

COMUNICACIÓN DEL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES RARAS DESDE LA
PERSPECTIVA DE MÉDICOS Y PACIENTES.

Mariana Chavarriaga Vargas
María Camila Jiménez Sánchez

Pontificia Universidad Javeriana Cali
Facultad de humanidades y ciencias sociales
Psicología
Santiago de Cali, noviembre de 2022

COMUNICACIÓN DEL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES RARAS DESDE
PERSPECTIVA DE MÉDICOS Y PACIENTES.

Mariana Chavarriga Vargas
María Camila Jiménez Sánchez

Laura Juliana Valderrama Orbegozo

Pontificia Universidad Javeriana Cali
Facultad de humanidades y ciencias sociales
Psicología
Santiago de Cali, noviembre de 2022

ARTICULO 23 de la Resolución No. 13 del 6 de Julio de 1946, del Reglamento de la Pontificia Universidad Javeriana.

“La Universidad no se hace responsable por los conceptos emitidos por sus alumnos en sus trabajos de Tesis. Solo velará porque no se publique nada contrario al dogma y la moral católica y porque las Tesis no contengan ataques o polémicas puramente personales; antes bien, se vea en ellas el anhelo de buscar la Verdad y la Justicia”.

Nota de Aceptación

Laura Juliana Valderrama Orbezo
DIRECTOR - TRABAJO DE GRADO

María del Socorro Pelaez Lozano
JURADO

Santiago de Cali, 2022

AGRADECIMIENTOS

A nuestra profesora y directora Laura J. Valderrama por su guía y apoyo durante la carrera y el proceso investigativo.

A los médicos Juliana Lores, Felipe Ruíz, Dhayanna Herrera, Isabel Londoño, Carolina Toro, Fernando Suárez y Julián R. Cheyne por su vocación de servicio y enseñanza.

A los pacientes Jairo, Miguel, Lucía y Rosa por compartirnos su valiosa experiencia de vida.

A las Asociaciones y Fundaciones por la apertura.

TABLA DE CONTENIDO

INTRODUCCIÓN.....	8
MÉTODO.....	30
Diseño.....	30
Participantes/muestra.....	31
Instrumentos.....	32
Categorías de análisis	33
Validación.....	35
Procedimiento.....	36
Análisis de datos.....	37
Consideraciones éticas	38
RESULTADOS.....	39
DISCUSIÓN.....	62
REFERENCIAS.....	75
ANEXOS	

RESUMEN

Esta investigación cualitativa de diseño fenomenológico tuvo como objetivo analizar los procesos de comunicación del diagnóstico de ER desde la perspectiva de médicos y pacientes. La muestra, fue intencional, conformada por siete médicos con más de un año de experiencia en la atención de pacientes con ER y cuatro pacientes mayores de edad diagnosticados con alguna ER. Las entrevistas y el grupo focal se analizaron por medio de categorías en relación con los objetivos específicos. Al no haber un modelo de comunicación establecido para pacientes con ER se destaca el papel significativo de las habilidades personales del médico para comunicar el diagnóstico, generando un mayor afrontamiento en los pacientes, además, se recomienda la importancia de utilizar recursos metodológicos para facilitar la comprensión del diagnóstico. Las percepciones de los pacientes en relación con la comunicación del diagnóstico estuvieron relacionadas a una baja aceptación en la agilidad del sistema de salud colombiano y al apoyo de las terapias integrales y fundaciones como redes de apoyo.

Palabras clave: comunicación del diagnóstico, ER, médico, pacientes, experiencias, factores personales, contextuales y favorecedores

INTRODUCCIÓN

El concepto de “enfermedades raras” surge como forma de agrupar las enfermedades poco comunes, entendiendo que requieren de un abordaje tanto político como científico distinto al que necesitan aquellas patologías más frecuentes (Huyard, 2009 citado en Pogue, 2018). De acuerdo con el Protocolo de Vigilancia en Salud Pública del 2020, las enfermedades raras (ER) se constituyen en un grupo amplio y variado de trastornos que afectan un reducido número de personas y están identificadas alrededor de 7.000 ER que afectan aproximadamente al 7 % de la población mundial. En este sentido, estas enfermedades se caracterizan por ser potencialmente mortales o debilitantes a largo plazo, tener baja prevalencia en la población general y comprender un alto nivel de complejidad para su diagnóstico y tratamiento.

Además, en términos generales este grupo de enfermedades pueden contener diagnósticos clínicamente diferentes en todas las especialidades médicas, en donde se estima que el 80 % de ellas son de tipo genético o auto inmune, y el resto se agrupa en malformaciones de tipo congénito, cánceres poco frecuentes, de carácter tóxico o infeccioso, entre otros. Dichas enfermedades de tipo genético se asocian a exposiciones ambientales durante el embarazo, el transcurso de la vida o procesos hereditarios en la familia (Quirland-Lazo et al., 2018).

En este sentido, la amplia variedad de enfermedades, su complejidad clínica y baja frecuencia implican retos importantes como el difícil reconocimiento y diagnóstico, el acceso limitado a pruebas diagnósticas y tratamientos, en algunos casos no hay suficiente información científica disponible, otras generan altas cargas para los sistemas de salud, ya que, requieren atención especializada y de alto costo, sin mencionar las implicaciones que tienen para los pacientes y sus familias. (Instituto Nacional de Salud, 2018)

En consecuencia, los índices epidemiológicos en el campo de las ER son retadores, algunos autores como Rath, et al. (2017) y Quirland-Lazo, et al. (2018) mencionan que estas son un grupo de enfermedades definidas de manera diferente en varias legislaciones del mundo. En Europa, las enfermedades con prevalencia igual o inferior a 5/10.000 habitantes se consideran raras y se estima que existen entre 27 y 36 millones de afectados de alguna de las 6.000 a 8.000 ER existentes. También, es fundamental mencionar que el 50 % de las enfermedades afectan a la población infantil y 30 % de los pacientes con diagnóstico de ER mueren antes de cumplir cinco años (Quirland-Lazo

et al., 2018). Por otro lado, en Asia, las definiciones de ER son $<1/10.000$ en habitantes de Japón y Taiwán. En Australia, son ER cuando el número de afectados es menor a 2.000 diagnosticados. En los EE. UU, una enfermedad se considera rara si afecta a menos de 200.000 personas, lo que equivale a aproximadamente $6/10.000$ habitantes o menos y se estima 25 millones de afectados. Por lo tanto, si bien algunas ER se acercan a estos umbrales de prevalencia, entre el 10 % y el 20 % son aún muy raras (Quirland-Lazo et al., 2018).

En esta misma línea, a nivel Latinoamericano se encuentra que Colombia, Brasil, Chile, Perú, México y Argentina han generado leyes nacionales aprobadas para acercar específicamente las ER. Dentro de estos países se resalta que Argentina es el país latinoamericano con mayor cobertura normativa y el cual define las ER como enfermedades de baja prevalencia, siendo aquellas que afectan a 1 de cada 2.000 personas, aunque no existen registros oficiales sobre los tipos de incidencia, las más frecuentes, son la acondroplasia, la enfermedad de Crohn, Huntington, Pompe y Stargardt, la esclerodermia, la espina bífida, la hidrocefalia, la talasemia, la histiocitosis y el síndrome de Hunter, entre otras y a las cuales se les brinda una atención integral (Compañía de servicios innovadores de información, tecnología e investigación [IQVIA], 2016).

De igual manera, Chile presenta una ley con enfoque a las ER (Ley Ricarte Soto de 2015), para su diagnóstico y tratamiento. Asimismo, en Brasil se calcula que 13 millones de personas son portadoras de alguna ER (IMS, 2016) y cabe resaltar que en el 2014 se creó la política nacional para las ER por parte del Ministerio de Salud, que ofrece apoyo dirigido hacia la fomentación de conciencia pública con relación al tema, la mejora del diagnóstico, el aumento de la formación entre los profesionales, y el desarrollo de protocolos clínicos para las ER. Así pues, en México se especifica que los medicamentos huérfanos para las ER son los que se distribuyen a menos de 5 personas de cada 10.000, según el modelo adoptado por el país, los medicamentos de estas enfermedades obtienen una autorización de comercialización que prohíbe ciertas actividades de marketing, pero que es más rápida que un registro sanitario normal (IQVIA, 2016); y ordena al igual a las leyes establecidas de Perú, que la Secretaría de Salud de la Nación considere todos los medios necesarios para que estos medicamentos estén disponibles en su población (Mayrides et al., 2020).

Por esto, es pertinente mencionar que el panorama Latinoamericano permite visibilizar la voluntad política, pública y social, para la construcción de nuevas perspectivas ante las ER. No obstante, se pueden identificar la cantidad de retos con relación al tema y una gran oportunidad para la industria que se desarrolla en las terapias eficaces para estas patologías, integrando el sistema de ciencia y tecnología de cada país con el proceso de investigación y desarrollo privado (IQVIA, 2016).

En Colombia las ER han sido definidas por el Estado Colombiano como aquellas con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas (IQVIA, 2016). Y se solicita especial protección social para todas las personas con ER y formas para abordar de manera integral las necesidades de estos pacientes en todas las dimensiones; incluyendo las fases relevantes de concienciación, diagnóstico, prevención, tratamiento y manejo continuo de la enfermedad. Además, de garantizar el acceso a los medicamentos; al diagnóstico; la formación de los profesionales sanitarios en ER; un sistema de recogida de datos; centros de excelencia; y redes de investigación de ER (Mayrides et al., 2020). Sin embargo, para el gobierno colombiano en los últimos años el manejo adecuado para este tipo de patologías con alto impacto en el gasto de salud ha sido un verdadero reto; debido a no tener claridad en la atención de la patología, los costos derivados de la misma y la desarticulación de algunos elementos del sistema. Es por esto, que el Ministerio de Salud y Protección Social ha buscado regular expidiendo la ley 1392 de 2010 que reglamenta y determina direccionamientos para este grupo de pacientes (Salinas y Córdoba, 2017).

Cabe resaltar, que la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER) estima que hay alrededor de 3.8 millones de personas afectadas, uno por cada 5.000, es decir, entre el 6% y 8 % de la población total. En esta misma línea, un informe realizado por el Instituto Nacional de Salud en 2019, evidencia que la notificación de ER ha mostrado tendencia al aumento. En el mismo año que se realizó dicho informe se presentó un pico en la notificación con 953 casos, este comportamiento se atribuye a una solicitud del Ministerio de Salud a las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios (EAPB) de realizar la actualización de información de los afiliados con diagnóstico de ER con plazo máximo de respuesta el 30 de septiembre de 2019.

Asimismo, el comportamiento de la notificación durante el primer semestre de 2020 fue similar al observado en 2019, el mayor volumen de la notificación correspondió a casos con

diagnóstico antiguo y está relacionado con la expedición de la Resolución 205 de 2020 en la que se establece la notificación al Sistema de Salud Pública (Sivigila) como requisito para el recobro de los recursos destinados al tratamiento farmacológico de los pacientes diagnosticados por primera vez con ER. En términos generales en 2020 hubo una reducción del 33,6 % en la notificación en comparación con 2019. El comportamiento descrito puede estar relacionado con la reducción en la demanda a los servicios de salud o con la dedicación permanente del recurso humano sanitario a las actividades relacionadas con la atención y control de la pandemia por COVID-19 lo que pudo haber debilitado la notificación de otros eventos de interés en la salud pública de Colombia (Proceso vigilancia y análisis del riesgo en salud pública, 2020).

Por otro lado, en un estudio sobre la mortalidad en Colombia a causa de las ER realizado por Martínez y Misnaza (2018) encontraron que entre el 2008 y 2013, 7.135 defunciones fueron atribuidas a las ER (2,53 muertes por 100.000 personas), de las cuales el 52% ocurrieron en hombres. Especificando que, las mayores tasas de mortalidad fueron en Bogotá, la región Andina y el Caribe, en donde las principales causas de muerte en hombres fueron: leucemia linfoblástica aguda, distrofia muscular, displasia broncopulmonar originada en el periodo perinatal, esclerosis múltiple, síndrome de Guillain-Barré y gastrosquisis. Luego, otro estudio realizado por Campillo y Fernández (2021) encontraron que entre el 2014 y 2018 se presentaron 31.282 defunciones por ER. De las cuales el 21,5 % ocurrieron en mayores de 80 años y el 15,7 % en personas de 0 a 4 años y las mayores tasas de mortalidad fueron en el departamento del Meta.

También, según cifras de la Secretaría de Salud del Valle del Cauca, se encontró que la incidencia Departamental de ER fue de 34,9 por 100.000 personas y la tasa cruda de Mortalidad del Municipio de Cali fue la más representativa con 1,41 seguida de Pradera, Tuluá y Jamundí con 0,08 para ER a periodo trece de 2018. Con lo anterior, se puede mencionar que, a nivel local, la ciudad de Cali presenta 635 casos de ER en los dos años de registro obligatorio llevados a cabo por la salud pública, en donde 78 hacían parte del 2016 y 557 del 2017. Igualmente, se resalta que la mayoría de los casos registrados pertenecen al régimen contributivo y las comunas con mayor prevalencia fueron la 17 y la 22. De hecho, la ER más común y con mayor mortalidad es la drepanocitosis, con 25 casos para el 2016 y 77 caso para el 2017 (Martínez y Misnaza, 2018), donde la distribución geográfica de la drepanocitosis es consistente con entidades territoriales con presencia de población afrocolombiana (INS, 2019).

Habría que mencionar, que en cuanto al abordaje del diagnóstico específicamente en la ciudad de Cali, cifras de investigaciones mencionan que hubo un aumento en la notificación entre 2016-2017, en donde esto se logró gracias a la implementación de estrategias informativas y educativas generadas desde la Secretaría de Salud Pública Municipal, las cuales incluyen actividades dirigidas a la comunidad, asesorías técnicas a las Instituciones Prestadoras de Servicio (IPS) con alta concentración de casos de ER y el desarrollo de actividades de educación continua sobre ER con entrada libre para todos los trabajadores de salud de la red pública y privada de la ciudad. En consecuencia, la tendencia al aumento de la notificación es el resultado de la visibilización conseguida mediante un trabajo articulado con las instituciones de salud, aseguradoras, fundaciones y asociaciones de pacientes (Ramírez-Cheyne, et al., 2020).

Dicho lo anterior, se podría decir que por su baja prevalencia los pacientes afectados por las ER enfrentan una variedad de dificultades como la incapacidad de ser diagnosticados a tiempo, la falta de tratamientos disponibles, las dificultades del sistema de salud para cubrir los costos asociados a tecnologías innovadoras para estas enfermedades, la severidad de la enfermedad misma, entre otras, debido a la poca experiencia y conocimiento de los profesionales de salud. (Escobar, 2020) Además, hay escasa información en la literatura científica y leves herramientas sanitarias (Requena, Arcos y Bañón, 2014).

Asimismo, existe el difícil acceso a medicamentos respectivos, puesto que la industria farmacéutica, en condiciones de mercado normales, tiene poco interés por fabricar y comercializar medicamentos destinados solo a un número reducido de pacientes afectados por ER. Igualmente, la falta de políticas sanitarias específicas para las ER y la escasez de conocimientos especializados generan retrasos del diagnóstico y dificultades de acceso a la asistencia. Esto conduce a una acumulación de deficiencias físicas, psicológicas e intelectuales, a tratamientos inadecuados o incluso nocivos y a la pérdida de confianza en el sistema sanitario.

Como consecuencia de lo planteado, el diagnóstico equivocado y la ausencia de diagnóstico son los principales obstáculos para que mejore la calidad de vida de miles de pacientes con ER (Comisión de las Comunidades Europeas, 2008). En efecto, una de las deficiencias más relevantes es la comunicación del diagnóstico a los pacientes con ER, puesto que es uno de los momentos

clave en la interacción médico-paciente y que de ello se desprenden varios factores que influyen en el afrontamiento de las ER (Requena, Arcos y Bañón, 2014).

Sin embargo, solo el 67% de los profesionales de la salud se consideran capaces de realizar una adecuada comunicación médica (Fallowfield & Jenkins, 2004 citado en Aranda-Sánchez 2014). Así bien, un diagnóstico consiste en un enunciado emitido por un profesional de la salud autorizado, que posee las siguientes características: a) el referente es una alteración existente en el organismo, b) se sustenta en una serie de pruebas cuya validez se halla demostrada y c) cuando es conocido por el paciente, se desencadenan en él una serie de reacciones emocionales debido a las implicaciones que puede tener en su vida (García-Arroyo, 2014). Dichos factores personales refieren que la reacción de un paciente ante una mala noticia va a depender básicamente de su personalidad, de sus creencias religiosas, del apoyo familiar y del marco antropológico cultural en el que vive. Siendo, un fenómeno individual modulado en la perspectiva sociocultural (Aranda-Sánchez, 2014).

Por lo tanto, las ER traen consigo consecuencias de pertinencia investigativa a nivel de áreas de funcionamiento, tales como la salud, lo social, lo económico, lo físico, lo psicológico, la comunicación del diagnóstico, la revisión de políticas públicas, entre otros. En este orden de ideas, se realiza una revisión del estado actual a nivel internacional, nacional y local sobre la *comunicación del diagnóstico en ER*. Con el fin, de conocer los retos y dificultades existentes que encaminan la relevancia investigativa.

En primer lugar, dentro del panorama internacional se encuentra que Behan et al. (2016) en Reino Unido en colaboración con 25 países, realizó una investigación cualitativa mediante entrevistas semiestructuradas en línea a 356 pacientes, donde se pretendía conocer cuáles eran las dificultades que tenían los pacientes diagnosticados con dyskinesia familiar. Dicha investigación evidenció que la dificultad más prominente entre los pacientes era la falta de conocimiento sobre la enfermedad por parte de los profesionales de la salud y que la actitud de dichos médicos en los momentos de contacto podría impactar en el afrontamiento de la enfermedad.

Asimismo, un estudio realizado en Sao Paulo, Brasil que pretendía conocer la percepción y las dificultades del diagnóstico y tratamiento de ER de 27 participantes, divididos en cuatro grupos (G): G1 (pacientes y cuidadores primarios), G2 (grupos de apoyo para los pacientes y

organizaciones no gubernamentales), G3 (profesionales de la salud de cuidado primario), G4 (médicos especialistas). Evidenció que, en la medida en que los cuidadores y los profesionales de salud brindan un adecuado acompañamiento, facilita el desarrollo de estrategias de afrontamiento en los pacientes. Igualmente, identificaron que los pacientes además de los dolores físicos experimentan estigma social junto a sus cuidadores, y parte de este sufrimiento puede ser aliviado con un diagnóstico rápido y certero que favorece el desarrollo de estrategias y la búsqueda de tratamientos de apoyo (López et al 2018).

En esta misma línea, otro estudio cualitativo del 2014 realizado por Requena, Arcos y Bañón en España, buscó conocer las estrategias discursivas usadas por los pacientes y sus familiares a la hora de recordar el momento de la comunicación del diagnóstico. Para ello se seleccionaron 15 personas (pacientes o familiares) relacionadas con las ER a las que se entrevistaron y respondieron a un cuestionario. Como resultado se obtuvo que el profesional médico debería de ser capaz de ofrecer la información de forma objetiva y empática, y que ser diagnosticado de una ER es un camino largo que no siempre coincide con la urgencia del afectado y de sus familiares con la velocidad observada en los profesionales o en el propio sistema sanitario. Además, se recomiendan tres requisitos fundamentales para una correcta comunicación del diagnóstico: personalización, ambientación adecuada y continuidad. Ya que, en la mayoría de los casos la comunicación del diagnóstico es una experiencia dolorosa y más aún si hay desconcierto inicial, por eso la acomodación comunicativa es catalogada como un elemento esencial en esas tres esferas.

Por ende, una vez el paciente es diagnosticado, la dificultad siguiente es la notificación o comunicación de ese diagnóstico por un médico que generalmente poco sabe de dicha enfermedad, pronóstico, tratamiento y manejo, e involucra a su vez varios factores sociales con implicaciones alrededor del núcleo familiar y del paciente, ya que enfrentan una serie de dudas y preguntas que escasas veces son solucionadas de manera inmediata, puesto que deben esperar a que llegue a manos de un especialista que pueda solucionar algunas inquietudes, tranquilizar o lograr calidad de vida y trato digno (Castro, et al., 2018). En el mismo orden de ideas, un estudio cuantitativo realizado a 744 pacientes en Australia tuvo hallazgos que sugieren que los profesionales de la salud necesitan una mayor consciencia en el abordaje de ER para mejorar el proceso de diagnóstico, y se

requieren cambios estructurales en los sistemas de atención médica australianos para mejorar la integración, atención y coordinación del diagnóstico (Molster, 2016).

También, es importante resaltar que las consecuencias de un proceso de comunicación inadecuado al momento de revelar el diagnóstico afectan factores personales como la adaptación a la enfermedad, a la calidad de vida, pueden provocar ansiedad, depresión, desesperanza, sufrimiento y rechazo a las medidas terapéuticas. Por lo tanto, estas experiencias incluyen un alto grado de frustración debido a la falta de un diagnóstico definitivo, ver a varios médicos, saber que algo anda mal a pesar de las dudas de los profesionales de la salud y ser tildado de manera incorrecta de tener problemas psicológicos (Blob, 2017). Teniendo en cuenta, que la atención sanitaria y el servicio de salud es muy diferente entre países, algunos estudios reportan que la mayor parte de los pacientes entrevistados conocen el diagnóstico a través de médicos no especialistas que les derivan ya sea al oncólogo, cardiólogo o al especialista que más se crea conveniente (Castro, et al., 2018).

Adicionalmente, una investigación cualitativa que pretende examinar aspectos transculturales de la revelación del diagnóstico oncológico en 28 pacientes brasileños y españoles, partiendo de que existen tipos de cáncer que por su baja prevalencia ingresan dentro de las ER (Servicio de Información sobre Discapacidad [SID], 2021), buscó identificar cómo ocurre el proceso de comunicación y engloba respuestas sobre los diferentes contenidos informados por el médico en la consulta. Además, se cuestiona si la información fue completa en el momento de la comunicación. Es por esto, que se identifican las siguientes categorías como forma de revelación: a) revelación completa; b) revelación parcial; c) ausencia de revelación formal del diagnóstico. Para así poder establecer el grado de información suministrada y continuar el proceso del tratamiento. Dicho análisis de contenido identificó tres ejes temáticos: cómo fue revelado el diagnóstico, contexto en que el diagnóstico fue revelado y quién reveló el diagnóstico. Dando como resultado que existen particularidades en la manera de revelar el diagnóstico entre los dos países. Por un lado, en Brasil aún ocurre que el paciente puede ser derivado a un oncólogo sin una explicación satisfactoria previa sobre su estado de salud; aunque en los dos países existan relatos de comunicación de diagnóstico en el contexto apropiado (consulta), también se evidencia una revelación de manera informal (por teléfono), sin un ambiente adecuado para que el paciente sea acogido y tenga posibilidad de expresar sus miedos y sus dudas (Castro, et al., 2018).

De igual manera, un estudio cualitativo realizado en Brasil tuvo como objetivo explorar la comunicación entre profesionales sanitarios y 14 pacientes con cáncer a partir de la percepción de los pacientes en tratamiento. Para ello se desarrolló la creación de unas categorías que permiten conocer de manera precisa y detallada el proceso de comunicación. Dichas categorías fueron creadas a partir de los datos: 1) Comunicación técnica sin apoyo emocional, cuando la información dada es compuesta de forma estricta a las informaciones técnicas del diagnóstico, tratamiento y/o pronóstico; 2) Comunicación técnica, cuando la información está orientada a los aspectos técnicos de la condición física del paciente, mientras también es ofrecido apoyo emocional de acuerdo con las necesidades de los pacientes; y 3) Comunicación técnica insuficiente, cuando hay problemas en la información ofrecida y que causa confusión y sufrimiento al paciente (Romeiro, 2016).

