <https://www.corteconstitucional.gov.co>
5. Sentencia T-133 de 2006, (2006, 23 de febrero). Corte Constitucional de Colombia, (Humberto Antonio Sierra Oporto, M.P). <https://www.corteconstitucional.gov.co>
6. Sentencia T- 017 de 2023, (2023, 3 de febrero) Corte Constitucional de Colombia, (Juan Carlos Cortés González, MS). <https://www.corteconstitucional.gov.co>

© 2024 por el autor. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0) (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>).