En efecto, en el 2019 una investigación en Croacia buscó describir los comportamientos que tenían pacientes con Miastenia Gravis en cuanto a la búsqueda de información respecto a su salud y los desafíos específicos que enfrentan cuando buscan información. Para eso, participaron 15 personas diagnosticadas con Miastenia Gravis en una entrevista semiestructurada y los datos se analizaron dando como resultado dos temas generales: *Búsqueda de información de la salud en la vida cotidiana* y *Transmisión de la información de salud*. Por lo tanto, la búsqueda y el intercambio de información parecen ser estrategias comunes de afrontamiento para pacientes con ER. Sin embargo, debido a los muchos desafíos que enfrentan al adquirir información vieron la atención médica como fuente de insatisfacción a nivel informativo. Por otro lado, se ve que los pacientes confían en internet para la información de salud y también en la experiencia de otros pacientes. Pero, por lo anterior, los pacientes pueden ser abrumados y confundidos al tratar de decidir qué información es relevante para ellos. Por último, se sugiere a los pacientes y profesionales médicos ser conscientes de los pacientes con ER, ya que deben recibir apoyo y orientación profesional (Stanarević, 2019).

Igualmente, un estudio con enfoque de fenomenología hermenéutica en Canadá indagó sobre las percepciones y experiencias de los padres sobre el apoyo de las comunidades de servicios sociales y de salud cuando viven con un niño con una ER del neurodesarrollo. Participaron en una entrevista semiestructurada 15 padres con hijos de 11 años o menos, diagnosticados con ER del neurodesarrollo dentro de los 2 años posteriores al nacimiento. Como resultado obtuvieron que los padres experimentaron silenciamiento dentro de las interacciones con los sistemas y proveedores

de atención médica y social, revelando tres puntos de vista: (a) los padres experimentan una sensación de desconexión y silenciamiento debido a que los proveedores de atención médica saben o entienden poco acerca de la experiencia de cuidar a los niños en el hogar con ER; (b) los padres hacen grandes esfuerzos para ser escuchados y adquirir servicios dentro de los sistemas sociales y de salud y (c) los padres se sacrifican en el papel de cuidadores. Por eso, se concluye que la comprensión de las experiencias de los padres en el cuidado de un niño con una ER del neurodesarrollo puede proporcionar información sobre los desafíos sistémicos de salud y apoyo social que enfrentan las familias y mitigar las políticas y servicios apropiados y de apoyo (Currie, 2019).

También, una investigación cualitativa desde una mirada de los profesionales de salud buscó caracterizar los caminos actuales hacia la atención psicosocial para familias de niños con ER desde una perspectiva experta y así identificar componentes para mejorar el acceso a la atención psicosocial. Participaron 49 expertos que trabajan en medicina somática, medicina psicosocial, organizaciones de pacientes, bienestar infantil y juvenil y el sector educativo. Como resultado, las barreras descritas por los expertos se pueden resumir en tres niveles: el familiar-organizacional, el nivel familiar-psicoemocional y, por último, el nivel del sistema estructural, esto demuestra que la atención psicosocial no puede ser considerada como parte de la atención de rutina. Las declaraciones muestran claramente que todavía hay un amplio espacio de mejora para facilitar el acceso a la atención psicosocial (Witt, 2021).

En este sentido, un adecuado y efectivo proceso de comunicación abarca el proveer información acertada y la técnica de cómo discutir los resultados y los procedimientos clínicos, la severidad o progreso de la enfermedad y el plan de tratamiento. Dicho concepto de comunicación se puede definir como la manera en que la información es transmitida. Donde el principal objetivo es crear una buena relación interpersonal para que se intercambie información que debe ser multidimensional y que incluya todos los aspectos alrededor de la interacción paciente-médico. En estos aspectos está el contenido del diálogo, el comportamiento verbal y no verbal y el contenido afectivo. A su vez, se solicita que involucre al paciente en el proceso de toma de decisiones (Romeiro, 2016). Puesto así, se hace evidente la importancia del profesional de la salud como canal entre el paciente y su recuperación de la enfermedad; no sólo desde la provisión de servicios

asistenciales, sino también del soporte emocional necesario para hacer frente a las complicaciones derivadas de una condición patológica particular (Bermudez-Roman, 2016).

En esta misma línea, en Irlanda del Norte se indagó sobre las necesidades de comunicación para personas con ER dentro y alrededor del sistema de salud, a través de una encuesta en línea a 240 participantes que componían pacientes con ER, cuidadores, familiares y personal de salud. Tuvo como objetivo evaluar la disponibilidad percibida de recursos y preferencias de comunicación, y ubicar estos hallazgos en el contexto internacional mediante la realización de una revisión exhaustiva de la literatura. En donde se encontró que en la atención médica hay preocupaciones acerca de los profesionales de la salud y la atención social, ya que, no escuchan a los pacientes o cuidadores y estos se disponen a buscar en fuentes como internet. También, en cuanto a las fuentes de información y comunidad de ER, los grupos de apoyo son la segunda fuente de información más consultada, ya que cada familia tuvo diferentes experiencias, algunas no tan agradables al recibir el diagnóstico, porque no se les ofreció asesoramiento, pero otras virtuosas, ya que sus médicos generales fueron muy empáticos. Posterior a eso, las familias informaron el deseo de acceder a sus registros para valorar las redes de apoyo y tener información sobre apoyo social y psicológico (Crowe, McKnight y McAneney, 2019).

Adicionalmente, los pacientes con ER viven distintos desafíos como ver a múltiples profesionales de la salud que están ubicados en distintas partes del mundo y que usan diferentes sistemas electrónicos de historia clínica entre ellos. Por lo tanto, se crea una inconsistencia de no poder estar al tanto de las interacciones de los profesionales entre ellos, lo que sugiere una estrategia de proporcionar a pacientes acceso a sus propios registros médicos. Lo cual, les ayudará a coordinar su atención de ER en todas las especialidades médicas. Finalmente, se resalta el hecho de que este estudio obtuvo datos de una variedad de personas que viven y trabajan con ER, y se resalta el hecho de que las redes sociales propician un gran alcance para esto (Crowe, et al., 2019).

Ahora bien, en Bélgica un estudio sobre necesidades de información de los médicos sobre el diagnóstico de ER tuvo como objetivo investigar cómo la información y la educación podrían adaptarse a las necesidades y preferencias de los médicos en Bélgica para aumentar su conciencia sobre las ER y apoyarlos en el diagnóstico de pacientes con una ER. Se realizaron 9 entrevistas a expertos, para luego desarrollar un cuestionario aplicado a médicos generales (GP), pediatras y

otros especialistas (neurólogos, neurólogos pediatras, endocrinólogos y endocrinólogos pediátricos) sobre las necesidades de información de los médicos y sus fuentes de información consultadas en materia de concienciación y diagnóstico de ER. Por lo tanto, se encontró que, primero, el conocimiento y la conciencia de las ER fueron los más bajos entre los médicos de cabecera y los más altos entre los especialistas; segundo, la educación médica académica y continua de los médicos debería centrarse más en las "señales de alerta" para aumentar la atención a las ER en la práctica diaria; tercero, los pediatras y otros especialistas calificaron significativamente su educación académica sobre ER; y cuarto, la mayoría de los médicos confirmaron que tenían necesidades específicas de información sobre ER (Vandeborne, Overbeeke, Dooms, Beleyr y Huys, 2019).

En las investigaciones anteriormente mencionadas, se evidencia la diversidad de formas en las que el proceso de comunicación fue realizado a pacientes que sufren de alguna ER y permite concluir de modo general que el panorama internacional hace énfasis en la manera de cómo se comunica un diagnóstico o unos resultados, la cual está enmarcada bajo cada contexto de cada país en específico, que si bien en algunos países tienen ciertos protocolos donde los profesionales de la salud pueden guiarse. En la mayoría no es claro y no hay una manera específica de hacerlo. Sin embargo, sí permite identificar características de procesos de comunicación que han funcionado, como grupos de apoyo o una relación empática, donde la mayoría de los pacientes manifiestan sentirse escuchados, acompañados y con mayores herramientas para hacer frente a su condición. Además, de que los profesionales de la salud reiteran el conocimiento de estudios como parte esencial de señales de alerta a las ER y la historia clínica accesible como mecanismo necesario para que cada paciente lleve el control de su proceso.

En segundo lugar, dentro del panorama nacional se puede decir que, son pocas las investigaciones empíricas en relación con la comunicación del diagnóstico en pacientes con ER. Sin embargo, es importante mencionar que se puede inferir que una de las razones del limitado contenido investigativo con relación al tema, es que, en Colombia las ER debido a su baja prevalencia, entre el 6% y 8% de la población total carecen de claridad dentro del sistema de seguridad social colombiano en salud vigente, en virtud de su difícil diagnóstico; escaso tratamiento; y alto precio de los medicamentos. Además, de que las ER son de gran impacto económico para el sistema de salud. Un estudio realizado por Pareja (2017) menciona que el primer

problema comienza en el diagnóstico, puesto que, los profesionales de la salud no se encuentran debidamente entrenados para diagnosticar las ER y la mayoría de las veces este proceso es largo y poco certero.

Asimismo, una investigación en Colombia de tipo cualitativo pretendió identificar en 12 profesionales de la salud, aspectos de la comunicación del profesional que inciden en la calidad de la atención a largo plazo en pacientes con enfermedades crónicas y sus familias. Se encontró que los resultados apuntan a la construcción de una relación colaborativa con pacientes y familiares, donde se dé un clima de confianza, aceptación y acompañamiento emocional, que permita la participación de las personas atendidas para hacer preguntas o argumentar sobre las opciones disponibles de tratamiento, ya que, se evidencia que una actitud más tranquilizadora y amistosa del profesional, aumenta su efectividad. Puesto que, los pacientes necesitan ser reconocidos en sus necesidades, creencias y opiniones, para poder confiar en el proceso de atención clínica. En especial cuando el diagnóstico y sus implicaciones conllevan un alto nivel de sufrimiento y preocupación como es el caso de las ER (Padilla, 2014). Es por esta razón que la presentación del diagnóstico es la primera acción del equipo médico con impacto en la condición del paciente, por ello se hace evidente la necesidad de entrenar la habilidad de los profesionales de la salud para comunicarse con sus pacientes, particularmente en relación con la presentación y discusión del diagnóstico, tratamiento y el pronóstico de la enfermedad (Pedraza, 2015).

No obstante, otra investigación cualitativa del año 2019 realizada en Bucaramanga, Colombia, tuvo como objetivo describir las barreras para la atención en salud percibidas por adultos con cáncer gástrico (difuso hereditario), su cuidador y el médico tratante en el departamento de Santander. En ella participaron 3 pacientes diagnosticados, 3 cuidadores y 3 médicos residentes. Se realizaron dos tipos de entrevistas: una de 17 preguntas para médicos y otra de 27 preguntas para adultos diagnosticados y sus cuidadores. Se representaron 6 ejes temáticos: información sobre el diagnóstico, percepciones y necesidades; signos y síntomas previos al diagnóstico; diagnóstico y tratamiento; barreras; y las respuestas dadas ante estas. Como resultado se obtuvo que la identificación de las barreras para la atención en salud genera estrategias dirigidas a superarlas, incluso, cuando las barreras más frecuentes fueron de origen administrativo, segmentación institucional y fragmentación operativa. Para ello se requiere la orientación de los servicios de salud

hacia una atención integral que sobrepase la lógica de mercado del sistema y favorezca la operatividad en el individuo, su entorno y sus determinantes sociales. (Uribe, et al. 2019).

Es evidente que, dentro del panorama nacional y local, la mayoría de las investigaciones encontradas se enfocan en datos o descripciones epidemiológicas sobre las ER en Colombia, Sin embargo, en las investigaciones anteriormente mencionadas, permiten de cierta manera inferir las razones por las cuales no hay cierta relevancia investigativa en el tema. En efecto, uno de los motivos más frecuentes es que a pesar de los avances que se han hecho en la mejora de la salud de las personas con ER, todavía hay desigualdades en el acceso a la asistencia de salud colombiana. Puesto que, es complejo diseñar un algoritmo o esquema que pueda ser aplicado de un modo eficaz en un protocolo de diagnóstico clínico para todos los pacientes con ER (Baldellou, 2016).

De igual manera, estas implican una corresponsabilidad de las entidades territoriales o autoridades locales colombianas para implementar políticas públicas y acciones encaminadas a reforzar todas las intervenciones integrales de protección que los pacientes requieren. Por ejemplo, de la mano con la atención sanitaria es necesario, en muchas ocasiones, acompañar a los pacientes y sobre todo a sus familias y cuidadores, en materia de salud mental. Se infiere, que esto es de vital importancia para obtener, incluso, los resultados clínicos esperados, por lo que resulta fundamental el diseño e implementación de estrategias, planes y programas que empoderen, acompañen y generen capacidades en todo el núcleo familiar o de cuidado de los pacientes (Escobar, 2020).

Todo lo anterior refiere, que la calidad de vida de las personas con ER se ve afectada por las consecuencias como: la incertidumbre ante los distintos aspectos relacionados con la enfermedad; la falta de control a nivel personal y nivel social debido a que la enfermedad le obliga a modificar o muchas veces abandonar el rol que desempeña en su familia o en su trabajo; rechazo social; pérdida de autoestima y la posibilidad de caer en aislamiento; sentimientos de desamparo, desorientación e impotencia, así como de ansiedad, miedo y angustia (Professional growing, 2010). Las necesidades de apoyo que presentan estas personas para poder realizar las actividades de la vida diaria suponen una dificultad importante para participar plenamente en las interacciones de la vida social en sus diferentes áreas: laboral, ocio, consumo y educación (Seco & Ruiz, 2017). Además, a nivel personal los cuidadores y personas con ER reflejan que la falta de información sobre la enfermedad conduce a un peregrinaje doloroso, y que el desconocimiento, incertidumbre

y la ausencia de expertos y personas de referencia sobre la enfermedad provocan situaciones de inestabilidad en el entorno familiar (Professional growing, 2010) donde las familias informaron el deseo de acceder a sus registros para valorar las redes de apoyo y tener información sobre apoyo social y psicológico (Crowe, et al., 2019).

En este sentido, los principales determinantes que presentan las personas que padecen de ER son de dos tipos: *los determinantes estructurales*, que comprenden tecnologías en salud insuficientes para diagnóstico de las ER; el hecho que no existe tratamiento para todas las ER; insuficiencia de centros especializados para la atención; limitado acceso a diagnóstico y tratamiento oportuno; desconocimiento por parte del personal sanitario sobre las ER; deficiencias en la calidad de los servicios de salud; falta de asistencia social; limitada educación a cuidadores primarios; limitaciones de inclusión laboral; nivel socioeconómico y acceso a educación de calidad (Protocolo de vigilancia de salud pública, 2017). *Los determinantes intermedios*, que comprenden la baja percepción del riesgo y autocuidado, edad, sexo, pertenencia étnica, ruralidad y factores genéticos. A su vez estos determinantes se relacionan con factores de riesgo como el consumo de sustancias psicoactivas; teratógenos ambientales; consanguinidad o infecciones y estado nutricional materno (Protocolo de Vigilancia de Salud Pública, 2017).

Por otro lado, el proyecto de vida que supone la creación de una familia se ve afectado de manera global con la aparición de una ER en uno de sus miembros, puesto que precisará de una respuesta específica continuada en el tiempo y que incluirá todos los aspectos de la vida cotidiana convirtiendo a los progenitores en cuidadores y obligando a aparcar proyectos de su vida debido al escaso apoyo socio sanitario existente (Seco & Ruiz, 2017). Finalmente, la salud de los pacientes con ER se ve afectada por el servicio diferenciado entre países, ya que manejan historias clínicas o formas comunicativas diversas, aparte de la cantidad de especialistas que remiten. Y por la demora en tiempo que genera el diagnóstico tal vez se provoque un aumento de la mortalidad (Castro, et al., 2018).

A su vez el Ministerio de Salud y Protección Social contempla que las personas con ER presentan una dificultad en obtener un diagnóstico exacto; opciones de tratamiento limitadas, poca o ninguna investigación disponible sobre su enfermedad; dificultad para encontrar médicos o centros de tratamiento con experiencia en tratar una enfermedad específica; en algunos casos

tratamientos más costosos que los de una enfermedad común; dificultad para solicitar servicios médicos, sociales, asistenciales o financieros dado la poca familiaridad sobre las enfermedades; sensación de aislamiento; y falta de información (Instituto Nacional de Salud, 2020).

En Colombia, aunque el Ministerio de Salud Pública ha emitido directrices con relación al manejo de las ER, reconocen brechas como la dificultad de obtener un diagnóstico por la diversidad de ER, prácticamente todas las especialidades y disciplinas de la salud están involucradas de una u otra manera en el tratamiento por lo que no es sencillo diagnosticarlas. Es posible que el médico que atiende nunca haya visto a un paciente con la ER que presenta. Adicionalmente, suele requerir exámenes especializados, debido a manifestaciones clínicas que pueden confundirse con enfermedades comunes. Los esfuerzos de parte del Ministerio de Salud y Protección Social, asociaciones de pacientes, centros especializados y grupos de investigación están enfocados en aumentar la conciencia entre los médicos (Instituto Nacional de Salud, 2017).

De igual forma, la Ley 1392 de 2010 cuyo objeto reconoce que las ER representan un problema de especial interés en salud pública; son por definición, de baja prevalencia, pero con elevado costo de atención y requieren dentro del sistema de salud vigente un mecanismo de aseguramiento diferente al utilizado en otras enfermedades como las que se incluyen dentro del alto costo. Las cuales demandan procesos de atención altamente especializados y con gran componente de seguimiento administrativo.

En este sentido, la ley 1392 de 2010 reconoce a las ER como un asunto de interés nacional para garantizar el acceso a los servicios de salud, 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. Así como, la resolución 1871 de 2021 que define por primera vez la conformación y el funcionamiento de la Mesa Nacional de ER.

De esta manera, la presente investigación pretende ayudar a complementar espacios teóricos que reflejaran la mirada del personal de salud en relación con las ER, puesto que la mayoría de las perspectivas están puestas en el paciente dejando a un lado la versión del profesional. También, se recopilaron maneras metodológicas de la comunicación del diagnóstico, ya que no hay suficientes maneras de abordar la enfermedad. Por ejemplo, como se realiza con el cáncer,

VIIH, entre otras, en donde existen procesos de revelación. Y, por otro lado, se espera ampliar el conocimiento sobre el sistema de salud con relación a dichas ER que no tienen un proceso claro de revelación del diagnóstico y causa leve insatisfacción personal, familiar y de salud. Adicionalmente, se piensa evidenciar el vacío metodológico a nivel colombiano, ya que en términos investigativos no hay profundidad en la información, puesto que los estudios están enfocados en la epidemiología de las ER, más no en sus factores psicosociales que intervienen en el proceso del diagnóstico.

Teniendo en cuenta los antecedentes descritos y las brechas presentadas en el tema, se plantea como pregunta de investigación: ¿Cómo perciben los procesos de comunicación del diagnóstico de ER los médicos y pacientes? Para ello se propone como objetivo general: Analizar los procesos de comunicación del diagnóstico de ER desde la perspectiva de médicos y pacientes. Como objetivos específicos se establece: 1) Comprender las experiencias en la comunicación del diagnóstico de ER desde la perspectiva de médicos y pacientes, 2) Describir los factores personales y contextuales en los procesos de comunicación del diagnóstico que perciben los médicos y 3) Identificar desde la perspectiva de los pacientes con ER los factores que favorecen la comunicación del diagnóstico y sus recomendaciones en el proceso.

Esta investigación se enfoca en la psicología de la salud, la cual puede ser entendida como el campo de especialización que aplica los principios, las técnicas y los conocimientos científicos desarrollados por ésta a la evaluación, el diagnóstico, la prevención, la explicación, el tratamiento y/o la modificación de trastornos físicos y/o mentales o cualquier otro comportamiento en los procesos de la salud y enfermedad. Entre los objetivos de la psicología de la salud se tienen: primero, la promoción de la salud, que se dirige a promover un estilo de vida saludable, no solo en la ausencia de enfermedad sino la presencia de un estado de bienestar físico y anímico en el individuo; segundo, la prevención de las enfermedades, que refiere a la modificación de hábitos no saludables asociados a múltiples patologías, ya sea crónicas o agudas (por ejemplo, el tabaquismo). Sin embargo, existen otros comportamientos de riesgo cuya eliminación es la forma más eficaz de evitar muchas enfermedades graves, por ejemplo, el uso del preservativo que no solo sirve para detener epidemias como el SIDA o las enfermedades de transmisión sexual, sino que también puede contribuir a disminuir otras enfermedades menos conocidas como el cáncer de útero; tercero, evaluación y tratamiento de enfermedades específicas, como la diabetes, el intestino irritable, el

cáncer, el SIDA, etc. En estos casos los psicólogos trabajan con otros especialistas de la salud combinando los tratamientos médicos habituales junto con los tratamientos psicológicos; y cuarto, la evaluación y mejora del sistema sanitario, en este ámbito se encasillan todas las propuestas dirigidas a mejorar la atención sanitaria en lo que se refiere a la práctica profesional, a la educación sanitaria de las personas y a la relación entre los colectivos implicados, además de la formulación de una política de salud (Oblitas, 2008).

Por ende, el impacto personal y contextual de una ER debe analizarse con un enfoque en los ajustes personales, las necesidades especiales y el apoyo (Silibello, et al., 2016). Asimismo, en la legislación colombiana se espera especial protección social para todas las personas con ER y formas para abordar de manera integral las necesidades de estos pacientes en todas las dimensiones y en todas las fases relevantes de concienciación, diagnóstico, prevención, tratamiento y manejo continuo de la enfermedad (Quirland-Lazo, et al., 2018).

Partiendo de lo que se ha dicho hasta ahora, es importante que se puedan identificar las bases conceptuales y teóricas del presente estudio. La revisión de literatura permitió identificar autores, definiciones y teorías que sirven para conceptualizar y definir las categorías de análisis. De esta manera, se aborda lo relacionado con las ER, médicos, pacientes y comunicación del diagnóstico.

Según la Real Academia Española la definición filosófica de paciente es un sujeto que recibe o padece la acción de un agente, en el ámbito de la salud, el paciente es aquella persona que sufre de dolor y malestar, por ende, solicita asistencia médica y está sometida a cuidados profesionales para la mejoría de su salud. La palabra paciente es de origen latín “*patiens*” que significa “sufriente”. El individuo para adquirir la nominación de paciente debe de pasar por una serie de etapas como: identificación de los síntomas, diagnóstico, tratamiento y resultado. De igual manera, el paciente posee una serie de derechos como: el derecho de ser informado de su enfermedad y posibles tratamientos para su cura; elegir al médico y a todo el equipo tratante; recibir una asistencia médica eficaz; y un trato digno por parte de los médicos y auxiliares (RAE, 2022).

A su vez, se contempla al personal de salud como un profesional competente en salud educado, capacitado y regulado según los estándares nacionales e internacionales. Son competentes para proporcionar y promover una atención digna, socioculturalmente sensible y de calidad basada

en la evidencia, basada en los derechos humanos a mujeres y recién nacidos. También, son competentes en la gestión del trabajo de parto y el parto para garantizar una experiencia positiva. Además, son competentes para identificar y manejar o derivar complicaciones de salud (FIGO, 2018). Es la persona que desempeña una función vital en el fortalecimiento de la resiliencia de las comunidades y los sistemas de salud para responder a desastres naturales o provocados por el hombre, así como a los peligros y riesgos ambientales, tecnológicos y biológicos conexos (OMS, 2019).

En esta misma línea, se define al médico como la persona que tiene una ocupación encaminada a promover y restablecer la salud y a identificar, diagnosticar y curar enfermedades aplicando el conocimiento especializado. Generalmente, en la profesión de médico preside el espíritu de servicio y se persigue el beneficio del paciente antes que el propio. También, se requiere la producción, el uso y la transmisión del conocimiento científico, la mejora permanente para brindar la mejor asistencia posible, la aplicación del conocimiento de forma ética y competente, y que la práctica profesional se oriente hacia las necesidades de salud y de bienestar de las personas y de la comunidad (Rodríguez, 2010).

Además, como valores fundamentales del profesionalismo médico se resalta la disposición de conocimientos, habilidades y buen juicio para promover y restablecer la salud, prevenir y proteger de la enfermedad, y mantener y mejorar el bienestar de los ciudadanos. En consecuencia, implica compromiso con: la integridad en la utilización del conocimiento y en la optimización de los recursos; la compasión como guía de acción frente al sufrimiento; la colaboración con todos los profesionales e instituciones sanitarias en aras de la mejora de salud y el bienestar de la población (Rodríguez, 2010).

Partiendo de lo anterior y en relación con el tema en cuestión, el Artículo 140 de la ley 1438 de 2011, define las ER como aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las ER, las ultra huérfanas y olvidadas. En este orden de ideas, las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada. Con el fin de mantener unificada la lista de denominación de las ER, el Ministerio de Protección Social emitirá y actualizará esta lista cada

dos años a través de acuerdos con la Comisión de Regulación en Salud (CRES), o el organismo competente. En complemento de lo anteriormente mencionado, el artículo No.7 de la Ley 1392 de 2010 establece que el Gobierno Nacional implementará un sistema de información de pacientes con ER.

De igual manera, se puede comprender que las ER se definen por el número de personas afectadas y en todo el mundo existen unas 30.000 enfermedades conocidas, de las cuales el 20-25% son raras. Por lo tanto, hay entre 6000 y 7500 ER; el 8 % de ellas son trastornos genéticos y se estima que un 6-8% de la población padece alguna ER. Por tanto, el número de personas que padecen una ER en Europa ronda los más de 30 millones. Muchas tienen una progresión crónica e irreversible. Algunos conducen a la invalidez y otros son potencialmente mortales. Además, debido a su baja prevalencia, requiere un tratamiento complejo y muy específico (Quirland-Lazo et al., 2018).

Sin embargo, la tendencia de descubrir nuevas enfermedades va en aumento. Enfermedades que originalmente pertenecían a un cuadro clínico, de repente se están clasificando en muchas enfermedades individuales debido al nuevo conocimiento de su causa genética (Mebert, 2011). En Colombia, una ER es aquella grave y crónicamente debilitante, que amenaza la vida de la persona y tiene una prevalencia (media de individuos afectados por una enfermedad dentro de un periodo de tiempo) de 1 por cada 5.000 personas (Ley 1392 de 2010; Ley 1438 de 2011; Resolución 2048 de 2015), y se identifican alrededor de 2.125 las cuales se encuentran incluidas en la Resolución 2048 del 2015.

Por último, la comunicación del diagnóstico se entiende inicialmente como un proceso de intercambio de información entre un emisor y un receptor, que supone la percepción de un significado común entre ambas partes. En la comunicación intervienen elementos, tales como el canal, mensaje y contexto, los cuales se deben cumplir para llevar a cabo una comunicación efectiva (Fallowfield & Jenkins, 2004 citado en Aranda-Sánchez 2014). En este sentido, es importante mencionar que el proceso de comunicación tiene dos enfoques: el enfoque de lanzamiento de bala que se ha definido como una comunicación enfatizada en el mensaje bien concebido y entregado y el enfoque de la comunicación efectiva que posee contenido, entrega y persuasión; donde alguien

ponía un buen mensaje y lo transmitía, otra persona lo recibía y este era el final de la imagen de la comunicación. La noción de "feedback" o retroalimentación no estaba presente (Moore, 2010).

Así bien, un diagnóstico consiste en un enunciado emitido por un profesional de la salud autorizado, que posee las siguientes características: a) el referente es una alteración existente en el organismo, b) se sustenta en una serie de pruebas cuya validez se halla demostrada y c) cuando es conocido por el paciente, se desencadenan una serie de reacciones emocionales debido a las implicaciones que puede tener en su vida (García-Arroyo, 2014). No obstante, al hablar de la comunicación del diagnóstico se menciona ofrecer al paciente un trato empático y de alta calidad no solo como compromiso ético de la profesión sanitaria, sino que, además, resulta de gran utilidad para poder diseñar mejor los procesos terapéuticos y asistenciales en la dirección de las necesidades reales de cada persona, así como para recoger mejor información de utilidad diagnóstica y para lograr una mayor comprensión y adhesión al tratamiento por parte del paciente (Pons, 2006).

Como se mencionó anteriormente, el uso efectivo de habilidades comunicacionales (HC) realizado por los médicos en el ámbito clínico beneficia tanto al profesional como a sus pacientes. Por una parte, el médico identifica los problemas de sus pacientes con mayor precisión y por otra, disminuyen las demandas y litigios iniciados en su contra. El nivel de satisfacción de ambos aumenta, permitiendo posiblemente reducir en el médico el síndrome de burnout (Moore, 2010). Los resultados del paciente dependen de una comunicación exitosa, el médico que fomenta la comunicación abierta puede obtener información más completa, mejorar la perspectiva de un diagnóstico más preciso y facilitar el asesoramiento adecuado, ajustando así potencialmente la adherencia a los planes de tratamiento que benefician la salud a largo plazo. Este tipo de comunicación, que puede denominarse modelo de asociación, aumenta la participación del paciente en su atención médica a través de la negociación y la creación de consenso entre el paciente y el médico (The American College of Obstetrician and Gynecologist [ACOG], 2014).

Ahora bien, en revisiones teóricas, un estudio realizado en España con triangulación de métodos cuantitativos y cualitativos tenía como objetivo identificar las estrategias de comunicación empleadas por organizaciones de pacientes con ER. Para eso se realizó un cuestionario telefónico a 90 organizaciones y se encontró que la mayoría de las organizaciones no cuentan con un responsable específico de comunicación, por falta de recursos y tiempo. Además, las

organizaciones generalmente tienen pocos miembros y rara vez pueden invertir en contratar a un especialista en comunicaciones. Por tanto, el trabajo de comunicación lo realizan voluntarios que no reciben ningún tipo de remuneración. Asimismo, las estrategias de comunicación en los últimos años son a través de internet y el medio de comunicación que más ha impactado ha sido la televisión. Por último, la investigación reiteró que, a pesar de la falta de personal y recursos, estas organizaciones han hecho esfuerzos para que en los últimos años se vaya reconociendo el concepto de las ER (Castillo-Esparcia y López-Villafranca, 2016).

Por otro lado, una investigación de revisión de literatura mostró que sólo unos pocos estudios han considerado profundamente el conjunto de roles de la comunicación en las ER. La mayoría de los estudios se centran en la comunicación interpersonal entre paciente y cuidador, y en el apoyo psicosocial. Además, existen estudios sobre la información que los pacientes extraen y se identifica que mucho contenido es de los medios de comunicación, pero no se presta la debida atención a los comportamientos de búsqueda de información de salud de los pacientes. También, muestra que los médicos no siempre tienen el conocimiento y la experiencia suficiente, por lo tanto, los pacientes se enfrentan a una profunda incertidumbre. En particular, la mayoría de los tratamientos se consideran experimentales, de ahí la preocupación por su seguridad y eficacia. Debido a esto, la información transmitida por diferentes profesionales de la salud puede ser inconsistente o controvertida, y el paciente se enfrenta a opiniones y opciones de tratamiento contradictorias de los principales expertos involucrados (Liuccio, 2015).

MÉTODO

Caracterización del tipo de estudio

La siguiente investigación utilizó una metodología cualitativa, la cual se caracteriza por ser un método flexible que permite abordar la complejidad de los fenómenos, en función de comprenderlos en profundidad. Adicionalmente, destaca el rol activo que tanto participante como investigador desempeñan, posibilitando la intersubjetividad (Salgado, 2007). Por otra parte, en el método cualitativo “el conocimiento constituye una realidad dinámica que se forma en la participación activa e interactiva de un sujeto concreto, que se desenvuelve en un contexto histórico-social” (Cuevas, 2002, p. 03).

De esta forma se logró estudiar la realidad en su contexto natural, tal y como sucede, intentando sacar sentido o interpretar los fenómenos de acuerdo con los significados que tienen para las personas implicadas. La investigación cualitativa supone la utilización y recogida de una gran variedad de materiales, entrevista, experiencia personal, historias de vida, observaciones, textos históricos, imágenes, sonidos que describen la rutina y las situaciones problemáticas y los significados en la vida de las personas (Salgado, 2007).

Teniendo en cuenta lo anterior, se planteó esta metodología dado que el estudio de un fenómeno tan complejo como la comunicación del diagnóstico de ER desde la perspectiva de médicos y pacientes requiere un método flexible que permita abordar dicha complejidad. La investigación cualitativa busca resolver el problema de diseñar métodos tan abiertos que hagan justicia a la complejidad del objeto de estudio (Flick, 2004). Además, permitió que el rol nuestro como investigadoras fuera activo y pudiese haber una interacción con los participantes, nutriendo así, el análisis y la discusión. También, este se caracteriza por ser un método flexible que permite abordar la complejidad de los fenómenos, en función de comprenderlos en profundidad. Adicionalmente, destaca el rol activo que tanto participante como investigador desempeñan, posibilitando la intersubjetividad (Salgado, 2007).

Tipo de diseño

El tema de investigación fue abordado desde un diseño fenomenológico, el cual se consideró el más idóneo porque éste permitió poner el foco en las experiencias subjetivas de los

participantes, atendiendo a responder preguntas como “¿Cuál es el significado, estructura y esencia de una experiencia vivida por una persona (individual), grupo (grupal) o comunidad (colectiva) respecto de un fenómeno?” (Salgado, 2007, p. 73). En este sentido, el diseño presentado, permitió identificar la interacción entre las experiencias de los pacientes con ER y médicos.

La fenomenología se fundamentó en las siguientes premisas: primero, se pretendió describir y entender los fenómenos desde el punto de vista de cada participante y desde la perspectiva construida colectivamente; segundo, se basó en el análisis de discursos y temas específicos, así como sus posibles significados; tercero, el investigador confió en la intuición y en la imaginación para lograr la experiencia de los participantes; cuarto, el investigador contextualiza las experiencias en términos de su temporalidad, espacio, corporalidad, y el contexto relacional; por último, se identificaron las entrevistas, grupos de enfoque, recolección de documentos y materiales e historias de vida como métodos que se dirigen a encontrar temas sobre experiencias cotidianas y excepcionales (Salgado, 2007).

Participantes

Para la presente investigación se contó con la participación de dos tipos de población para la muestra; la primera, 7 médicos de Colombia; y la segunda, 4 adultos mayores de 18 años con diagnóstico de ER de la ciudad de Cali. Ambas muestras desde su experiencia dieron cuenta de su proceso de comunicación del diagnóstico. La muestra se caracterizó por ser no probabilística, ya que fueron escogidos de manera intencional, teniendo en cuenta los siguientes criterios de inclusión y exclusión

Médicos:

Inclusión: Médicos con experiencia de más de un año en la atención de pacientes con ER, estén en la atención primaria en salud; residan en Colombia y hayan firmado el consentimiento informado.

Exclusión: Que nunca hayan tenido que comunicar un diagnóstico de ER.

Pacientes con diagnóstico de ER:

Inclusión: Ser mayor de 18 años, haber sido diagnosticado con una ER, residir en el Valle del Cauca en el momento de la presente investigación, que haya firmado el consentimiento informado, tengan procesos cognitivos conservados; y no estén en condición de discapacidad cognitiva y/o psicomotora.

Exclusión: Paciente que no tenga claridad de su diagnóstico actualmente.

Instrumento

La técnica seleccionada para recolectar la información con los médicos fue la **entrevista semiestructurada** con una guía, la cual fue flexible y se estableció con el objetivo de evitar que se desviara la entrevista, orientándola hacia los temas de interés para el estudio (Bonilla y Rodríguez, 1997). Asimismo, su importancia radica en que es una técnica útil para indagar un problema tal como es conceptualizado e interpretado por los sujetos estudiados sin imponer sesgos o categorías preconcebidas (Bonilla y Rodríguez, 1997).

En los pacientes con diagnóstico de ER se realizó inicialmente un **grupo focal**, puesto que permitió la comprensión a profundidad de las realidades humanas, su sistema de relaciones, su estructura dinámica, aquella que da razón plena de su comportamiento y manifestaciones, donde las descripciones detalladas de situaciones, eventos, personas, interacciones y comportamientos, permiten develar sentidos, aspectos y componentes de esas realidades tal y como ocurren en sus contextos naturales, incorporando lo que los participantes dicen, sus experiencias, actitudes, creencias, pensamientos y reflexiones tal y como son expresadas por ellos mismos (García, et al 2002). A su vez, se trabajó, la técnica interactiva denominada **colcha de retazos**, la cual se basa en representaciones en las que los sujetos reconocen y exteriorizan sus sensaciones, experiencias, sentimientos, intenciones y expectativas frente a su vida cotidiana, donde se pretende que se manifiesten los aspectos más significativos para las personas. Así mismo, la técnica permite develar las distintas formas en que los sujetos apropian su cotidianidad y su realidad, formas que son divergentes entre sujeto y sujeto pero que en la interacción con el otro conforman un texto común. La colcha de retazos da cuenta de emociones, procesos, cambios y percepciones de los sujetos frente a diversas situaciones y momentos (García, et al 2002).

Categorías de análisis

Tabla 1

Categorías de análisis.

<i>Categorías</i>	<i>Subcategorías</i>	<i>Definiciones conceptuales</i>
Experiencias en la comunicación del diagnóstico	<ul style="list-style-type: none"> - Proceso de comunicación - Personas que participaron (Médicos, pacientes, etc.) - Lugar 	<p>de Comunicación del diagnóstico:</p> <p>Es la manera en que la información es transmitida. El principal objetivo es crear una buena relación interpersonal para que se intercambie información que debe ser multidimensional y que incluya todos los aspectos alrededor de la interacción paciente-médico. En estos aspectos está el contenido del diálogo, el comportamiento verbal y no verbal, y el contenido afectivo (Romeiro, 2016).</p> <p>Ofrece al paciente un trato empático y de alta calidad para poder diseñar mejor los procesos terapéuticos y asistenciales en las necesidades reales de cada persona, logrando una mayor comprensión y adhesión al tratamiento por parte del paciente (Pons, 2006).</p> <p>Médicos: persona que tiene una ocupación encaminada a promover y restablecer la salud y a identificar, diagnosticar y curar enfermedades aplicando el conocimiento especializado. Preside el espíritu de servicio y se persigue el beneficio del paciente antes que el propio (Rodríguez, 2010).</p>

		<p>Pacientes con ER: Aquella persona que sufre de dolor y malestar y, por ende, solicita asistencia médica y está sometida a cuidados profesionales para la mejoría de su salud. Debe de pasar por una serie de etapas como: identificación de los síntomas, diagnóstico, tratamiento y resultado (RAE, 2022).</p>
Factores personales	<ul style="list-style-type: none"> - Formación profesional de médicos sobre ER - Experiencia laboral en diagnóstico de ER - Personalidad - Ofrecer acompañamiento personalizado - Creencias religiosas - Habilidades comunicativas - Continuidad - Edad, sexo, pertenencia étnica 	<p>Factores personales: refieren que las herramientas de un profesional y la reacción de un paciente ante una mala noticia va a depender básicamente de su personalidad, de sus creencias, apoyo y del marco antropológico cultural en el que vive. Siendo, un fenómeno individual modulado en la perspectiva sociocultural (Aranda-Sánchez, 2014).</p>
Factores contextuales	<ul style="list-style-type: none"> - Tecnologías en salud insuficientes para el diagnóstico de ER - No existe tratamiento o protocolos para todas las ER 	<p>Factores contextuales: las circunstancias en que las personas nacen crecen, trabajan, viven y envejecen, incluido el conjunto más amplio de fuerzas y sistemas que influyen sobre las condiciones de la vida cotidiana. Esto incluye políticas y sistemas económicos, programas de desarrollo, normas y políticas sociales (OMS, 2009).</p>

-
- Insuficiencia de centros especializados para la atención.
 - Limitado acceso a diagnóstico y tratamiento oportuno
 - Desconocimiento por parte del personal sanitario
 - Deficiencias en la calidad de los servicios de salud
 - Falta de asistencia social
 - Limitada educación a cuidadores primarios
 - Limitaciones de inclusión laboral
 - Nivel socioeconómico
 - Acceso a educación de calidad (Protocolo de vigilancia de salud pública, 2017)

Factores favorecedores para una apropiada comunicación del diagnóstico	Recomendaciones de médicos y pacientes en la comunicación del diagnóstico
--	---

Validación del instrumento

Se realizó la validación del instrumento con dos expertos, el primero; el profesor Diego Correa, quien es psicólogo con maestría en educación, profesor del Departamento de Ciencias Sociales de la Pontificia Universidad Javeriana Cali y participa como investigador del grupo Salud y Calidad de Vida. También, es profesional del Hospital Universitario del Valle y de la Corporación de Lucha contra el Sida. Además, asesor de instituciones de salud en Colombia con 15 años de experiencia en investigación en temas de enfermedad crónica; y el segundo experto, la profesora Ana Marcela Uribe, quien es psicóloga con maestría en psicología clínica y trabaja como docente de la Carrera de Psicología y de la Maestría de Psicología de la Salud de la Pontificia Universidad Javeriana Cali. También, es magistrada del Tribunal Deontológico y Bioético de Suroccidente y cuenta con más de 15 años de experiencia en el campo investigativo.

Cabe resaltar que, ambos expertos fueron quienes validaron el instrumento preliminar, por lo tanto, se anexa el documento de cada profesional. Diego Correa en el anexo A y Ana Marcela Uribe en el anexo B. Dejando la versión final del instrumento en el documento, en donde se hicieron cambios en la redacción de las preguntas de algunos ítems y no se tuvieron sugerencias en agregar ítems por parte de la valoración de los expertos en la validación del instrumento.

Procedimiento

Inicialmente se realizó la revisión de antecedentes epidemiológicos e investigativos sobre las ER a nivel internacional, nacional y local en donde los datos obtenidos reflejaron un vacío metodológico frente a la temática a profundizar, puesto que no había información suficiente; las estadísticas reflejaban bajo apoyo a las ER, específicamente en Colombia. Posteriormente, se llevó a cabo la exploración para completar el marco conceptual en coherencia con la comunicación del diagnóstico a pacientes con ER, donde se precisaron investigaciones y se definieron elementos con relación a los médicos, ER, pacientes, pacientes con ER, comunicación y comunicación del diagnóstico.

Luego, teniendo en cuenta la revisión de antecedentes y el marco teórico se generó el establecimiento de la metodología, y se procedió a plantear el método cualitativo fenomenológico, puesto que contiene elementos de manifestaciones complejas y supone la utilización y recogida de

una gran variedad de materiales que contienen experiencia personal, historias de vida, y significados. Además, este método permite que el rol de investigador sea activo y pueda haber una interacción con los participantes.

Así pues, una vez se tuvo la evaluación del instrumento validada por los jueces expertos y el proyecto sea aceptado, se procedió a realizar la prueba piloto basada en una entrevista partiendo de un médico y otra de un paciente con diagnóstico de ER. Esto con el fin de identificar debilidades potenciales y proceder a modificarlas para llevar a cabalidad la siguiente fase de la investigación. Seguidamente, se contactó a las instituciones prestadoras del servicio de salud que cuenten con médicos que cumplan con los criterios de inclusión y exclusión. También, se buscó a los pacientes con ER en fundaciones, instituciones y ONG, basados de igual manera en los criterios de inclusión y exclusión establecidos con anterioridad. De este modo, se seleccionaron los participantes definitivos de manera intencional y se les presentó la investigación para invitarles a participar de la misma, explicándoles los fines, el consentimiento informado, los aspectos éticos y el manejo de la posible información recolectada.

Después, para la aplicación se contó con un grupo focal para pacientes con ER, en donde el tiempo máximo de sesión fue de 2 horas, y las entrevistas a médicos de aproximadamente 40 minutos. Las integrantes que conforman el grupo de investigación fueron quienes realizaron el proceso investigativo en su totalidad y se encontraron atentas a la información que los participantes proporcionaron, para así tener registro de sus verbalizaciones y lenguaje corporal.

Posteriormente, el proceso siguió con la recolección de la información a través de las técnicas instrumentales, la codificación de la temática mediante la herramienta de Atlas TI y se realizó el análisis y discusión de los datos recolectados haciendo el informe final según la información encontrada en las entrevistas, el grupo focal y la colcha de retazos. Finalmente, se generaron las conclusiones y se hizo la respectiva socialización de los resultados.

Análisis de resultados

Se realizó un análisis temático como una forma rigurosa y sistemática de procesar información cualitativa, en donde sirvió para identificar, analizar y reportar temas dentro de los datos a partir de una cuidadosa lectura de la información recogida y así, inferir resultados que propicien la adecuada comprensión del fenómeno en estudio (Braun y Clarke, 2006). Este método

organiza y describe en detalle el conjunto de datos preservando y respetando la subjetividad de los participantes y al mismo tiempo reconoce el contexto espaciotemporal en que se estudia el fenómeno. También, interpreta diversos aspectos del tema de investigación y establece estructuras, permitiendo tanto revelar las experiencias, significados y realidades de los sujetos (Barrera, Tonon y Alvarado, 2012).

Por lo tanto, al tener un análisis temático las categorías se observaron a través de la transcripción de los documentos de los grupos focales a los pacientes con ER y las entrevistas individuales a los médicos. Esta información fue codificada mediante la herramienta ATLAS TI, con el fin de realizar el análisis respectivo de la información obtenida.

Consideraciones éticas

Los aspectos éticos de la investigación que se detallan a continuación se derivan de la resolución No 008430 de 1993 del Ministerio de Salud que regula la investigación con seres humanos, así como de la ley 1090 de 2006 que decreta el Manual Deontológico y Bioético del ejercicio del psicólogo. En relación con la actividad científica de los psicólogos, los principales debates éticos se centran en el trato de los sujetos que participan en la investigación, el registro, análisis y difusión de datos que afecten a la intimidad y dignidad de las personas (Pelegri y Salvador, 1999, p. 190). De esta forma la privacidad y confidencialidad de los datos, es una de las reglas básicas de la investigación. Ahora bien, en el presente estudio los participantes firmaron un consentimiento (ver anexo D y E), en donde se les informó, el nivel de riesgo, la posibilidad de retirarse del estudio cuando lo deseen, la ausencia de beneficios económicos, los fines de la investigación y el proceder de esta.

RESULTADOS

En el siguiente capítulo se presentarán los resultados obtenidos en relación con las categorías de investigación, las cuales buscan de manera general analizar y dar respuesta los procesos de comunicación del diagnóstico de enfermedades raras desde la perspectiva de médicos y pacientes, y de manera específica: comprender las experiencias en la comunicación del diagnóstico de enfermedades raras desde la perspectiva de médicos y pacientes; describir los factores personales y contextuales en los procesos de comunicación del diagnóstico que perciben los médicos; e identificar desde la perspectiva de los pacientes con ER los factores que favorecen la comunicación del diagnóstico y sus recomendaciones.

Ahora bien, este capítulo se dividirá en los siguientes apartados: *Descripción de la muestra, Análisis por categorías y Reflexividad.*

En el presente estudio, participaron 7 médicos con experiencia de más de un año en la atención de pacientes con ER y actualmente activos en la atención primaria de salud. Igualmente, participaron 4 pacientes mayores de edad, con diagnóstico de una ER, que residen en el Valle del Cauca en el momento de la presente investigación. La técnica de recolección utilizada para los médicos fue la entrevista y para los pacientes el grupo focal, adicionalmente con los pacientes se utilizó la técnica interactiva de colcha de retazos. Por otro lado, la muestra de los médicos se encontraba entre los 28 a 52 años con una edad promedio de 38 años y la muestra de pacientes entre los 23 a 63 años con una edad promedio de 44 años. En cuanto al sexo, se encontró que en la muestra de médicos hubo predominancia del sexo femenino representado por el 57% de la muestra y en pacientes del 50%. En este orden, a nivel académico los resultados de los médicos indican que el 85% tienen una especialización, y el 57% de ellas está enfocada en genética médica. Por otro lado, el 100% de la muestra de pacientes presenta un diagnóstico médico de ER hace más de 3 años. En la tabla 2, se aprecia la distribución sociodemográfica de médicos y pacientes.

Tabla 2

Distribución sociodemográfica de médicos y pacientes.

<i>Médicos</i>	<i>Género</i>	<i>Ciudad de residencia</i>	<i>Especialidad</i>	<i>Lugar de trabajo</i>
----------------	---------------	-----------------------------	---------------------	-------------------------

Médico 1	Mujer	Cali	Genetista	Hospital Universitario Fundación Valle del Lili - Clínica Imbanaco
Médico 2	Hombre	Cali	Genetista	Fundación Clínica Infantil Club Noel
Médico 3	Mujer	Cali	General	Hospital Universitario del Valle “Evaristo García”
Médico 4	Mujer	Cali	Fisiatra	Hospital Universitario del Valle “Evaristo García” - Fundación Clínica Infantil Club Noel
Médico 5	Mujer	Medellín	Fisiatra	Centro de Rehabilitación - Hospital Pablo Tobón Uribe
Médico 6	Hombre	Bogotá	Genetista	Director del Instituto de genética humana - Universidad Javeriana Bogotá - Hospital Universitario San Ignacio
Médico 7	Hombre	Cali	Genetista	Hospital Universitario del Valle “Evaristo García” - Secretaría de Salud

<i>Pacientes</i>	<i>Género</i>	<i>Ciudad de residencia</i>	<i>Diagnóstico</i>	<i>Tiempo del diagnóstico</i>
Jairo	Hombre	Jamundí	Porfiria	Diagnóstico ER hace 6 años
Miguel	Hombre	Cali	Osteogénesis (replanteando diagnóstico)	Diagnóstico ER hace 29 años
Lucía	Mujer	Cali	Esclerodermia	Diagnóstico ER hace 5 años
Rosa	Mujer	Cali	Enfermedad de Crohn	Diagnóstico ER hace 3 años

Tabla 3

Formación y experiencia de los médicos.

Médicos	Nivel de estudios	Experiencia
Médico 1, Cali	<i>“Soy médica de la universidad Javeriana y especialista en genética médica de la universidad Icesi”.</i>	<i>“En Javeriana tenemos la fortuna que cuando vemos medicina tenemos una materia que se llama «genética médica» y tenemos un módulo que se llama enfermedades raras, no sé si en todas, pero te da una apertura inicial al mundo de la ER, por eso escogí la especialidad como genetista en la universidad Icesi y durante mi residencia estuve en la Fundación haciendo todo lo relacionado al proceso de enfermedades genéticas, ahora estoy siendo profesora de genética médica en la Javeriana y muy pronto estaré ejerciendo en la Clínica Imbanaco, por lo tanto, todo ese tiempo esa ha sido toda mi experiencia en relación a las enfermedades raras, viendo a muchos pacientes”</i>

Médico 2, Cali *“Soy médico graduado de la Univalle, con maestría en ciencias básicas biomédicas y con énfasis en genética médica de Univalle, médico investigador en el Centro de Anomalías Congénitas de ER de la Icesi y médico genetista actualmente de la Fundación Club Noel. Y docente de pregrado y posgrado de la Facultad de salud de Icesi que incluye la especialización de genética médica. Previamente fui médico genetista de HUV y Farallones, aunque actualmente solo estoy en la Clínica Club Noel”*

“Tuve formación de ER, pero fue más de electivas complementarias, en 3 semestre arranqué con una electiva que se llamaba «anomalías congénitas» y por eso fue que comencé a tener información hacia lo que venía siendo el diagnóstico de pacientes con ER y a familiarizarse no solo con procesos químicos, sino sociales, administrativos, legales. Ya de manera posterior me vinculé al grupo MACUS, de malformación congénita de la Univalle y estuve trabajando con ellos durante el pregrado y eso llevó a que hiciera un internado especial en genética. Yo no hice un rural típico, sino que participé de la convocatoria jóvenes investigadores de COLCIENCIAS con un proyecto en ER, esto fue aprobado por la universidad y luego entré como profesor en la Icesi y la Univalle, en las áreas de embriología y genética médica. Fui investigador de manera simultánea en la Icesi y durante ese tiempo empecé a tener contactos con las fundaciones con diferentes diagnósticos de baja prevalencia como FECODE y ACOPEL. Luego fui coordinador durante un año del Capítulo Valle de ER y posteriormente vínculos de secretaria de salud con lo que viene a ser la mesa técnica de ER. Siempre me he enfocado en ese escenario de ER”.

Médico 3, Cali *Soy médica, trabajé un tiempo en ER, ahora estoy en el hospital cubriendo porque no hay un médico asignado. La parte académica como tal no ha sido extensa en el tema, pero más bien lo laboral. Hice un diplomado en «actividad física y salud de alto rendimiento» y creo que no muchas personas tienen experiencia en ejercicio con ER”.*

“En los cursos de genética uno normalmente ve algo del concepto, pero no a la profundidad que se requiere, uno lo ve dentro del contexto de las patologías genéticas, pero nada más. En la formación formal hicimos un diplomado en ER y la experiencia es la que más he estado más, yo era previamente la médica asistencial del programa y cambiaron el personal y durante ese tiempo lo que más se recibió de formación formal fue la aplicación de los medicamentos que se usan en las ER. Tengo un diplomado, hice nutrición deportiva y esos conceptos los aplico para aquellos pacientes que tengan diagnóstico. Se los digo porque no mucha gente maneja la parte no farmacológica en los tratamientos, y allí he tratado de incluir a los pacientes de ER, de hecho, participamos en la construcción del protocolo de atención de porfiria del hospital y de la atención de drepanocitosis y allí se ha nutrido bastante”.

Médico 4, Cali “Soy médico y cirujana de la Universidad del Valle, soy médica fisiatra de la Universidad del Valle, tengo una maestría en «rehabilitación pediátrica» la hice en la universidad de Francisco Victoria en España, soy fisiatra hace 4 años, trabajo en 3 instituciones de la ciudad. Trabajo con varias patologías, pero principalmente con enfermedades neuromusculares y varias como ER”.

“Siempre he tenido un gran interés por todo lo que se llama síndromes, desde muy pequeña en el tema de la carrera, es decir desde pregrado tenía mucho interés, una de las materias favoritas era la genética y siempre leía mucho sobre esas alteraciones, como se podían unir y como generar un diagnóstico como sindrómico y de ahí asociar a ER por su prevalencia. Cuando pasa lo de mi chiquita me doy cuenta de que ella hacía parte de ese grupo de condiciones y quise aprender y entender un poco más como mamá en ese aspecto. Nunca pensé ser fisiatra o estar metida en esto en lo que estoy ahora, pero ha sido una experiencia desde el primer momento en que pasé a ser fisiatra, hacer la residencia de fisiatría el primer paciente que yo tuve que presentar para una junta siendo residente fue un paciente pediátrico que tenía una condición rarísima y siempre lo habían dejado como catalogado en parálisis cerebral pero la parálisis tiene unos criterios claros y el niño no los tenía y de ahí empecé averiguar qué era lo que tenía este niño. Este camino es muy interesante y retador”.

Médico 5, “Soy médico, especialista en medicina física y rehabilitación, vivo en Medellín, y hace 10 años trabajo la mayoría de mi tiempo con rehabilitación infantil y trabajo un corto periodo de tiempo en un servicio de ventilación mecánica crónica donde si veo adultos y muchos de los pacientes tienen ER. Soy mamá y tengo dos niños”.

“En rehabilitación en el postgrado, estamos acostumbrados a ver ER, como nosotros hacemos electro diagnóstico los fisiatras somos los encargados de hacer los estudios de electromiografía y muchas de las ER empiezan con estos estudios y en algunas enfermedades como la esclerosis lateral amiotrófica, las enfermedades moto neuronales, las polineuropatías su diagnóstico es por electro diagnóstico y para nosotros en el postgrado es muy frecuente. No es el Gold Standard, pero muchas enfermedades pasan y por esa parte si es muy frecuente hacer el contacto. En rehabilitación casi todos los pacientes con ER requieren apoyo por rehabilitación y con mucha frecuencia tanto en el postgrado como en la práctica médica, no son raros y yo me desempeño en un área de rehabilitación infantil y de rehabilitación neurológica que son muy frecuentes, es algo del día a día”.

Médico 6, Bogotá *“Soy médico genetista, actualmente soy el director del Instituto de genética de la Universidad Javeriana en Bogotá. Mis actividades son en el hospital Universitario San Ignacio, ver pacientes con ER, ver sus familias y además de eso hacer investigación en la misma área de genética clínica o genética aplicada”.*

“Aquí existía un curso en noveno semestre en donde se hablaba de Enfermedades genéticas en general, pero digamos que era muy general, no era profundo, era dentro de las rotaciones de pediatría, entonces si se recibió, pero relativamente poco, no tenía la magnitud que otras especialidades, aunque fue un curso intenso e interesante pues digamos que me interesó tanto que fue que por ahí seguí, pero en general para la mayoría de médicos no hay una formación específica, relativamente sigue siendo marginal. digamos que eso fue hace 21 años, en una época donde si hoy en día relativamente es escaso en esa época era peor. No había pruebas moleculares, no había tratamientos específicos, muchas cosas, pero de la mano trabajando con personas que ya llevaban mucho tiempo pues me gustó el tema y fue una forma de ver la medicina muy detallada. Es diferente a otras especialidades porque uno inmediatamente piensa en la familia. Cualquier enfermedad obviamente afectará a los familiares y cuando son enfermedades de las que nadie conoce e incluso uno que entre comillas es supuestamente experto pues obviamente hay enfermedades que jamás hemos visto, es la primera vez que nos enfrentamos a algo así en muchos casos, y pues requiere una aproximación ligeramente diferente a lo que uno está acostumbrado en medicina”.

Médico 7, Cali *“Soy médico, llevo bastantes años vinculado con las ER, después de hacerme médico hice un rural en investigación y mi internado mi último año de medicina también fue en investigación alrededor de defectos congénitos, luego estudié la maestría en ciencias biomédicas en la universidad del valle también vinculado a defectos congénitos y ya a enfermedades huérfanas raras en la consulta y luego estudié un doctorado de genética médica, además de eso tengo un máster en enfermedades huérfanas raras y otro en ensayos clínicos, soy profesor de la universidad del valle de genética, embriología y asignaturas similares que tengan que ver con el tema y soy genetista del equipo de enfermedades huérfanas del hospital universitario del valle y soy genetista también de la secretaría de salud de Cali. Tengo mucho contacto con estas enfermedades y tengo la fortuna de tener una visión desde la clínica por los pacientes que veo,*

“Si tuve un acercamiento en ER en el pregrado, pero no es que estuviera en el pensum, es que yo lo busqué desde el colegio sabía que quería ser genetista, entonces siempre me fui por esa rama de investigación y de acercarme a los profesores de genética, de asistir a su consulta, etc. No hay una rotación en genética clínica formal y por supuesto uno tiene uno que otro acercamiento con pacientes, pero es lo que te depare la suerte. Las ER son un evento de notificación obligatoria, son un evento de interés en salud pública en Colombia desde 2016, pero desde antes hay otro evento que es de interés de salud pública y de notificación obligatoria que son los defectos congénitos, yo siempre trato de relacionar a los 2. Yo creo que haber tenido la oportunidad de ver pacientes durante la consulta de pregrado en ER demuestra que los pacientes si están ahí y si existen y también recuerdo mucho en el posgrado que la ley de enfermedades huérfanas del 2010 y yo me gradué en el 2009 entonces en ese tiempo estaba en apogeo, y yo tuve la oportunidad de asistir a un evento internacional en España y estaba dando sus pasos iniciales aquí en Colombia y ellos consiguieron un contacto con otra federación y organización de pacientes en Guatemala y entonces se terminó en un evento donde asistimos muy pocos profesionales de la salud colombianos, ahí estuvimos una semana y digamos que fue el

pero también desde la primer evento propiamente en el que estuvo y se investigación por ser docente habló exclusivamente de ER desde la perspectiva universitario y también desde la médica pero también desde la perspectiva del parte pública al hacer parte del paciente y eso fue bastante marcador para mí”. equipo de la secretaría de salud”.

Con respecto a la primera categoría, que gira en torno a *las experiencias en la comunicación del diagnóstico de enfermedades raras*, para su ejecución se dividió en los dos grupos poblacionales de médicos y pacientes.

En relación con los médicos, se encontró que las diferentes experiencias en la comunicación del diagnóstico que tenían con sus pacientes se moldeaban a los recursos que podían tener en el momento, puesto que no tenían ninguna ruta o procedimiento establecido para hacer el proceso de comunicación del diagnóstico. Relatos como los del médico 2 y 3, visibilizan como es el primer contacto con los pacientes: *“Tenemos que tener en cuenta cómo funcionan ciertos aspectos en el sistema de salud y donde la mayoría de estos pacientes se ven en el ámbito de consulta externa y lamentablemente dado los procesos de contratación, un paciente puede estar a lo largo del proceso diagnóstico o en un proceso intermitente o un paciente te llega en cualquier punto de ese proceso diagnóstico, por eso las aproximaciones son diferentes. Si es un paciente que llega desde cero, la experiencia es que siempre hay un especialista antes sea de neurología, pediatría, hemato-oncología que hace el abordaje inicial y después hace la remisión”.* (Médico 2, Cali)

Unido a ello, está el relato del médico 5: *“Generalmente los pacientes no llegan y saben todo, ellos llegan a nuestra especialidad y no saben qué se hace ni porqué están ahí en esa consulta. Dependiendo de los signos y síntomas somos los primeros especialistas y me toca pedir estudios, les hablo de un abanico de posibilidades, no es porque sea mi especialidad, pero es muy bonito porque siempre hay algo por hacer, entonces a la vez que damos malas noticias tenemos la fortuna de tener a la mano una solución para ciertas cosas. No siempre los papas entienden las enfermedades después de ese momento, entonces también se trata de tener un equipo que conozca estas enfermedades y los terapeutas ayudan mucho ya que ven al paciente cada 4 días, cada 8 días*

y pueden ir haciendo educación, reforzando ciertas cosas, puede que la información no se de en un primer momento sino, que se pueda ir acomodando de a poquito. Por eso somos cercanos y le brindamos un apoyo para acercarse a los que tienen una enfermedad rara”. (Médico 5, Medellín)

Similar al relato del médico 7: *“Si, ahí tengo que decir que desafortunadamente, aunque nosotros en el hospital estamos tratando de conformar un equipo de enfermedades huérfanas, multidisciplinario y tratando de construir un modelo de atención, digamos que, por cuestiones administrativas de rentabilidad de los procesos, no es muy apetecidos darle la importancia que se merece a este grupo. Entonces nos ha tocado buscar la alternativa, desde luego si hemos buscado un apoyo en cuanto a que hay una sala de infusión de medicamentos para enfermedades huérfanas, ahí hay una enfermera jefa y hay auxiliares de enfermería y hay un médico que ayuda a las infusiones, pero faltaba un verdadero equipo integral donde haya de planta un psicólogo un trabajador social y otra serie de profesionales que son importantes para la comunicación. Tratamos con las herramientas que tenemos, como estudiantes, interconsulta, de involucrar a otros profesionales, pero debería existir más formalmente un equipo multidisciplinario dedicado exclusivamente a eso. Tratamos de hacerlo, pero con dificultades”. (Médico 7, Cali)*

Se hace evidente entonces la formación de equipos dentro de los escenarios clínicos. En esta misma línea, el médico 6 refiere que en el hospital: *“Hacemos juntas con varios especialistas por varias razones, una; porque se aprovecha el tiempo para que varios especialistas puedan ver al paciente y no se fragmente tanto la atención. Por ejemplo, en la junta de desorden del desarrollo sexual que es gente que nace con ambigüedades genitales, entonces, lo ve urología, endocrinología, genética, psiquiatría, psicología, trabajo social y eso es bueno porque se cubren muchas cosas”. (Médico 6, Bogotá).* Otro ejemplo es, la médico 5 en su equipo explica: *“Nos apoyamos mucho de neurología infantil que es el que termina de hacer estudios, genética, pero luego nos llegan a una segunda consulta cuando han pasado por estos especialistas, generalmente ellos dan la primera noticia y no es frecuente que nos llegue un paciente en estudio de primera vez”. (Médico 5, Medellín)*

No obstante, existe la comparación de los relatos anteriores con la médico 1 y 4, las cuales expresan la parte metodológica que ocurre en su consulta: *“En la consulta por genética usualmente se hace un primer contacto con el paciente donde se realiza la historia clínica, los exámenes físicos*

y la historia familiar, uno en ese momento tiene una impresión diagnóstica y piensa si hay una posibilidad de que tenga una ER, después de un examen y ya con los resultados en la mano es en la consulta de control donde le confirmo el diagnóstico, lo leo le voy preguntando al paciente, sí que se acuerda de lo que hablaron en la primera consulta, por qué le pedí el examen y este diagnóstico se llama tal, etc. A mí me gusta que quede por escrito, entonces se los escribo en una hojita las cosas principales, porque están recibiendo tanta información que puede llegar a ser muy abrumador y me interesa que ellos sepan el nombre del diagnóstico y lo que implica” (Médico 1, Cali). Y “Cuando uno tiene una confirmación genética y tiene 100% de seguridad de que el paciente tiene eso, en ese momento es ideal para decírselo. Pero cuando me ha tocado a mí la consulta sola realmente yo trato de definir en palabras muy sencillas que significa lo que tiene, dibujar, buscar un pronóstico, explicar un poquito de ese pronóstico y hacer una especie de acompañamiento como si fuera una ampliación de la patología lo más sencillo posible y decirle qué vamos a buscar, qué vamos a lograr, cómo lo vamos a lograr, si hay o no posibilidad de lograr”. (Médico 4, Cali)

Por otra parte, haciendo alusión a la población de los pacientes se logró observar por medio del grupo focal, que la mayoría tiene que atravesar. Esto se ve reflejado en la narración de Jairo, donde explica su perspectiva haciendo alusión a su proceso de diagnóstico.: *“El diagnóstico fue complicado yo anduve de clínica en clínica, pero resulta que al principio mi hija si había tenido, desde los 6 años comenzó y con la edad de 13 le detectaron «porfiria intermitente aguda». Ella estuvo un mes hospitalizada en cuidados intensivos, pero a mí no me daba nada, yo trabajaba y nunca me dio nada. Cuando cumplí 46 años empecé a trabajar con químicos haciendo espumas y con cosas radioactivas, y según los médicos eso despertó la enfermedad en mí. Yo nunca comenté lo de mi hija y anduve como 6 años de clínica en clínica con varios diagnósticos, eso puede dar polineuropatía, afectar el sistema digestivo, los riñones, el corazón y el cerebro. Y yo duré en silla de ruedas 6 meses de la cintura para abajo porque quedé inválido. Un día en el departamental un internista me dijo que había venido un bacteriólogo de otro lado y me tomaron una muestra ese día y como que, si tenía crisis de esa enfermedad, pues hasta ahora la verdad ni se sabe qué diagnóstico tengo. Lo más probable por lo que mi hija tiene pero que día estuve donde una médica en el Valle Lili y me dice que de pronto el diagnóstico no es y qué tengo que hacerme lo del examen*

genético y la IPS me tiene volteando con eso llevo 6 meses esperando el examen otra vez. Resulta que es una enfermedad que tiene mucho problema y que la despierta cualquier cosa”. (Jairo, Cali)

Otro ejemplo es Miguel, que comenta que su proceso ha sido extenso y muy retador hasta la actualidad, con comentarios como: *“Mi enfermedad viene desde los 7 años que empecé a estudiar y las piernas me comenzaron a doler mucho, fui perdiendo la fuerza muscular y no soportaba estar de pie. Ya no podía sostenerme por mí mismo, ahí tenía mucho dolor, mi mamá nunca me llevó a un hospital, prefirió llevarme a un médico de esos yerbateros, y yo gritaba del dolor, incluso el sol me afectaba y para poder combatir eso tenía que bañarme 10 veces al día porque era un ardor en el brazo y en las piernas. Entonces primero fue el diagnóstico de poliomielitis y la médica dijo que no podía ser eso porque yo tenía vacunas, después, me dijeron que tenía parálisis cerebral, pero lo descartaron porque cuando ellos me examinaban me pegaron con martillos y el cuerpo reaccionaba. Luego, lo último fue la de «osteogénesis hipertónica imperfecta». Ese diagnóstico sí me afectó mucho, porque yo no quería hacer nada. Por otro lado, lo del estudio de genética luché mucho porque la EPS no lo autorizaba y nunca había cita inclusive donde había solo un médico de genética, por eso me tocó enviarle un derecho de desacato y en ese mismo hospital me dieron la cita y se demoró un mes en darme el resultado, porque lo tuvieron que enviar a Estados Unidos y el médico de genética, me dijo que era hereditario”. (Miguel, Cali)*

Finalmente, Rosa y Lucía reflejan el dinamismo y la dificultad para llegar al diagnóstico, dado la variabilidad en los síntomas: *“El proceso de mi diagnóstico fue muy difícil porque no se conoce exactamente de qué da la enfermedad de Crohn, y sufrí siempre de muchos síntomas, todo lo que comía me caía mal, siempre estaba inflamada, entonces siempre que iba al médico me decían que era colon inflamado y cosas así. Ya después fui teniendo como más fuerte los síntomas, me dolía muchísimo y estaba siempre muy irritable. Entonces los doctores me mandaban endoscopias y varios exámenes que se demoraron para ver qué era, pero me demoré mucho tiempo hasta que me dijeron el diagnóstico como tal”. (Rosa, Cali)* Y *“Lo que pasa es que yo he sufrido de muchas otras cosas, una vez me caí y cuando regresé fuimos donde el ortopedista porque tenía un dolor en la rodilla, pero por los síntomas dijo que es mejor que vaya a donde una doctora y que le mande un examen. Se demoraron mucho revisando el examen porque encontraron cosas raras, entonces después ya dijeron que posiblemente tenía esclerodermia y ahí fue donde me diagnosticaron la enfermedad”. (Lucía, Cali)*

En relación con la segunda categoría de los *factores personales y contextuales en los procesos de comunicación del diagnóstico que perciben los médicos*. Se separan inicialmente subcategorías, que hacen referencia a la formación, experiencia y habilidades propias de los médicos. Por lo tanto, dentro de la formación y experiencia de los médicos, se evidencia en la Tabla 3 que la mayoría de los médicos son especialistas y han tenido experiencia académica-laboral con relación a las ER.

Ahora bien, dentro de las habilidades personales, comunicativas, relacionales y afectivas de los médicos, se pueden evidenciar habilidades, recursos y metodologías para ayudar al paciente a una mejor comprensión, como las de la médico 4, exaltando: *“Yo tengo un lema que se llama “Rehabilitación con amor” está basado en todo el tema de poder entender no solo el paciente sino todo su entorno, esa mamá, ese papá, lo que decía de poder leerlos y saber hasta dónde y de qué manera llegarles, ese momento de tener la calma, observarlos de entenderlos, de ponerme en esos zapatos de ellos, porque muchas veces es todo con el afán, en ese momento el tiempo a mí no me importa, pero en ese momento ellos son la prioridad, se congela el tiempo y luego me disculpare con el otro paciente”*. (Médico 4, Cali)

De igual manera, es importante como comenta el médico 2: *“Pensar en la respuesta que voy a darle a los pacientes respecto a su diagnóstico y tratamiento. También, utilizar ayudas gráficas y de la parte emocional me parece la más compleja, la respuesta que se tiene en el momento del diagnóstico es muy variable y, por ejemplo, dar el tiempo de catarsis en la consulta y dependiendo de la familiaridad con el paciente brindar el espacio y acompañamiento”*. (Médico 2, Cali) Al igual que, relatos como los del médico 6 que giran en torno a complementar ese aspecto metódico del diagnóstico *“A mí me gusta como dibujarle, rayarles, de hecho la gente se lleva el papelito, pues se lleva el dibujo hecho en consulta y de hecho estamos haciendo con el instituto Roosevelt, que es otra institución donde estoy, estamos haciendo unas preformas donde si uno va a hablar de una enfermedad neuromuscular, pues que esté el cerebro, el músculo, para que la persona entienda un poquito más de qué es lo que ocurre. También, cuando se hace el árbol familiar mucha gente entre comillas descubre cosas de su familia, cuando uno le pregunta por el tío, el sobrino, etc. entonces les gusta llevarse eso, y puede que después el dibujo no lo entiendan y se pierda, pero esa parte a mí me gusta dedicarle un poquito de tiempo al esquema, a dibujar, porque la gente identifica algunas cosas en ese dibujo y preguntan y eso estimula la consulta*

porque entienden la principal parte del examen, porque realmente ese examen que es complejo, pero luego el paciente dice, ah eso significa que mis músculos no funcionan o lo que sea que no funcione, como que ya le encuentran razón, es más, algunas personas después cuando vuelven a entrar, es con el dibujito y dicen vea no me quedó claro cuando usted me dijo esto en el dibujo, o sea que si sirve como referencia; otra cosa que yo uso es un libro que hicieron en Estados Unidos que son esos dibujos en preformas y uno le puede explicar qué es un gen, qué es un cromosoma, etc. y eso tiene una versión para celular, diapositivas”. (Médico 6, Bogotá)

También, cabe mencionar que dentro de los recursos psicológicos que tienen los médicos para afrontar el proceso de diagnóstico, hay aspectos que varían y se pueden resumir en dos perspectivas que no son exclusivas la una de la otra. El primer testimonio, rescata el impacto emocional que viven los médicos y da cuenta al recurso de afrontamiento del paciente: *“Al principio por esa misma manera de abordar los temas es algo muy racional, muy enfocado desde la biología para la explicación, pero luego siento que hay que escuchar al paciente, todas esas otras cosas que uno no está preparado, ni hay tiempo para escuchar en la consulta que es todo lo que el paciente piensa, las emociones que eso le genera, es muy importante dejarlo hablar, escuchar y que manifiesten todo lo que siente...es difícil porque uno tiene que tener algo de empatía, pero mantener una cierta distancia para no entristecerse con el paciente o perder las esperanzas con el paciente, porque el día a día de nosotros es ese. De hecho, considero que es algo para nosotros duro, complicado y es poder mantener un buen estado de ánimo, unas ganas de trabajar, de ir todos los días, pero siempre a ver lo mismo y es algo difícil de manejar”. (Médico 7, Cali)*

El segundo testimonio, evidencia un posible afrontamiento más esperanzador desde el punto de vista de la médico 3, puesto que ella refleja: *“Yo creo que soy esperanzadora, tratando de mitigar una esperanza falsa, pero en cuanto a la tasa de curación, yo siento que todos los seres, no nos definimos ni nos determina sólo lo biológico entonces siempre hay otras posibilidades, siempre que les comunico trato de hacerlo desde las posibilidades que tenemos de ahora en adelante, el que yo te diga un nombre hoy, no cambia el constructo que tenemos para la felicidad, eso es lo que a la final a los humanos más nos preocupa ¿esto que yo tengo qué es lo que me va a limitar?, y soy muy franca al decir cuando hay una opción terapéutica sanadora por completo y cuando hay una opción terapéutica de la estabilización de los síntomas, esa es una pregunta muy*

frecuente porque en ER la tasa de curación es muy baja, aclaro que tienen tratamiento todas, así no exista tratamiento farmacológico hay todo el resto de tratamiento y de opciones terapéuticas desde el acompañamiento, no solo lo que me mejora mi parte biológica, sino todo el resto de cosas y estrategias que tenemos para el acompañamiento”. (Médica 3, Cali)

En contraste, el siguiente grupo subcategorías de la parte contextual hace referencia a aspectos más relevantes que giran en torno a las tecnologías y recursos a los que tienen acceso los médicos son de tipo económico, social, político, cultural y personal. Por otro lado, los tratamientos y protocolos establecidos en las instituciones de salud donde trabajan, y por último la accesibilidad del sistema de salud para la atención que pueden prestar.

Una aproximación al funcionamiento del Sistema de Salud Colombiano frente a las ER, es el relato del médico 7, que explica el panorama dentro de una Institución de Salud Pública: *“No hay un protocolo, hemos construido protocolos de la parte médica de cuándo sospechar, que pruebas hago, como diagnóstico, pero no hay un protocolo para transmitir el diagnóstico de la enfermedad al paciente, además que en el sistema de salud que tenemos es complicado, porque yo cito un paciente, le mando las pruebas diagnósticas y no sé si en la próxima consulta el paciente me va a llegar o no con la prueba confirmatoria. Entonces en la siguiente consulta puede que llegue y diga que no le autorizaron el examen y así puede pasar 2 o 3 consultas, hasta que en la 4 consulta si llega con el examen. Yo veo el examen ahí y puede que el paciente solo esté en esa consulta y ese es el escenario para informar al paciente del diagnóstico. A veces tengo la fortuna que está el estudiante de psicología y somos 2. Entonces el mismo sistema y la no existencia de grupos formales interdisciplinarios para las enfermedades huérfanas hace difícil esos protocolos para establecer el diagnóstico para estas enfermedades huérfanas que sí deberían existir”. (Médico 7, Cali).* No obstante, se encontró la experiencia que vive la médico 4 que da cuenta a mayores herramientas, diciendo: *“Cada vez está cogiendo más fuerza eso de los protocolos y está el acompañamiento de psicología, trabajo social, en ocasiones psiquiatría y todo ese apoyo, en el hospital hay una especialidad que se llama pediatría social que da el enfoque social del paciente y hay un protocolo para hacerlo. El área de fisioterapia tiene un programa que es «dolor y cuidado paliativo» y este también define ese acompañamiento en ese proceso de la mala noticia, pero siendo muy sincera eso funciona en momentos muy ideales donde ya de alguna manera alguno de nosotros ha tenido la necesidad de hablar con los papás o la familia, no es algo que se dice todo*

el tiempo. Los tiempos no permiten esos espacios y para poderlo hacer organizado requerimos mucho tiempo organizándolo”. (Médico 4, Cali)

En esta misma línea, el relato de la médico 1, cuenta su experiencia trabajando en Instituciones de Salud Privadas: *“Antes de que me llegue el diagnóstico de una ER, uno puede ver las diferencias entre las EPS y la prepagada, porque la EPS tiende a demorarse un poco más, los tiempos de espera son más altos y hay más dificultades, entonces pueden durar un poco más de tiempo con esa odisea diagnóstica antes de llegar a la ER. Ya que se hace el diagnóstico, Colombia tiene la fortuna de tener la ley de las ER que da prioridad a los pacientes. Si tengo a un paciente que tiene una ER que está dentro de la lista, tengo que hacer la notificación inmediata al Ministerio de Salud diciendo que tengo un paciente con ER. Yo hago esta notificación ahí mismo en el consultorio, pero eso se tiene que ir por un proceso interno de la clínica al comité de vigilancia epidemiológica, ellos le informan a secretaria de Salud y secretaria de Salud le informa al Ministerio. Es todo un proceso antes de que el paciente aparezca registrado como una enfermedad huérfana. La ventaja es que cuando ya el paciente queda notificado, eso le da unas prioridades dependiendo de los ingresos y salida unas rebajas en los copagos, las EPS pueden tomar tiempo, pero son las únicas entidades que cubren los estudios genéticos que nosotros enviamos para confirmar el diagnóstico. A diferencia de una prepagada, yo no le puedo enviar un estudio genético porque no lo cubre. A veces cuando llega el paciente por la prepagada y tenemos sospecha de que tenga una ER, le decimos que venga por la EPS. Aunque para el seguimiento es más efectiva la prepagada”. (Médico 1, Cali)*

Adicionalmente, es importante mencionar que, dependiendo de la ubicación del paciente, los sistemas de salud presentan otras condiciones si están en zonas periféricas o céntricas del país. Una evidencia de ello es el relato de la médico 1: *“Es difícil porque es muy variable y los pacientes no llegan en el momento que uno le gustaría que vinieran respecto a su enfermedad, entre más temprano el diagnóstico es mejor porque se pueden tomar decisiones informadas sobre su caso clínico y se puede intentar hacer alternativas de tratamiento o un seguimiento adecuado. Digamos que si el paciente está en una ciudad principal uno ve que es mucho más fácil que lleguen al consultorio y se sospeche de una ER, mientras que si no es de ciudad o vive en un pueblo que no tiene un sistema de salud robusto, entonces ese diagnóstico se va a postergar muchísimo. Por ejemplo, cuando fui a la Amazonía a educar a un grupo de médicos, encontré que no tenían*

internet, no había un grupo de médicos diario, era por días y los especialistas eran mínimos, y esas no son las condiciones para un paciente con ER. Adicionalmente que les toca movilizarse mucho para hacer los seguimientos o exámenes”. (Médico 1, Cali)

Sin embargo, dentro del panorama general de salud en Colombia se encontró a través del médico 7 y 6, que existe un avance legislativo frente a las ER en comparación a otros países: “Viene mejorando, que nosotros solo conocemos una realidad de nuestro sistema de salud y es la que hemos venido manejando, pero cuando uno tiene la oportunidad de ver otros sistemas de salud en Latam, nos damos cuenta que estamos muy avanzados porque hay una legislación y una normativa que protege al paciente, por supuesto nos falta muchísimo, pero cuando hago la comparación con otros países de la región veo que estamos bastante adelantados, en otros países ni siquiera hay una normativa, ni siquiera hay una alternativa legal como la tutela para acceder a las atenciones. Aquí tenemos muchas fallas, pero contamos con ese respaldo y de alguna u otra manera, inclusive, sé que después de luchar mucho se logran obtener esas atenciones. Ojalá fuera mejor, fuera más oportuno, pero creo que vamos bien mejorando y siento que hay un aparato de normativas y legislación, que los pacientes y todos los actores podemos utilizar para brindarle al paciente lo que necesita”. (Médico 7, Cali) Y “Lo positivo es que hay una ley y hay varias cosas nuevas, la ley de tamizaje, la ley 1392, la modificación que se usa en la legislatura estatal de salud, pues hay varias cosas que han avanzado, hoy por lo menos hay gente interesada en el tema como ustedes, antes a mucha gente le daba igual, le interesaba a muy poquitos grupos, hoy hay asociaciones de pacientes, hay fundaciones, hay grupos de red de apoyo, son cosas positivas en el sistema de salud y ya existen por ejemplo empresas que tienen definidas sus cortes de pacientes no quiere decir que sea perfecto, pero ha mejorado”. (Médico 6, Bogotá)

Otra perspectiva que da cuenta de cómo se están construyendo las políticas frente a las ER en Colombia, es la de las médico 4 y 5, cuando comentan que ya hay mayor visibilidad frente a las ER y se buscan maneras de preservarlas e incluso mejorarlas, pero aún existen aspectos del sistema por mejorar en cuestiones de agilidad temporal: “Se ha avanzado mucho, obviamente la salud sigue siendo un talón de Aquiles, hay muchas falencias, muchos problemas, pocos especialistas, zonas desprotegidas, muchas cosas que nos faltan. Sobre todo el mismo tiempo del profesional, quieren que uno vea pacientes en 15 minutos y yo digo: en qué momento uno hace un buen examen físico, son cosas del sistema como tal que no están bien y se demoran en mejorar, pero hay una mayor

conciencia de las enfermedades huérfanas o raras, ya por lo menos no solo hay una forma de notificarlas a siviigila, sino que también hay una forma en que en el MIPRES aparece, y son un grupo de personas «priorizadas», ya se está generando un certificado a nivel nacional que va a permitir pensar esas personas y como se van a distribuir esas ayudas. Hay políticas, hay inclusión, pero todo tiene su tiempo”. (Médico 4, Cali) Y “Nuestro sistema de salud es un sistema fragmentado, es decir hoy lo ve un especialista y mañana lo ve otro, el sistema le cumple y el modelo de atención es muy bonito, pero en la práctica las aseguradoras se aprovechan y fragmentan la atención sin garantizar la continuidad de un especialista, yo aquí en Medellín conozco gente del sector entonces tengo la facilidad de llamar y hacer más cercana esa comunicación. Entonces el sistema le cumple porque le está agendado su cita, le está dando terapias, pero no es el personal idóneo para el manejo de estas condiciones. Y comparando los tiempos, yo me gradué de médico hace 17 años y las ER eran raras, no era que no hubiese, pero no las veíamos o se morían. Pero hace 5 años hemos tenido un boom con las terapias y los medicamentos, mejorar la atención, la tecnología” (Médico 5, Medellín)

Finalmente, respecto a la tercera categoría que busca identificar *los factores que favorecen la comunicación del diagnóstico*. Se utilizó la herramienta de la colcha de retazos y se encontró que la mayor parte de los pacientes al tener claridad sobre su diagnóstico, se sienten un poco más tranquilos y pueden acudir a diferentes tipos de terapias y a grupos especializados. En los relatos de Miguel y Jairo se evidencia la experiencia : *“Cuando me dieron el diagnóstico de genética ahí sí descansa un poco. Antes del diagnóstico me sentía mal porque sabía que me estaba afectando mucho y uno siempre que le pasa algo malo culpa a Dios y no quería. Primero, yo no quería creer que tenía eso que me habían dicho, porque me querían prohibir lo que más me gustaba que eran las terapias físicas, pero en mi mente yo decía, yo lo puedo hacer. Me alegró un poco saber que me podrían volver a enviar a terapia porque yo no me quería dejar ir”. (Miguel, Cali)* Adicionalmente: *“El tiempo que uno lleva andando de clínica en clínica le dicen una cosa le dicen otra, ya cuando sale el diagnóstico uno vuelve a retomar la vida normal y trata de volver otra vez en lo posible hacer otra vez las actividades y todo. Había épocas que le daban ganas de dejar todo tirado, porque yo hasta los 46 años nunca he sufrido de nada y de un momento a otro quedar inválido eso es difícil la verdad y duraba siete meses en la clínica hospitalizado mes tras mes. Ya cuando le diagnostican a uno y uno vuelve a sentirse mejor se vuelve otra vez casi normal. Uno se*

acuerda que tiene una enfermedad cuando le molesta, de resto ya uno toma eso como lo normal y sigue cuando ya sabe". (Jairo, Cali)

Otro ejemplo, es Rosa, explicando que *"tener un diagnóstico de una enfermedad rara, es muy difícil porque uno siempre lo ve negativo, piensa que de eso ya se va a morir, no va a poder seguir haciendo sus actividades diarias. Pero por otro lado también el saber que tiene, como que uno descansa un poco de la incertidumbre, porque ya por fin hay un manejo diferente y le ayudan a tener la enfermedad más controlada". (Rosa, Cali)* Sin embargo, Lucía expresa que el tener el diagnóstico definido le causaba desesperanza, unido con un proceso de diagnóstico extenso y de sentimientos de culpabilidad por afectar a su familia: *"En mi caso yo tenía muchos problemas de salud y empecé a empeorar, yo siempre iba acompañada de mi mamá o mi hermana y ellas siempre eran las que preguntaban y yo no decía nada, ni hablaba con los doctores. Pero siempre desde la posición de no tener que ocasionarle tristeza a mi familia. Entonces cuando me dieron el diagnóstico, yo dije otra cosa más, no puede ser, me van a seguir dando más cosas". (Lucía, Cali).*

Así pues, surge del discurso como factor favorecedor el contar con redes de apoyo que pueden ser familiares, sociales, o institucionales como las fundaciones de pacientes y los médicos, en este caso Jairo y Lucía, se refieren al factor con las siguientes narraciones: *"Yo pertenezco a los grupos de fundaciones y yo veo que todos son diferentes porque por ejemplo hay unos que tenemos apoyos de familia y amigos y hay gente que es muy sola entonces yo pienso que eso es individual y que se afronta la enfermedad diferente de maneras diferentes, Yo principalmente mi familia, nunca me han dejado solo y después la fundación ASOPOR". (Jairo, Cali)* y *"Yo también creo que es diferente cada caso y por lo menos le tocó a uno aceptar lo que le está dando y tener fe de que pueda uno aguantar y seguir con la vida. Por lo menos yo que tengo mucho respaldo de la familia y que siempre están pendientes y me ayudan entonces eso me ayuda un poco más a no estar tan pendiente de la enfermedad". (Lucía, Cali)* No obstante, existen casos como Miguel, donde no percibe ese factor favorecedor *"Yo no tengo apoyo porque mi mamá ya tiene mucha carga, con mi hermana que tiene síndrome Down y es complejo, entonces yo solo hablo con mi mamá, pero poco. A mí si me afecta esa parte con soledad porque no tengo así". (Miguel, Cali)*

También, dentro de los factores favorecedores del diagnóstico se puede resaltar la habilidad social, empática y cercana del personal de salud, en este caso médicos, para comunicar el

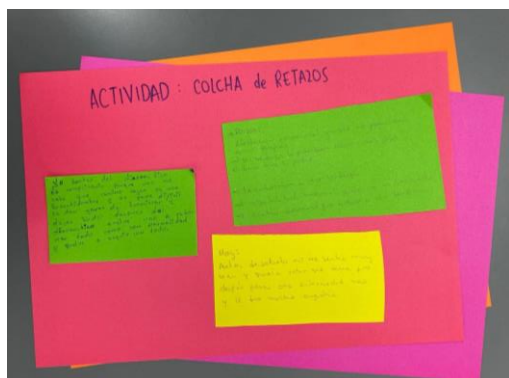
diagnóstico, favoreciendo el acercamiento del paciente con el diagnóstico, es por esto que las experiencias de Miguel y Rosa dan como resultado: *“Cuando en la clínica me examinan y toman mis datos hacen una junta médica y las características que tenía el médico pues yo tuve varios y ella hacía muy bien el trabajo y yo así hasta donde podía. pero cuando yo sentía que no podía dar más, ella me motivaba que fuera más exigente. porque los otros me trataban a veces como un niño, y ella ya sabía yo que podía hacer o qué no hacer y me obligaba, ella utilizaba muchas veces el humor para hacerme sentir mejor, entonces hacía bromas de que no me fuera a caer en la calle porque si no yo le hacía quedar mal”*. (Miguel, Cali) Al igual que *“Los internistas a mí me colaboraron mucho están con uno todo el día y están con uno hasta que lo ubican el diagnóstico y son muy dedicados”* (Rosa, Cali). Y: *“los médicos me trataron con mucho cariño no me hablaban como médico sino como un familiar qué me explicaban las cosas como alguien especial y me explicaban todo muy claro entonces por ejemplo cuando el riñón, un médico me explicó que podía vivir con uno y que no había problema y que no iba a pasar nada y fue una explicación muy clara, por ejemplo, ya puedo hablar con los médicos, yo antes no era capaz”* (Lucía, Cali)

Finalmente, los pacientes hacen alusión al sistema de salud colombiano pues desde su experiencia hacen énfasis en la constante lucha para acceder a la salud, *“Yo puedo encontrar en común entre nuestras historias la pelea con el sistema de salud, eso es lo más común que hay”*. (Jairo, Cali) Al igual que Miguel *“Yo estoy de acuerdo con lo que dijo Jairo, que hay algunas clínicas muy malas, yo quería cambiar de médico, el médico que me prohibió todo, yo estaba en desacuerdo con él porque uno va para que le colaboren y ellos hacen los que ellos quieren como si fuera una obligación y creo que no debería ser así”*. (Miguel, Cali)

Cabe resaltar que para esta última categoría de los objetivos se realizó un grupo focal de manera presencial, sin embargo, es importante aclarar que, por situaciones adversas de salud, Lucía, realizó el ejercicio de manera virtual. Por otro lado, en el espacio también se incluyó la técnica interactiva de colcha de retazos, la cual generó un sentido de socialización profundo en las verbalizaciones, pero a nivel metodológico la mayoría de los pacientes no logró cumplir en su totalidad las instrucciones, puesto que, la capacidad física y motriz de Miguel se lo impidió y Lucía no se encontraba en el mismo espacio presencial donde se llevó a cabo el encuentro. Es por esto por lo que a través de la Imagen 1 se representa el espacio metodológico desarrollado

Imagen 1.

Colcha de Retazos



Teniendo en cuenta lo anterior, el presente trabajo investigativo, permite realizar un ejercicio de reflexividad sobre el efecto a nivel personal y profesional que tiene la manera en que se realiza la comunicación de un diagnóstico de alguna ER. Los resultados expuestos, visibilizan algunas voces de pacientes y médicos que día a día luchan para minimizar las brechas existentes en el sistema de salud y mejorar la calidad de vida de quienes acceden a ella. Por esta razón, se plasman relatos como los de la médico 3: *“Me parece muy interesante esas investigaciones que realizan a manera de tesis y de esta manera hay retroalimentación y va haciendo huequito en la importancia de mejorar esa entrega de esa mala noticia y de mostrarle al paciente esa mala situación por la que está, muy pocas personas frenan el tiempo y cambian. Entonces todas esas retroalimentaciones de su estudio van a poder saber si lo estamos haciendo bien, que hay que mejorar y por eso agradecerles”* (Médico 3, Cali), porque como investigadoras, a pesar de que aún hay fallas en el sistema de salud, tal como lo manifiestan los pacientes y los médicos, también, que existen recursos y habilidades metodológicas que permiten que la comunicación de un diagnóstico se realice de la forma más humana posible y, sobre todo, la apertura desde nuestra profesión de poder impactar para que esto sea posible. Por otro lado, al realizar esta investigación el concepto de ER se ha incluido en nuestro panorama profesional, social y personal, puesto que desde cualquier postura vemos que existen varias formas de poder contribuir a un mejor afrontamiento e inclusión de las personas con diagnóstico de ER, ya que pudimos comprender que no solamente existe el abandono en el sistema de salud, sino también a nivel social, laboral y educativo.

DISCUSIÓN

En este apartado, se espera analizar la relación entre las categorías de investigación y los resultados obtenidos en torno a los objetivos propuestos. Igualmente se presentarán las *conclusiones, recomendaciones y limitaciones del estudio*.

En primera instancia, se tuvo como interrogante conocer ¿cómo perciben los procesos de comunicación del diagnóstico de ER los médicos y pacientes? y como finalidad, la presente investigación buscó complementar espacios teóricos que reflejaran la mirada del personal de salud en relación con las ER, puesto que la mayoría de las expectativas están puestas en el paciente dejando a un lado la versión del profesional. También, buscó recopilar recomendaciones y factores favorecedores de la comunicación del diagnóstico en ER, buscando con ello, ayudar a complementar el vacío metodológico a nivel colombiano, ya que, en términos investigativos no hay profundidad en la información, puesto que, los estudios están enfocados en la epidemiología de las ER, más no en los factores psicosociales que intervienen en el proceso del diagnóstico. Debido a que las consecuencias de un proceso de comunicación inadecuado al momento de revelar el diagnóstico afectan la adaptación a la enfermedad, especialmente a la calidad de vida y pueden provocar ansiedad, depresión, desesperanza, sufrimiento y rechazo a las medidas terapéuticas.

Por lo tanto, para responder esta interrogante, se tuvo como guía el objetivo general del presente trabajo que gira en torno a analizar los procesos de comunicación del diagnóstico de enfermedades raras desde la perspectiva de médicos y pacientes. Para lograrlo se comprendieron las experiencias en la comunicación del diagnóstico en ambos grupos se identificaron los factores personales y contextuales en los procesos de comunicación del diagnóstico para poder conocer los factores que favorecen la comunicación del diagnóstico. A continuación, se presenta la discusión de los resultados obtenidos teniendo en cuenta el orden de los objetivos específicos mencionados anteriormente.

En relación con el primer objetivo, el cual pretende comprender las experiencias en la comunicación del diagnóstico de ER desde la perspectiva de los médicos y pacientes. Se pudo evidenciar en las diferentes experiencias de la comunicación del diagnóstico, que los médicos se moldeaban a los recursos que podían acceder en el momento, puesto que, no tenían ninguna ruta o procedimiento establecido para hacer el proceso de comunicación del diagnóstico a sus pacientes.

Inicialmente, en cuanto a las experiencias de los pacientes, se identificaron que tuvieron afectación en el ámbito cultural, social, político y económico. Así pues, en el ámbito cultural, dependiendo del contexto y la ubicación, las creencias y valores sobre la salud son diferentes pues muchas veces el acceso a la medicina (servicios de salud) es la última opción, ya que, primero agotan recursos de medicina alternativa como ir a yerbateros, curanderos, etc. Ahora bien, respecto al ámbito social, se encontró que las redes de apoyo que tienen los pacientes como la familia, y las fundaciones facilita el afrontamiento a la enfermedad, esto unido con los factores personales de cada paciente, pues el afrontamiento también depende si tienen antecedentes familiares de alguna ER, o si es el primer caso de ER en la familia.

Finalmente, respecto al aspecto político y económico, se evidencia que no solo el acceso a los servicios de salud era difícil en cuanto a tiempos de espera, tipo de vinculación (si es contributivo o subsidiado), la rotación entre especialistas. También, el impacto de tener una enfermedad rara en el costo de vida es demasiado alto, adherente a la pérdida del trabajo debido a las condiciones de salud, y las pocas oportunidades laborales, son el mayor impedimento que tienen los pacientes para realizar su vida. Existe entonces cierta correlación entre las investigaciones consultadas sobre la experiencia de la comunicación del diagnóstico por parte de los médicos en Colombia y gira en torno a que la barrera principal comienza en el diagnóstico, puesto que es muy difícil acceder como tal a un diagnóstico y en el momento de comunicarlo no cuentan con un protocolo establecido de cómo hacerlo y la mayoría de las veces este proceso es largo y poco certero (Pareja, 2017).

Por otro lado, existen aspectos de la experiencia de la comunicación que inciden en la calidad de la atención en pacientes y sus familias. Puesto que, se espera la construcción de una relación colaborativa con pacientes y familiares, donde se dé un ambiente de confianza, aceptación y acompañamiento emocional, que permita la participación de las personas atendidas para hacer preguntas o analizar las opciones de tratamiento, ya que, una actitud más tranquilizadora y amistosa del profesional aumenta su efectividad (Pedraza, 2015). Se encontró que en el momento de confirmarle a un paciente que sí tiene el diagnóstico, la mayoría de los médicos brindan espacio al paciente para que interiorice la situación. Después, intentan decir las cosas lo más claro posible y se apoyan en recursos, como videos, dibujos, libros de medicina, etc. Debido a que las ER son enfermedades crónicas, los médicos manifiestan darles ese apoyo y acompañamiento a lo largo del

tiempo a los pacientes, se vuelve una relación más cercana puesto que se convierten en el médico tratante de por vida.

Es por esto que, se hace evidente la unión con la importancia del profesional de salud como canal entre el paciente y su recuperación durante la enfermedad; no sólo desde la provisión de servicios asistenciales, sino también del soporte emocional necesario para hacer frente a las complicaciones derivadas de una condición patológica particular (Bermudez-Roman, 2016). Por ende, los resultados del paciente dependen de una comunicación exitosa, porque el médico que fomenta la comunicación abierta puede obtener información más completa, mejorar la perspectiva de un diagnóstico más preciso y facilitar el asesoramiento adecuado, ajustando así potencialmente la adherencia a los planes de tratamiento que benefician la salud de los pacientes a largo plazo (The American College of Obstetrician and Gynecologist [ACOG], 2014).

Cabe resaltar, que la mayoría de los médicos indican la importancia de tener un equipo interdisciplinario cuando tienen un paciente con alguna ER. En un principio se realizan juntas con varios especialistas para analizar el caso con sospecha de una ER, por lo que los pacientes se envían a estudios médicos y después se puede llegar a un diagnóstico. A la par, se evidencia que, en Colombia, han emitido directrices con relación al manejo de las ER, donde prácticamente todas las especialidades y disciplinas de la salud están involucradas de una u otra manera en el tratamiento. Los esfuerzos de parte del Ministerio de Salud y Protección Social, asociaciones de pacientes, centros especializados y grupos de investigación están enfocados en aumentar la conciencia integral entre los médicos (Instituto Nacional de Salud, 2017).

Sin embargo, con base a los relatos de los médicos y pacientes se encontró que, debido a la rentabilidad y cuestiones administrativas, los centros de salud no le dan la importancia necesaria a la población de pacientes con ER. Por lo que los médicos no cuentan con los recursos necesarios para conformar equipos de trabajo, enviar los medicamentos y realizar el seguimiento como deberían. Lo que conlleva a que la mayoría de los pacientes tengan que esperar más de 6 meses para acceder a la cita con los especialistas. En consecuencia, la salud de los pacientes con ER se ve afectada por la atención que reciben, el aumento en el índice de remisión, la variabilidad del seguimiento y la demora en tiempo que genera el diagnóstico aumenta el riesgo de mortalidad (Castro, et al., 2018). Al igual que consecuencias a nivel mental como el sufrimiento psicológico,

la pérdida de motivación, desesperanza frente a su vida, aislamiento y la pérdida del trabajo que de por sí imposibilita cubrir sus gastos, desde lo necesario para subsistir, hasta el efectivo para realizar los trámites la movilidad hacia los centros de salud, pagar los copagos, medicamentos, etc. Pues al no tener un sistema que soporte sus necesidades, se hace imposible tener una mejor calidad de vida. Pese a las acciones que se llevan a cabo por las IPS y los médicos, el sistema en estos momentos es incompatible con una persona que padece ER. En síntesis, la experiencia misma complejiza aún más el manejo un diagnóstico de ER porque el sistema aún no cuenta con la infraestructura, ni el equipo interdisciplinario para dar una atención suficientemente humanizada, oportuna y de cobertura de las necesidades emergentes ante la situación de salud.

En relación con el segundo objetivo se describen los factores personales y contextuales en los procesos de comunicación del diagnóstico que perciben los médicos. Inicialmente, dentro de los factores personales se encontró que la formación y experiencia del médico tratante le permiten formar las habilidades necesarias para realizar un correcto proceso comunicativo. En su mayor parte, los médicos de la muestra son especialistas y han tenido experiencia académica-laboral con relación a las ER. En el pregrado, vieron cursos o electivas de genética sobre el concepto de las patologías genéticas, más no la profundidad que se requiere para tratar casos de ER, sin embargo, para muchos ese fue el primer acercamiento que tuvieron en la relación con las ER, y fue de tanto impacto y relevancia a nivel personal y profesional que la mayoría de ellos continuó por esa rama, e inclusive describen que ha sido una apertura a un mundo familiar, legal, social y académico lleno de retos, ya que cada vez se encuentran en constante investigación para brindar tratamientos inclusivos e innovadores que atraviesen de manera transversal a los pacientes.

No obstante, ha sido a lo largo de la experiencia profesional que fueron formándose fuertemente en el área, por ejemplo, realizaron posgrados, diplomados y cursos específicos en ER que les ha permitido ver a muchos pacientes y desarrollar habilidades de acercamiento que generalmente no adquieren en la formación formal. Es por esto que, desde la literatura se menciona que la educación médica, académica y continua de ellos debería centrarse más en las "señales de alerta" y exposición para aumentar la atención a las ER en la práctica diaria. También, el profesional médico debería de ser capaz de ofrecer la información de forma objetiva y empática, puesto que, ser diagnosticado con una ER es un camino largo que no siempre coincide con la

urgencia del afectado y de sus familiares, con la velocidad observada en los profesionales o en el propio sistema sanitario (Requena, Arcos y Bañón, 2014).

Consecuentemente, uno de los ejes que se hizo más evidente durante los relatos sobre la experiencia de diagnóstico fue que el proceso de comunicación de diagnóstico exitoso depende de las habilidades comunicativas del médico. Reflejado en que un diagnóstico consiste en un enunciado emitido por un profesional de la salud autorizado, que posee las siguientes características: a) el referente es una alteración existente en el organismo, b) se sustenta en una serie de pruebas cuya validez se halla demostrada y c) cuando es conocido por el paciente, se desencadenan en él una serie de reacciones emocionales debido a las implicaciones que puede tener en su vida (García-Arroyo, 2014). Adicionalmente, dichos factores personales refieren que la reacción de un paciente ante una mala noticia va a depender de la personalidad, creencias religiosas, del apoyo familiar y del marco antropológico cultural en el que vive. Siendo, un fenómeno individual modulado en la perspectiva sociocultural (Aranda-Sánchez, 2014). Lo anterior tiene una fuerte relevancia investigativa, porque no es común para la mayoría de personas en un proceso de descubrimiento de diagnóstico médico incluir dicho acompañamiento integral que de soporte durante la consulta, por lo tanto, se podría decir que hoy en día existen varios tratamientos pensados en pro del afrontamiento del paciente, ya que específicamente en las ER no existe en la mayoría de los casos una cura determinante, ahora bien, en relación a los pacientes es significativo contar con formas de autocuidado que protejan su desarrollo, porque fue evidente entre los pacientes que las estrategias y medios de ayuda utilizados desarrollan una estabilidad en su cotidianidad.

Así pues, una de las habilidades más utilizadas por los médicos es la *empatía*, a través de la cual se conectan con la vulnerabilidad del paciente. De hecho, le brindan la oportunidad al paciente de tener un espacio de catarsis, y de acompañamiento cuando van a dar el diagnóstico. Muchos mencionan que, en el momento de darle el diagnóstico al paciente, intentan ponerse en los zapatos de la persona, y verlo de manera más completa, no solo como un paciente con una alteración genética, si no, como una persona con muchas más implicaciones que la salud, pues no es solo es el paciente el que se ve afectado, sino todo el entorno que lo acompaña: los padres, la familia y todo su círculo social del paciente.

Explícitamente los médicos no hacen referencia al modelo biopsicosocial del ser humano, sin embargo, mediante sus relatos, se puede visibilizar que tienen y promueven una visión holística de la persona. Es por esto, que comprender a un paciente desde el modelo biopsicosocial engloba la integración de los *factores biológicos* (como los aspectos genéticos; defectos orgánicos y estructurales); *psicológicos* (las cogniciones, emociones y conductas) y *sociales* (valores sociales sobre la salud y el contexto), y entiende que el bienestar de la persona depende de las tres dimensiones: no alcanza con que el individuo esté sano físicamente (Engel, 1997). Por lo tanto, los médicos al usar esta forma de ver al ser humano generan una repercusión benéfica al momento de la atención en consulta, puesto que al comprender al paciente en su totalidad no lo cosifican en una enfermedad, sino que lo exponen como un ser total que hace parte de más aspectos dimensionales.

De igual manera, otra habilidad presente de la cual en mayor medida los médicos hacen uso es de la creatividad del uso de recursos metodológicos, tal como la enseñanza, gráficos, dibujos, mostrar libros con imágenes, vídeos, realizar el árbol familiar, etc. con el fin de explicar el resultado del examen de genética de cada paciente. En esta medida, como fue expuesto anteriormente, un proceso de comunicación de diagnóstico engloba respuestas sobre los diferentes contenidos informados por el médico en la consulta. Además, se cuestiona si la información fue completa en el momento de la comunicación. Es por esto, que se identifican las siguientes categorías como forma de revelación: a) revelación completa; b) revelación parcial; c) ausencia de revelación formal del diagnóstico. Para así poder establecer el grado de información suministrada y continuar el proceso del tratamiento. Dicho análisis de contenido permite identificar 3 ejes temáticos: cómo fue revelado el diagnóstico, quién reveló el diagnóstico, y el contexto en que el diagnóstico fue revelado (Castro, et al., 2018). Esto evidencia desde la mirada investigativa que dichas metodologías de enseñanza son estrategias de aprendizaje que a nivel cognitivo favorecen la comprensión de un diagnóstico, adicionalmente, al haber habilidades personales se puede generar un mejor acercamiento evidenciado en el afrontamiento del diagnóstico completo. Siendo así, se correlacionan los conceptos teóricos y las categorías de análisis de la presente investigación. De esta forma, cómo fue revelado y quién reveló el diagnóstico corresponde a los factores personales del médico, los cuales fueron expuestos anteriormente. Mientras que el entorno, situación, circunstancia, etc. en el que fue revelado, corresponde a los factores contextuales.

En este orden de ideas, los factores contextuales engloban dos determinantes: *Los determinantes intermedios*, que comprenden la edad; sexo; pertenencia étnica y ruralidad y los *determinantes estructurales* que comprenden tecnologías en salud para diagnóstico de las ER; centros especializados para la atención; acceso a diagnósticos y tratamiento oportuno; conocimiento por parte del personal sanitario sobre las ER; calidad de los servicios de salud; asistencia social y educación a cuidadores primarios (Protocolo de vigilancia de salud pública, 2017). Se puede evidenciar que en los participantes, los factores contextuales, giran en torno a las tecnologías y recursos a los que tienen acceso los médicos son de tipo *económico* (recursos disponibles en su lugar de trabajo), *sociopolítico* (contexto, ubicación y políticas actuales vigentes), *cultural* (interculturalidad de usos, costumbres y saberes del usuario que son un impedimento para la atención médica) y *personal* (habilidades propias, impacto psicológico y afectaciones en la vida personal del médico).

Se puede comprender que en gran medida los médicos no tienen cómo controlar los recursos a los que tienen acceso, las normas y leyes, el tipo de paciente, en realidad ningún factor excepto el personal. El proceso de enfermar hace que las personas se sientan más vulnerables y frágiles, por lo que resulta fundamental la actitud de los profesionales, dispuestos a respetar a las personas y su dignidad en la interacción con ellas. En este sentido, la presencia humana ante las personas enfermas con dolor y sufrimiento se hace insustituible: mirar, hablar, sonreír, mostrar empatía, escuchar, mostrar sensibilidad y comprensión con la situación del otro. De aquí radica, que solo sus habilidades y la forma en la que brindan la atención puede ser elegida por ellos. Se pretende entonces hacer énfasis en la atención centrada en la persona, depende en la adquisición de las habilidades como la empatía, la calidez humana, el respeto, la comunicación asertiva, la amabilidad, la prudencia y la sinceridad del médico.

Una aproximación al funcionamiento del Sistema de Salud Colombiano explica el panorama dentro de las Instituciones de Salud Públicas respecto a las ER, puesto que no existe un protocolo para transmitir el diagnóstico de la enfermedad al paciente. Sin embargo, si existen rutas desde la parte médica de cuándo sospechar y qué pruebas realizar. Consecuentemente, el funcionamiento del sistema de salud dentro del hospital dificulta el proceso de comunicación del diagnóstico. Puesto que, una vez se mandan las pruebas diagnósticas, el médico no tiene la

seguridad de cuándo va a volver el paciente en consulta para hacer un acompañamiento completo, porque puede que solo tenga esa consulta inicial para decirle el diagnóstico.

Ahora bien, en algunos hospitales públicos, existen grupos de acompañamiento al momento del diagnóstico que lo componen psicología, trabajo social y psiquiatría, mejorando dicho proceso de comunicación. Sin embargo, respecto al panorama de salud en las instituciones privadas, se puede decir que existen diferencias en la atención de salud, dependiendo del régimen contributivo que tenga el paciente debido a que el tiempo de atención con EPS es mayor en comparación a tener medicina prepagada. No obstante, la EPS es la única entidad que cubre los estudios genéticos requeridos. Seguido a esto, una vez se confirma el diagnóstico, el médico debe hacer la notificación del caso al comité de vigilancia epidemiológica, quienes notifican a la secretaría de salud para que ellos informen al Ministerio de salud. Al igual, existe la ruta de MIPRES, que son un grupo de personas priorizadas con acceso a recursos adicionales. Por otro lado, los tiempos de espera son menores, hay más facilidad para realizarse los exámenes correspondientes en un mismo sitio, y hay un nivel de comodidad mayor para los pacientes y sus familias. La mayor diferencia identificada fueron los tiempos de respuesta que tienen en los dos contextos (público y privado), Pues si bien existen unos términos delimitados, un tiempo de respuesta mayor afecta la salud de la persona, tanto a nivel físico con el progreso de la enfermedad, como el aumento del sufrimiento psicológico y de la incertidumbre de no saber que tienen.

Por otro lado, se encontró que, si el paciente vive en una región céntrica del país, es más fácil que pueda acceder a una atención en salud de calidad. Mientras que, si vive en zonas periféricas, las instituciones de salud no cuentan con las condiciones para atención de pacientes con ER y los remiten a hospitales y clínicas de las ciudades principales. Por lo que, al final obstaculiza aún más el diagnóstico de los pacientes, pues muchas veces las personas involucradas no cuentan con los recursos necesarios para movilizarse a otra ciudad, ni cuentan con un apoyo que los pueda acompañar en el proceso.

Finalmente, el tercer objetivo buscó identificar desde la perspectiva de los pacientes con ER los factores que favorecen la comunicación del diagnóstico y sus recomendaciones en el proceso. Por lo tanto, se encontró un sentimiento común de que el tener el diagnóstico completo, generaba en los pacientes una certeza y tranquilidad. No exclusivamente por el conocimiento de la

patología, sino por la posibilidad de tener acceso a tratamientos de mejora o de mantenimiento. Claramente de farmacología, pero también los pacientes resaltan la importancia de poder participar de terapias, acompañamientos no farmacológicos y grupos de apoyo. Inclusive de simplemente retomar su cotidianidad. Es por eso, que el diagnóstico equivocado y la ausencia de diagnóstico es el principal obstáculo para que mejore la calidad de vida de miles de pacientes con ER (Comisión de las Comunidades Europeas, 2008). Estas experiencias incluyen un alto grado de frustración y las consecuencias de un proceso de comunicación inadecuado al momento de revelar el diagnóstico afectan factores personales como la adaptación a la enfermedad, a la calidad de vida, pueden provocar ansiedad, depresión, desesperanza, sufrimiento y rechazo a las medidas terapéuticas (Blob, 2017).

Por consiguiente, la agilidad del diagnóstico o el momento en el que llega el paciente es tan relevante para el proceso de acompañamiento médico e interdisciplinar, ya que de ahí se derivan las herramientas con mayor facilidad de apoyo en el paciente. Por otro lado, también se desarrollan las redes de apoyo como factores favorecedores, puesto que son alternativas que el médico proporciona en el momento de comunicar el diagnóstico, y el paciente puede involucrarse para sobrellevar mejor el proceso. Esto hace alusión a la medida en que los cuidadores y los médicos brindan un adecuado acompañamiento, facilitando el desarrollo de estrategias de afrontamiento en los pacientes. Igualmente, se identificó que los pacientes además de los dolores físicos experimentan estigma social junto a sus cuidadores, y parte de este sufrimiento puede ser aliviado con un diagnóstico rápido y certero (López et al 2018).

En esta misma línea, se encontró que un factor favorecedor en la comunicación del diagnóstico es la habilidad social utilizada por médicos, donde en muchas ocasiones el humor, el apoyo, la atención, y las metodologías de enseñanza reflejan ese progreso en la relación médico-paciente, por tanto, a nivel personal es importante resaltar el impacto que tiene en cada persona el proceso de comunicación pues no solo es el sistema de salud quien a lo largo del tiempo genera los obstáculos, sino que también en ocasiones las falencias se pueden ver reflejadas en la poca escucha de los médicos sobre las necesidades de los pacientes y su aporte al tratamiento.

En consecuencia, de lo anteriormente expuesto en la discusión, se puede evidenciar que la comunicación del diagnóstico a los pacientes con ER es uno de los momentos clave en la

interacción médico-paciente y que de ello se desprenden los factores que influyen en el afrontamiento de las ER (Requena, Arcos y Bañón, 2014). Mediante el uso de habilidades propias como la empatía, la recursividad y la comunicación asertiva pues permiten guiar los procesos terapéuticos y asistenciales en la dirección de las necesidades reales de los pacientes y promueven una adherencia a los planes de tratamiento que benefician la salud a largo plazo (The American College of Obstetrician and Gynecologist [ACOG], 2014).

De esta manera, se deben orientar los esfuerzos al uso efectivo y asertivo de habilidades comunicacionales realizados por los médicos. Ya que como se ha mencionado a lo largo de la investigación, el afrontamiento del paciente depende inicialmente de la manera en la que se comunica la enfermedad. Tal como lo reflejaron algunos pacientes al mencionar que hay profesionales en la salud con el tacto que merecen y adicionalmente, desde la mirada investigativa es fundamental un acercamiento que proporcione una relación abierta para obtener mejor información.

A manera de conclusión, se destaca que los médicos comprenden las experiencias en la comunicación del diagnóstico a través de los recursos del momento, ya que el proceso de comunicación es un suceso clínico extenso que no tiene un protocolo establecido debido a que no hay un abordaje profundo en el campo. Es por esto, que se brindan espacios de interiorización y recursos metodológicos prácticos como forma de acompañamiento al momento de confirmar el diagnóstico. Adicionalmente, es importante contar con un equipo interdisciplinario completo que tenga una visión integral del paciente y así trabajar en un mejor tratamiento, sin embargo, al no contar con los recursos necesarios, mas todos los problemas dentro del sistema de salud se retrasa el tiempo de atención con diferentes especialistas y se fragmenta la forma de ver al paciente.

Por otro lado, los pacientes perciben la experiencia de la comunicación del diagnóstico como un proceso que no presenta orden desde el sistema de salud y la experiencia de la comunicación del diagnóstico en ocasiones se convierte en un proceso tedioso, puesto que los síntomas se tienen a confundir con otro tipo de diagnóstico antes de llegar al definitivo.

De igual manera, en los factores personales y contextuales de los médicos se encuentra que, a nivel personal, la formación y experiencia en ER es lo que ha permitido crear las habilidades en

el proceso comunicativo. Dentro de estas habilidades priman: la *empatía*, que le permite al médico, dignificar y ver a la persona más allá de una enfermedad, conectando con el paciente a través de sus sentimientos, llamándolo por su nombre, no por su patología, respetando su intimidad, su historia personal, sus decisiones y su entorno familiar; y la *creatividad en los recursos metodológicos*, que hace referencia a las herramientas de apoyo diseñadas por el médico específicamente a las necesidades del paciente, permitiéndole una mejor comprensión de su diagnóstico.

Ahora bien, los factores contextuales evidenciados giran en torno a tecnologías y recursos a los cuales tienen acceso los médicos, como la ubicación, políticas, costumbres, afectaciones personales, tratamientos, accesibilidad al sistema de salud, etc. No obstante, en estos factores se encuentra que el sistema de salud en muchas ocasiones dificulta el proceso, ya que no hay certeza de un seguimiento o un equipo preparado, adicionalmente es más fácil el acceso en una ciudad céntrica a una periférica. En esta misma línea, vemos que tener medicina prepagada genera mejores tiempos de respuesta en el seguimiento, pero únicamente la EPS es quien puede enviar un examen genético para confirmar un diagnóstico, debido a que las enfermedades raras son un evento de notificación obligatoria al ser de interés público.

Por último, los factores que favorecen la comunicación del diagnóstico desde la perspectiva de los pacientes se representan en tener un diagnóstico completo, ya que genera mejor afrontamiento. De la misma manera, se reconocen las redes de apoyo como alternativas de acompañamiento que facilitan el proceso. Y finalmente, las habilidades empáticas, metodológicas, humanizadoras y relacionales del médico con el paciente aportan en el proceso.

Se plantea para próximos estudios las siguientes recomendaciones, en primera instancia se tiene que reconocer que la población de pacientes con ER muchas veces tiene condiciones de salud que no les permite la presencialidad, puesto que hay muchos factores que pueden poner en riesgo su vida. Así que, dependiendo de sus contextos es recomendable el uso de la virtualidad para acceder a la población, ya que podría ser una herramienta ideal para realizar entrevistas, grupos focales, técnicas interactivas, etc.

Por otro lado, se sugiere a los pacientes y familias que busquen en el sistema de salud todos los recursos que tienen disponibles, y que hagan uso de sus derechos como usuarios, también, que se unan a grupos investigativos, fundaciones, asociaciones, etc. para que encuentren otro tipo de apoyo al afrontar la enfermedad. También, se recomienda a los médicos seguir trabajando en los procesos de humanización en las entidades de salud, pues realmente una mirada más cercana puede cambiar la trayectoria de un paciente. A su vez, darle la importancia al uso de tratamientos no farmacológicos como parte del plan de intervención. De igual manera, crear una relación médico-paciente bajo una base de confianza y respeto, y, por último, que continúen trabajando de manera interdisciplinaria para que haya una unificación entre las especialidades.

Ahora bien, al sistema de salud se le sugiere priorizar ágilmente la atención para que se evite una tramitología extensa a los pacientes con ER, también se solicita que apoyen la creación de guías metodológicas (cartillas, dibujos, herramientas, aplicaciones) que favorezcan la comprensión del diagnóstico y de esa manera adecuarse a las necesidades de los pacientes dependiendo del contexto, como por ejemplo ver la posibilidad de teleconsulta, facilitar una atención en casa, un seguimiento telefónico y/o virtual. Tomar de ejemplo programas como Hospitalización A Domicilio (HADO) en la Unión Europea que son una alternativa asistencial a pacientes en su domicilio.

Por otro lado, desde la mirada de derechos y políticas públicas se recomienda crear trámites de aprobación que incluyan la farmacología necesaria del paciente y sobre todo la posibilidad de un apoyo de sostenimiento (subsidio) dependiendo de las necesidades personales y dentro de lo posible generar un diálogo con el sistema laboral para generar inclusión con este tipo de población. Por último, frente al ámbito educativo, se tiene presente que la carga teórica es muy alta por lo que una mayor formación en pregrado sobre ER podría no ocurrir. Sin embargo, la presente investigación permite reconocer que no necesariamente una formación extensa en el área es lo más importante a la hora de comunicar un diagnóstico. Pues se hace evidente que las habilidades personales del médico, como la calidez, la empatía, la humanidad, el respeto y la recursividad en la forma que se genera el diagnóstico es lo que más facilita un buen afrontamiento de la enfermedad.

De esta manera y teniendo en cuenta lo anterior se propone la siguiente herramienta para facilitar la comunicación de un diagnóstico de ER:

Fases para la comunicación de un diagnóstico de enfermedades raras

- Caracterización del paciente: generar un acercamiento empático que me permita recolectar información personal y contextual de la persona (nombre, edad, estrato socioeconómico, redes de apoyo, historia familiar de ER, nivel de educación, nivel de conocimiento sobre el tema, estado psicológico, etc.)
- Recursos disponibles en el lugar de trabajo: tener muy claro a qué recursos tiene acceso (remisión a exámenes, especialistas, tratamientos farmacológicos y no farmacológicos, acceso a terapia, grupos y fundaciones que existan) con el fin de brindarle todas las opciones disponibles
- Preparación personal del médico: disponerse psicológicamente para realizar la comunicación del diagnóstico haciendo uso de herramientas como el distanciamiento y la empatía
- Realización de la comunicación: una vez se tenga un resultado claro, contar con un espacio físico adecuado, el acompañamiento de quienes se consideren red de apoyo y el contacto de fundaciones o asociaciones a las que pueda tener acceso, hacer uso de las ayudas metodológicas que más se adapten al paciente (cartillas, dibujos, videos, etc.)
- Recomendaciones: una vez se comparta la información, se debe ofrecer un espacio de contención emocional al paciente si lo necesita, explorar la acogida del diagnóstico, resolver dudas sobre la enfermedad y dejar claro el plan de tratamiento y seguimiento que se va a realizar. Finalmente, se debe volver a ofrecer los recursos a los que puede acceder.

En este sentido, las limitaciones de este estudio se encuentra la dificultad para el acceso a los pacientes con ER, pues al ser una población tan minoritaria fue complejo tener una muestra de gran tamaño e implicó el contacto con muchas fundaciones y asociaciones de las cuales no obtuvimos pronta respuesta para que facilitaran el contacto con los participantes. De la misma manera, con los participantes seleccionados se tuvo que gestionar la movilización para cada uno, debido a que el acceso hasta el punto de encuentro era complejo por temas como: recursos, movilidad, conocimiento, apertura, etc. Finalmente, se encontró que la técnica *colcha de retazos*

utilizada para recolectar la información, no fue la más adecuada para la población escogida debido a las condiciones físicas de algunos pacientes, puesto que a la mayoría se le dificulta hacer manualidades que implican motricidad fina, tales como: escribir, pegar, cortar, etc. Por lo tanto, en casi todo el espacio como facilitadoras fuimos quienes realizamos el desarrollo de la técnica teniendo en cuenta las narraciones de los pacientes.

REFERENCIAS

- Alzahrani, A., Alqahtani, A., Alhazmi, M., Gaafar, R., Alharbi, I., Alharbi, A., Khshaifaty, G. y Alzahrani, A. (2018). Attitudes of cancer patients and their families toward disclosure of cancer diagnosis in Saudi Arabia: A Middle Eastern population example. *Dovepress*, 12(1), 1659-1666. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30214168/>
- Aranda, C., Cedillo, R., Del Campo, M., Ornelas, R. y Góngora, J. (2014). Factores que influyen y dificultan la comunicación de malas noticias en el personal de salud. *Acta Universitaria*, 24(5), 20-26. <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=41632450003>
- Barrera, M., Tonon, G. y Alvarado, S. (2012). Investigación cualitativa: el análisis temático para el tratamiento de la información desde el enfoque de la fenomenología social. *Universitas humanística*, 74(1), 195-225. <http://www.scielo.org.co/pdf/unih/n74/n74a10.pdf>
- Blob, S., Klemann, C., Rother, A., Mehmecke, S., Schumacher, U., Mucke, U., Mucke, M., Klawonn, F., Kortum, X., Lechner, W. y Grigull, L. (2017). Diagnostic needs for rare diseases and shared prediagnostic phenomena: Results of a German wide expert Delphi survey. *Plos One*, 12(2), 1-12. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0172532>
- Braun, V., & Clarke, V. (2006). Using thematic analysis in psychology. *Qualitative Research in Psychology*, 3(2), 77-101. <http://doi.org/10.1191/1478088706qp063oa>
- Bonilla- Castro, E y P. Rodríguez. (1997). Recolección de datos cualitativos. *Más allá del dilema de los métodos, la Investigación en Ciencias Sociales*. (pp. 87-101). Grupo Editorial Norma. <https://laboratoriociudadut.files.wordpress.com/2018/05/mas-alla-del-dilema-de-los-metodos.pdf>
- Calzadilla-Núñez, A., Díaz-Narváez, V., Dávila-Pontón, Y., Aguilera-Muñoz, J., Fortich-Mesa, N., Aparicio-Marengo, D. y Reyes-Reyes, A. (2017). Erosion of empathy during medical training by gender, a cross-sectional study. *Arch Argent Pediatr*, 115(6), 556-61. DOI: [10.5546/aap.2017.eng.556](https://doi.org/10.5546/aap.2017.eng.556)
- Castillo-Esparcia, A. y López-Villafranca, P. (2016). Communication strategies employed by rare disease patient organizations in Spain. *Ciência & Saúde Coletiva*, 21(8): 2423-2436. DOI: [10.1590/1413-81232015218.19852015](https://doi.org/10.1590/1413-81232015218.19852015)

- Castro, E., Peloso, F., Vital, L., Romeiro, L., Moro, L. y Gonzalez, M. (2018). La revelación del diagnóstico en oncología: una investigación transcultural Brasil-España. *Ediciones Complutense*, 15(1):119-132. <http://dx.doi.org/10.5209/PSIC.59181>
- Comisión de las comunidades europeas. (2008). Las Enfermedades Raras: un reto para Europa https://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf
- Córdoba, J. y Salinas, M. (2016). Modelo de gestión para la atención integral en pacientes con enfermedades huérfanas en Colombia (Tesis de maestría). <https://repository.urosario.edu.co/bitstream/handle/10336/12389/SalinasNova-MariaAngelica-2016.pdf;jsessionid=64C37E392C90BCEA0EBC989427058551?sequence=1>
- Crowe, L., McKnight, J. y McAneney H. (2019). Communication Needs for Individuals with Rare Diseases Within and Around the Healthcare System of Northern Ireland. *Frontiers in Public Health*, 7(1). <https://doi.org/10.3389/fpubh.2019.00236>
- Cuevas, A. (2002). Consideraciones en torno a la investigación cualitativa en psicología. *Revista cubana de psicología*, 19(1), 47-56. <http://pepsic.bvsalud.org/pdf/rcp/v19n1/06.pdf>
- Currie, G. y Szabo, J. (2019). “It would be much easier if we were just quiet and disappeared”: Parents silenced in the experience of caring for children with rare diseases. *Health Expectations*, 22(6), 1251–1259. <https://doi-org.bdbib.javerianacali.edu.co/10.1111/hex.12958>
- Engel GL. From biomedical to biopsychosocial. Being scientific in the human domain. *Psychosomatics*. 1997 nov-dec;38(6):521-8. Doi: 10.1016/S0033-3182(97)71396-3. PMID: 9427848.
- Escobar, G. (2020). Para que las enfermedades huérfanas dejen de estar huérfanas en Colombia. Grupo Editorial Icesi. https://repository.icesi.edu.co/biblioteca_digital/bitstream/10906/86274/1/escobar_enfermedades_fuerfanas_2020.pdf

Federación Colombiana de Enfermedades Raras. (2021). Una nueva esperanza para las víctimas de enfermedades raras en Colombia <https://www.fecoer.org/una-nueva-esperanza-para-las-victimas-de-enfermedades-raras-en-colombia/>

Flick, U. (2004). Introducción a la investigación cualitativa: Relevancia, historia y rasgos. *Introducción a la investigación cualitativa* (pp. 1-15). Ediciones Morata, S.L. <http://investigacionsocial.sociales.uba.ar/wp-content/uploads/sites/103/2013/03/INVESTIGACIONCUALITATIVAFLICK.pdf>

García, B., Gonzales, S., Quiroz, A. y Veasquez, A. (2002). Técnicas Interactivas para la Investigación Social Cualitativa. *Grupo de investigación Fundación Universitaria Luis Amigó*, 2-108. https://proyectos.javerianacali.edu.co/cursos_virtuales/posgrado/maestria_asesoria_familiar/proyectos_I/m%c3%b3dulo%202/Tecnicas%20Interactivas%20-%20Quiroz.pdf

Ghoshal, A., Salins, N., Damani, A., Chowdhury, J., Chitre, A. y Muckaden, M. (2018). To tell or not to tell: Exploring the preferences and attitudes of patients and family caregivers on disclosure of a cancer related diagnosis and prognosis. *JCO an American Society of clinical oncology journal*, 5. 1-12.

IMS Health. (abril 2016). El camino de las drogas huérfanas en América Latina. *NEO health*, 271. 1-4. <https://www.revistaneo.com/index.php/articles/2016/04/14/el-camino-de-las-drogas-huerfanas-en-america-latina>

Instituto nacional de salud, Ministerio de salud y protección social. (2017). *Vigilancia y análisis del riesgo en salud pública protocolo de vigilancia en salud pública huérfanas-raras. (versión 03)*.

Instituto nacional de salud, Ministerio de salud y protección social. (2019). *Vigilancia y análisis del riesgo en salud pública protocolo de vigilancia en salud pública huérfanas-raras. (versión 04)*.

Instituto nacional de salud, Ministerio de salud y protección social. (2020). *Vigilancia y análisis del riesgo en salud pública protocolo de vigilancia en salud pública huérfanas-raras. (versión 05)*.

Ley 1392 de 2010. (2020, 2 de julio). Secretaria General del Senado. 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.

http://www.secretariasenado.gov.co/senado/basedoc/ley_1392_2010.html

Ley 1438 de 2011. (2011, 19 de enero). Secretaria General del Senado. Por medio de la cual se reforma el sistema general de seguridad social en salud y se dictan otras disposiciones.

http://www.secretariasenado.gov.co/senado/basedoc/ley_1438_2011.html

Liuccio, M., Belotti, R., Comune, A., Zambito, V., y Schulz, P. (2015). Communication in rare diseases: a literature review. *Nova science Publishers Inc*, 7(3).

https://www.researchgate.net/publication/292736018_COMMUNICATION_IN_RARE_DISEASES_A_LITERATURE_REVIEW

Lopez, M., Koch, V., Sarrubbi-Junior, V., Gallo, P. y Carneiro-Sampaio, M. (2018). Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals. *Clinics*, 73(68).

<https://doi.org/10.6061/clinics/2018/e68>

Martínez, J., y Misnaza, S. (2018). Mortalidad por enfermedades huérfanas en Colombia, 2008-2013. *Biomédica: Revista Del Instituto Nacional de Salud*, 38(2), 198-208.

<https://bdbib.javerianacali.edu.co:2421/10.7705/biomedica.v38i0.3876>

Mayrides, M., Ruiz de Castilla, E. M. y Szelepski, S. (2020). A civil society view of rare disease public policy in six Latin American countries. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 1–12. <https://bdbib.javerianacali.edu.co:2421/10.1186/s13023-020-1314-z>

Mazzucato, M., Visonà Dalla Pozza, L., Minichiello, C., Manea, S., Barbieri, S., Toto, E., Vianello, A. y Facchin, P. (2018). The Epidemiology of Transition into Adulthood of Rare Diseases Patients: Results from a Population-Based Registry. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 15(10).

<https://bdbib.javerianacali.edu.co:2421/10.3390/ijerph15102212>

- Moore, P., Gómez, G., Kurtz, S. y Vargas, A. (2010). La comunicación médico paciente: ¿Cuáles son las habilidades efectivas? *Revista médica de Chile*, 138(8), 1047-1054.
<https://dx.doi.org/10.4067/S0034-98872010000800016>
- Organización Mundial de la Salud. (2012). Coming together to combat rare diseases. *Bull World Health Organ*, 90(6), 406-7.
- Oblitas, L. (2008). El estado del arte de la Psicología de la Salud. *Revista de Psicología*, XXVI(2), 219-256. <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=337829507002>
- Pareja, M. (2017). Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia. *Revista CES Derecho*. 8(2), 231-241. DOI: <https://doi.org/10.21615/cesder.8.2.2>
- Pogue, R., Cavalcanti, D., Shanker, S., Andrade, R., Aguiar, L., De Carvalho, J. y Costa, F. (2018). Rare genetic diseases: update on diagnosis, treatment and online resources. *Drug Discovery Today*, 23(1), 187-195. DOI: [10.1016/j.drudis.2017.11.002](https://doi.org/10.1016/j.drudis.2017.11.002)
- Pons, J. (2006). La comunicación entre el profesional de la salud y el paciente. *Enfermería Integral*, 73(1), 27-34.
- Quirland-Lazo, C., Castañeda-Cardona, C., Chirveches Calvache, M. A., Aroca, A., Otálora-Esteban, M. y Rosselli, D. (2018). Modelos de atención en salud en enfermedades raras: revisión sistemática de la literatura. *Revista Gerencia y Políticas de Salud*, 17(34), 1-7.
<https://bdbib.javerianacali.edu.co:2421/10.11144/Javeriana.rgps17-34.mase>
- Rath, A., Salamon, V., Peixoto, S., Hivert, V., Laville, M., Segrestin, B., Neugebauer, E. A. M., Eikermann, M., Bertele, V., Garattini, S., Wetterslev, J., Banzi, R., Jakobsen, J. C., Djuricic, S., Kubiak, C., Demotes-Mainard, J. y Gluud, C. (2017). A systematic literature review of evidence-based clinical practice for rare diseases: what are the perceived and real barriers for improving the evidence and how can they be overcome? *Trials*, 18(1), 1–11. <https://bdbib.javerianacali.edu.co:2421/10.1186/s13063-017-2287-7>
- Real Academia Española [RAE]. (2022). *Diccionario de la lengua española* (23ª ed.). Versión 23.5 en línea. <https://dle.rae.es>
- Requena, S., Arcos, J. y Bañón Hernández, A. (2014). Cómo recuerdan los pacientes la comunicación del diagnóstico, a propósito de quince testimonios relacionados con

enfermedades poco frecuentes. *Cultura, Lenguaje Y Representación*, 13(1), 165-184.

Recuperado a partir de <http://www.e-revistas.uji.es/index.php/clr/article/view/1552>

Resolución 1871 de 2021. (2021, 19 de noviembre). Ministerio de Salud y Protección Social. Por la cual se conforma y reglamenta el funcionamiento de la Mesa Nacional de Enfermedades Huérfanas/Raras.

https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No.%201871%20de%202021.pdf

Romeiro, FB., Peuker, AC., Bianchini, D. y Castro, EK. (2016). Chemotherapy patient perception regarding communication with the healthcare staff. *Psicooncología*, 13(1), 139-50. DOI: 10.5209/rev_PSIC.2016.v13.n1.52493

Rodriguez, J. (2010). Definición de ‘Profesión médica’, ‘Profesional médico/a’ y ‘Profesionalismo médico’. *EDUC MED*, 13(2), 63-66. DOI: [10.4321/S1575-18132010000200001](https://doi.org/10.4321/S1575-18132010000200001)

Salgado, A. (2007). Investigación cualitativa: diseños, evaluación del rigor metodológico y retos. *LIBERABIT*, 13(13), 71-78.

http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1729-48272007000100009&lng=es&tlng=es.

Secretaria de Salud del Valle del Cauca. (2018). Gobernación del Valle del Cauca. Informe de evento de interés en salud pública de enfermedades crónicas: Cáncer en menores de 18 años, cáncer de mama y cuello uterino, enfermedades huérfanas y exposición al flúor.

<https://www.valledelcauca.gov.co/loader.php?lServicio=Tools2&lTipo=viewpdf&id=29786>

Stanarević, S. (2019). Health information behaviour of rare disease patients: seeking, finding and sharing health information. *Health Information & Libraries Journal*, 36(4), 341-356.

<https://doi-org.bdbib.javerianacali.edu.co/10.1111/hir.12261>

The American college of obstetrician and gynecologist. (2014). Effective Patient- Physician Communication. *Committee opinion*, 587, 1-5. <https://www.acog.org/clinical/clinical-guidance/committee-opinion/articles/2014/02/effective-patient-physician-communication>

- Uribe, P., Amado, C., Rueda, A. y Mantilla, A., (2019). Barreras para la atención en salud del cáncer gástrico, Santander, Colombia. Etapa exploratoria. *Revista colombiana de Gastroenterología*, 34(1), 17-22. <https://doi.org/10.22516/25007440.353>
- Vandeborne, L., Overbeeke, E., Dooms, M., Beleyr, B., y Huys, I. (2019). Information needs of physicians regarding the diagnosis of rare diseases: a questionnaire-based study in Belgium. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(99). <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1075-8>
- Witt, S., Kristensen, K., Wiegand-Grefe, S., Boettcher, J., Bloemeke, J., Wingartz, C., Bullinger, M. y Quitmann, J. (2021). Rare pediatric diseases and pathways to psychosocial care: a qualitative interview study with professional experts working with affected families in Germany. *Orphanet J Rare Dis*, 16(497). <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02127-2>

ANEXOS

Anexo A. Experto Diego Correa.

Categoría: Experiencias en la comunicación del diagnóstico.										
Población a entrevistar: Pacientes con ER y médicos										
Subcategoría	Ítem /pregunta	Claridad		Pertinencia Esencial		Ubicación		Suficiencia		Observaciones y sugerencias
		1	2	1	2	1	2	1	2	
Pacientes: - Proceso de comunicación - Personas que participaron - Lugar	¿Usted recuerda cómo fue el proceso de comunicación del diagnóstico?	X		X		X				
	¿Qué personas estuvieron involucradas en el proceso?	X		X		X				
	Recuerda ¿qué sentimientos o pensamientos llegaron a su mente en ese momento?		X	X		X				Considero que en la misma pregunta no se den abordar "sentimientos o pensamientos" son dos cosas diferentes, además muy importantes en la revelación del diagnóstico. Sugiero: ¿Recuerda que pensó en ese momento? ¿Qué emociones o sentimientos, recuerda usted de ese momento? Son suficientes
Médicos: - Procesos de comunicación del diagnóstico a sus pacientes	¿Cómo realiza usted un proceso de comunicación del diagnóstico aun paciente con ER?	X		X		X				
	¿Qué personas involucra en el proceso de comunicación del diagnóstico aun paciente con ER?	X		X		X				
	¿Qué factores considera son esenciales dentro del proceso de comunicación del diagnóstico?	X		X		X				
	Cuéntenos un poco las condiciones en que se realiza el proceso de comunicar el diagnóstico (consulta externa, hospital).		X	X		X				Considero que es más adecuada la palabra "Describanos", porque induce a dar más detalles,
	Recuerda ejemplos o casos de pacientes que le llamen la atención o recuerde cuando realizó el proceso de comunicación del diagnóstico.		X	X		X				Relátenos experiencias que usted recuerda al comunicar un diagnóstico a un paciente, y porque esa experiencia pudo ser significativa. Son suficientes

Categoría: Factores personales y factores contextuales										
Población para entrevistar: Médicos										
Subcategoría	Item /pregunta	Claridad		Pertinencia Esencial		Ubicación		Suficiencia		Observaciones y sugerencias
		1	2	1	2	1	2	1	2	
<i>Factores sociodemográficos</i>	¿Cuál es su experiencia y formación en relación a las ER?	X		X		X				
<i>Factores personales:</i>	¿Durante el pregrado recibió formación en ER?	X		X		X				
- Experiencia y formación profesional. - Habilidades y recursos propios.	¿Qué habilidades (comunicativas, relacionales y afectivas) identifica y destaca como propias al momento de comunicar un diagnóstico?	X		X		X				Son suficientes
<i>Factores Contextuales:</i>	¿A qué recursos tiene acceso al comunicar un diagnóstico de ER?		X	X		X				Considero que la pregunta es muy amplia y poco clara. Esos recursos podrían ser: locativos o espacios físicos, la posibilidad de interconsultas de apoyo con psicología o trabajo social, la posibilidad de asistir a espacios informativos. Sugiero replantear la pregunta en forma más precisa.
- Tecnologías y recursos - Tratamientos protocolos - Accesibilidad - Formación y conocimiento en ER de los profesionales y pacientes	¿Qué protocolos y tratamientos tienen establecidos para abordar un diagnóstico de ER?	X		X		X				
	¿Cómo es el proceso de atención para los pacientes con ER en su lugar de trabajo?	X		X		X				
	¿Sabe qué recursos son los más utilizados por los pacientes para buscar información sobre las ER?	X		X		X				
	¿Cuáles considera, son los obstáculos en la comunicación del diagnóstico a pacientes con ER?		X	X		X				Considero que se debe revisar si el término adecuado es "obstáculos". Podría ser: ¿Cuáles son las barreras y limitaciones que usted percibe, para comunicar el diagnóstico a pacientes con ER?
	¿Cuál considera es el panorama actual, desde el sistema de salud, frente a la atención de los pacientes con ER?	X		X		X				Son suficientes

Categoría: Factores favorecedores de la comunicación del diagnóstico y recomendaciones en la comunicación del diagnóstico										
Población a entrevistar: Pacientes con ER										
Subcategoría	Ítem /pregunta	Claridad		Pertinencia Esencial		Ubicación		Suficiencia		Observaciones y sugerencias
		1	2	1	2	1	2	1	2	
Factores favorecedores de la comunicación del diagnóstico y recomendaciones en la comunicación del diagnóstico	¿Cómo es su sentir antes y después de ser diagnosticado?									
	¿Cómo podría impactar la vida de una persona el ser diagnosticado con una ER?	X		X		X				
	¿Qué se observa?		X		?					No es clara la pregunta, ¿Qué se quiere indagar? ¿Qué se observa en la colcha de retazos?
	¿Qué piensan de lo escrito sobre el proceso de cada uno?	X		X		X				
	¿Qué relaciones se pueden establecer entre los retazos?	X		X		X				
	¿Qué sensaciones genera lo expresado?		X	X		X				Aquí debe quedar claro si es lo que expresaron verbalmente en el grupo focal o si es lo que está consignado en la colcha de retazos.
	¿Cuáles son los aspectos más relevantes que expresa la Colcha de Retazos en cuanto a la vida cotidiana de los participantes?	X		X		X				
	Recuerda ejemplos o casos de pacientes que le llamen la atención o recuerde cuando realizó el proceso de comunicación del diagnóstico.		X		X					Esta pregunta no es para pacientes. Creo que hay error.
	¿Qué características resaltan de los médicos que les ayudó a afrontar el diagnóstico de una mejor manera?	X		X		X				
	¿Qué recursos personales y contextuales favorecieron su afrontamiento? (indagar personalidad, redes de apoyo personales, sociales y comunitarias)		X	X		X				Me pregunto si los pacientes participantes, van a comprender el término "contextuales" Podría ser: ¿Qué aspectos considera usted le sirvieron para afrontar el diagnóstico de su enfermedad?

	¿Qué ayudas didácticas considera que favorece una mejor comunicación del diagnóstico?	X		X		X				
	¿Qué aspectos de un médico rescata que favorecen una buena comunicación del diagnóstico?	X		X		X				
	¿Qué recomendaciones daría al sistema de salud colombiano?									Los participantes saben que es el Sistema de Salud colombiano, o para ellos sería más fácil comprender: su EPS, o las instituciones donde lo atienden.
	De ser necesario, ¿que otros tipos de apoyo le hubiera gustado tener al momento de revelar el diagnóstico: Psicología, trabajo social, acompañamiento espiritual etc. ¿por qué?	X		X		X				
	¿A qué conclusiones pueden llegar con el ejercicio?	X		X		X				
	¿Qué se llevan de la actividad?	X		X		X				Son suficientes

Anexo B. Experta Ana Marcela Uribe.

Categoría: Experiencias en la comunicación del diagnóstico.										
Población a entrevistar: Pacientes con ER y médicos										
Subcategoría	Ítem /pregunta	Claridad		Pertinencia Esencial		Ubicación		Suficiencia		Observaciones y sugerencias
		1	2	1	2	1	2	1	2	
Pacientes: - Proceso de comunicación - Personas que participaron - Lugar	¿Usted recuerda cómo fue el proceso de comunicación del diagnóstico?	x		x		x		x		
	¿Qué personas estuvieron involucradas en el proceso?	x		x		x		x		
Médicos: - Procesos de comunicación del diagnóstico a sus pacientes	Recuerda ¿qué sentimientos o pensamientos llegaron a su mente en ese momento?	x		x		x		x		Sugiero dividir; que pensamientos llegaron a su mente y que emoción o emociones le generó ese momento
	¿Cómo realiza usted un proceso de comunicación del diagnóstico aun paciente con ER?		x	x		x		x		Sugiero más directa: ¿Cómo comunica el diagnóstico a un...
	¿Qué personas involucra en el proceso de comunicación del diagnóstico aun paciente con ER?	x		x		x		x		A qué personas involucra además del paciente..
	¿Qué factores considera son esenciales dentro del proceso de comunicación del diagnóstico?		x							No me queda claro que quieren saber acá
	Cuéntenos un poco las condiciones en que se realiza el proceso de comunicar el diagnóstico (consulta externa, hospital).		x							A qué tipo de condiciones se refieren?
	Recuerda ejemplos o casos de pacientes que llamen la atención o recuerde cuando realizó el proceso de comunicación del diagnóstico.		x							No me queda claro que quiere explorar esta pregunta, tal vez se quieren centrar en las reacciones de algún paciente que recuerde particularmente.

Categoría: Factores personales y factores contextuales										
Población para entrevistar: Médicos										
Subcategoría	Ítem /pregunta	Claridad		Pertinencia Esencial		Ubicación		Suficiencia		Observaciones y sugerencias
		1	2	1	2	1	2	1	2	
Factores sociodemográficos	¿Cuál es su experiencia y formación en relación a las ER?	x		x		x		x		
Factores personales: - Experiencia y formación profesional. - Habilidades y recursos propios.	¿Durante el pregrado recibió formación en ER?	x		x			x	x		Podría ser la primera
	¿Qué habilidades (comunicativas, relacionales y afectivas) identifica y destaca como propias al momento de comunicar un diagnóstico?	x		x		x		x		
Factores Contextuales: - Tecnologías y recursos - Tratamientos y protocolos - Accesibilidad - Formación y conocimiento en ER de los profesionales y pacientes	¿A qué recursos tiene acceso al comunicar un diagnóstico de ER?		x							No sé si lo que quieren saber es sobre el acceso o sobre los recursos que utiliza cuando comunica el Dx.
	¿Qué protocolos y tratamientos tienen establecidos para abordar un diagnóstico de ER?	x		x		x		x		
	¿Cómo es el proceso de atención para los pacientes con ER en su lugar de trabajo?	x		x		x		x		Se refieren a la atención administrativa en la IPS donde trabaja?
	¿Sabe qué recursos son los más utilizados por los pacientes para buscar información sobre las ER?	z		z		z		z		
	¿Cuáles considera, son los obstáculos en la comunicación del diagnóstico a pacientes con ER?	x		x		x		x		
	¿Cuál considera es el panorama actual, desde el sistema de salud, frente a la atención de los pacientes con ER?	x		x		x		x		

Categoría: Factores favorecedores de la comunicación del diagnóstico y recomendaciones en la comunicación del diagnóstico										
Población a entrevistar: Pacientes con ER										
Subcategoría	Ítem /pregunta	Claridad		Pertinencia Esencial		Ubicación		Suficiencia		Observaciones y sugerencias
		1	2	1	2	1	2	1	2	
Factores favorecedores de la comunicación del diagnóstico y recomendaciones en la comunicación del diagnóstico	¿Cómo es su sentir antes y después de ser diagnosticado?	x	x			x		x		Redactar mejor, ¿es o fue? O que sintió?
	¿Cómo podría impactar la vida de una persona el ser diagnosticado con una ER?	x		x						De otra o de él/ella?
	¿Qué se observa?									No sé qué quieren saber acá
	¿Qué piensan de lo escrito sobre el proceso de cada uno?	x								
	¿Qué relaciones se pueden establecer entre los retazos?	x								
	¿Qué sensaciones genera lo expresado?	x								
	¿Cuáles son los aspectos más relevantes que expresa la Colcha de Retazos en cuanto a la vida cotidiana de los participantes?	x								
	Recuerda ejemplos o casos de pacientes que le llamen la atención o recuerde cuando realizó el proceso de comunicación del diagnóstico.									Esto está en la categoría de pacientes por eso no me queda claro
	¿Qué características resaltan de los médicos que les ayudó a afrontar el diagnóstico de una mejor manera?	x		x		x		x		
	¿Qué recursos personales y contextuales favorecieron su afrontamiento?(indagar personalidad, redes de apoyo personales, sociales y comunitarias)	x		x		x		x		
¿Qué ayudas didácticas considera que favorece una mejor comunicación del diagnóstico?	x		x		x		x			
	¿Qué aspectos de un médico rescata que favorecen una buena comunicación del diagnóstico?	x		x		x		x		
	¿Qué recomendaciones daría al sistema de salud colombiano?	x		x		x		x		
	De ser necesario, que otros tipos de apoyo le hubiera gustado tener al momento de revelar el diagnóstico: Psicología, trabajo social, acompañamiento espiritual etc. ¿por qué?	x		x		x		x		
	¿A qué conclusiones pueden llegar con el ejercicio?	x		x		x		x		
	¿Qué se llevan de la actividad?	x		x		x		x		

Anexo C. Entrevista.

<i>OBJETIVOS</i>	<i>PREGUNTAS</i>
<p>Comprender las experiencias en la comunicación del diagnóstico de ER desde la perspectiva de los médicos y pacientes.</p>	<p>¿Usted recuerda cómo fue el proceso de comunicación del diagnóstico?</p> <p>¿Qué personas estuvieron involucradas en el proceso?</p> <p>Recuerda ¿qué pensó en ese momento?</p> <p>¿Qué emociones o sentimientos, recuerda usted de ese momento?</p> <p>¿Cómo realiza usted un proceso de comunicación del diagnóstico a un paciente con ER?</p> <p>¿A otros profesionales o personas involucra en el proceso de comunicación del diagnóstico a un paciente con ER?</p> <p>¿Qué factores considera son esenciales dentro del proceso de comunicación del diagnóstico?</p> <p>Describa las condiciones en que se realiza el proceso de comunicar el diagnóstico (consulta externa, hospital).</p> <p>Relátenos experiencias que usted recuerda al comunicar un diagnóstico a un paciente, y porqué esa experiencia pudo ser significativa</p>
<p>Describir los factores personales y contextuales en los procesos de comunicación del diagnóstico que</p>	<p>¿Durante el pregrado recibió formación en ER?</p>

<p>perciben los médicos.</p>	<p>¿Cuál es su experiencia y formación con relación a las ER?</p> <p>¿Qué habilidades (comunicativas, relacionales y afectivas) identifica y destaca como propias al momento de comunicar un diagnóstico?</p> <p>¿A qué recursos tiene acceso al comunicar un diagnóstico de ER? (espacios físicos, interconsultas e informativos)</p> <p>¿Qué protocolos y tratamientos tienen establecidos para abordar un diagnóstico de ER?</p> <p>¿Cómo es el proceso de atención para los pacientes con ER en su lugar de trabajo? (EPS, IPS, particular)</p> <p>¿Sabe qué recursos son los más utilizados por los pacientes para buscar información sobre las ER?</p> <p>¿Cuál considera es el panorama actual, desde el sistema de salud, frente a la atención de los pacientes con ER?</p> <p>¿Cuáles son las barreras y limitaciones que usted percibe, para comunicar el diagnóstico a pacientes con ER?</p>
<p>Identificar desde la perspectiva de los pacientes con ER los factores que favorecen la comunicación del diagnóstico y sus recomendaciones</p>	<p>Colcha de retazos</p> <p>Inicio: El desarrollo del trabajo comienza con un momento de elaboración individual en donde cada uno de</p>

<p>en el proceso.</p>	<p>los participantes construye en un pedazo de papel en forma de cuadrado su percepción del tema a trabajar</p> <p>¿Cómo fue su sentir antes de ser diagnosticado y cómo se siente ahora después de ser diagnosticado?</p> <p>¿Cómo impactó sus vidas el ser diagnosticado con una ER?</p> <p>Desarrollo: Cuando todas las personas finalizan la elaboración individual, cada una lo ubicará sobre un pedazo de papel (se sugiere que sea un papel resistente) de modo que todos los retazos queden fijados formando una Colcha de Retazos; esto con el fin de que los participantes puedan visualizar el trabajo de sus compañeros y el producto de todos los retazos unidos. Posteriormente, llega el momento de socialización grupal en donde los participantes expresan sus opiniones y percepciones sobre lo que observan en la Colcha de Retazos.</p> <p>¿Qué se observa en la colcha de retazos?</p> <p>¿Qué piensan de lo escrito sobre el proceso de cada uno?</p> <p>¿Qué relaciones se pueden establecer entre los retazos?</p> <p>¿Qué sensaciones genera lo expresado en la colcha de retazos?</p> <p>¿Cuáles son los aspectos más relevantes que expresa la Colcha de Retazos en cuanto a la vida cotidiana de los participantes?</p>
-----------------------	---

	<p>¿Recuerda ejemplos o casos de pacientes con ER que le llamen la atención?</p> <p>Luego de socializar la actividad, llega el momento en el cual se busca que los participantes concluyan, sinteticen y elaboren construcciones colectivas frente al tema abordado</p> <p>¿Qué características resaltan de los médicos que les ayudó a afrontar el diagnóstico de una mejor manera?</p> <p>¿Qué aspectos considera usted le sirvieron para afrontar el diagnóstico de su enfermedad? (indagar personalidad, redes de apoyo personales, sociales y comunitarias)</p> <p>Dentro de su experiencia, podría decir cuál es el lugar más indicado más que un médico le realice el diagnóstico</p> <p>¿Qué ayudas didácticas considera que favorece una mejor comunicación del diagnóstico?</p> <p>¿Qué aspectos de un médico rescata que favorecen una buena comunicación del diagnóstico?</p> <p>Recibió apoyo de algún tipo de grupo respecto al diagnóstico</p> <p>¿Qué recomendaciones daría a su EPS o al sistema de salud que lo atiende?</p> <p>De ser necesario, que otros tipos de apoyo le hubiera gustado tener al momento de revelar el diagnóstico: Psicología, trabajo social, acompañamiento espiritual etc.</p> <p>¿por qué?</p> <p>¿A qué conclusiones pueden llegar con el ejercicio?</p> <p>¿Qué se llevan de la actividad?</p>
--	---

Anexo D. Consentimiento informado.

Consentimiento Informado: Profesional de Salud

Estimado(a) participante

Desde la asignatura **Trabajo de Grado**, a cargo por la docente **Laura Juliana Valderrama**, las estudiantes **Mariana Chavarriaga Vargas y María Camila Jiménez Sánchez**, pertenecientes a la Pontificia Universidad Javeriana Seccional Cali, están llevando a cabo la investigación **“Comunicación del diagnóstico de enfermedades raras desde la perspectiva de médicos y pacientes”**, dado que **la presente investigación busca complementar espacios teóricos que reflejan la mirada del personal de salud en relación a las ER, puesto que la mayoría de expectativas están puestas en el paciente dejando a un lado la versión del profesional. También, se espera recopilar maneras metodológicas de la comunicación del diagnóstico, ya que no hay suficientes maneras de abordar la enfermedad. Para ello se propone como objetivo general: Analizar los procesos de comunicación del diagnóstico de ER desde la perspectiva de médicos y pacientes.**

Se le invita a participar en la investigación y la técnica seleccionada para recolectar la información con los médicos será la **entrevista semiestructurada** con una guía que constará de preguntas dirigidas a comprender las experiencias en la comunicación del diagnóstico de ER desde la perspectiva de los médicos y pacientes y describir los factores personales y contextuales en los procesos de comunicación del diagnóstico que perciben los médicos. Dicha entrevista tendrá una duración de **40 minutos aproximadamente**. Los beneficios que usted podrá obtener por su participación serán: **conocer de manera directa los resultados de la presente investigación, ampliar su área de conocimiento y promover la investigación futura de dicho tema**. De igual manera, la investigación no representa riesgos para su salud. Tampoco representará beneficios económicos (es decir, no recibirá dinero por su participación), ni tendrá costo alguno para usted, a excepción del tiempo de participación que deberá destinar para contestar al cuestionario. Antes de aceptar o rechazar su participación en la investigación, debe de tener en cuenta lo siguiente:

- La decisión de participar en la investigación es completamente **PERSONAL, LIBRE y VOLUNTARIA**.
- Sus datos personales y la información obtenida son completamente **CONFIDENCIALES**, por el contrario, se utilizará un **CÓDIGO/PSEUDÓNIMO** para identificarlo.
- En el transcurso del estudio usted podrá **SOLICITAR** información actualizada sobre el mismo.
- En el transcurso del estudio usted podrá **RETIRARSE** en cualquier momento, agradeciendo que nos informe las sus razones.
- En el transcurso del estudio nosotros podremos retirarnos en cualquier momento, y le explicaremos nuestras razones.
- **NO** recibirá ningún beneficio económico por su participación.
- No tendrá que hacer un gasto económico durante su participación.
- La entrevista será grabada en audio para fines netamente académicos

La investigación se enmarca en los artículos 2, 3, 10, 15, 17, 23, 24, 29, 36, 45, 46, 47, 48, 49, 50 y 52 de la **Ley 1090 del 06 de septiembre del año 2006**, establecida por el Congreso de la República de Colombia, por medio de los cuales se establecen las normas pertinentes frente a aspectos científicos, técnicos y administrativos para la investigación en psicología, y los artículos 5, 8, 10, 11, 12, 14, 15 y 16 de la **Resolución No. 008430 de 1993** que regula de los aspectos éticos de la investigación en seres humanos en áreas de la salud.

Si considera que no hay dudas ni preguntas acerca de su participación, puede firmar el siguiente Consentimiento Informado.

Una vez leída y comprendida la información anterior en pleno uso de mis capacidades, manifiesto mi participación en la investigación. En tal sentido, la firma del consentimiento informado implica autorización para realizar la entrevista.

Yo, _____, identificado con CC _____ declaro que he sido informado(a) de los objetivos, fines del presente estudio a realizar por estudiantes de la Pontificia Universidad Javeriana Cali. Y obrando en forma **AUTÓNOMA Y**

CONSCIENTE, ACEPTO la participación en esta investigación. Se firma a los días ____ del mes _____ del año 20____.

FIRMA PARTICIPANTE

Nombre: _____

CC: _____

Teléfono: _____

FIRMA TESTIGO 1

Nombre: _____

CC: _____

Teléfono: _____

FIRMA TESTIGO 2

Nombre: _____

CC: _____

Teléfono: _____

Firma del ESTUDIANTE 1

Nombre: _____

CC: _____

Teléfono: _____

Correo: _____

Firma del ESTUDIANTE 2

Nombre: _____

CC: _____

Teléfono: _____

Correo: _____

Firma del DOCENTE ENCARGADO/A

Nombre: _____

CC: _____

Cargo: _____

Correo: _____

Oficina: _____

Teléfono: _____

Anexo E. Consentimiento informado.

Consentimiento Informado: Paciente diagnosticado con ER

Estimado(a) participante

Desde la asignatura **Trabajo de Grado**, a cargo por la docente **Laura Juliana Valderrama**, las estudiantes **Mariana Chavarriaga Vargas y María Camila Jiménez Sánchez**, pertenecientes a la Pontificia Universidad Javeriana Seccional Cali, están llevando a cabo la investigación **“Comunicación del diagnóstico de enfermedades raras desde la perspectiva de médicos y pacientes”**, dado que **la presente investigación busca complementar espacios teóricos que reflejan la mirada del personal de salud en relación a las ER, puesto que la mayoría de expectativas están puestas en el paciente dejando a un lado la versión del profesional. También, se espera recopilar maneras metodológicas de la comunicación del diagnóstico, ya que no hay suficientes maneras de abordar la enfermedad. Para ello se propone como objetivo general: Analizar los procesos de comunicación del diagnóstico de ER desde la perspectiva de médicos y pacientes.**

Se le invita a participar en la investigación y la técnica seleccionada para recolectar la información con los pacientes diagnosticados con ER será inicialmente, un **grupo focal** y a su vez, se trabajará la técnica interactiva denominada **colcha de retazos**, la cual se basa en representaciones en las que los sujetos reconocen y exteriorizan sus sensaciones, experiencias, sentimientos, intenciones y expectativas frente a su vida cotidiana. Revelando los aspectos más significativos para las personas. Dicho grupo focal y técnica interactiva tendrá una duración de **2 horas aproximadamente**. Los beneficios que usted podrá obtener por su participación serán: **conocer de manera directa los resultados de la presente investigación, encontrar redes de apoyo, resignificar experiencias y promover la investigación de dicho tema**. De igual manera, la investigación no representa riesgos para su salud. Tampoco representará beneficios económicos (es decir, no recibirá dinero por su participación), ni tendrá costo alguno para usted,

a excepción del tiempo de participación que deberá destinar para contestar al cuestionario. Antes de aceptar o rechazar su participación en la investigación, debe de tener en cuenta lo siguiente:

- La decisión de participar en la investigación es completamente **PERSONAL, LIBRE y VOLUNTARIA**.
- Sus datos personales y la información obtenida son completamente **CONFIDENCIALES**, por el contrario, se utilizará un **CÓDIGO/PSEUDÓNIMO** para identificarlo.
- En el transcurso del estudio usted podrá **SOLICITAR** información actualizada sobre el mismo.
- En el transcurso del estudio usted podrá **RETIRARSE** en cualquier momento, agradeciendo que nos informe las sus razones.
- En el transcurso del estudio nosotros podremos retirarnos en cualquier momento, y le explicaremos nuestras razones.
- **NO** recibirá ningún beneficio económico por su participación.
- **NO** tendrá que hacer un gasto económico durante su participación.
- La entrevista será grabada en audio para fines netamente académicos

La investigación se enmarca en los artículos 2, 3, 10, 15, 17, 23, 24, 29, 36, 45, 46, 47, 48, 49, 50 y 52 de la **Ley 1090 del 06 de septiembre del año 2006**, establecida por el Congreso de la República de Colombia, por medio de los cuales se establecen las normas pertinentes frente a aspectos científicos, técnicos y administrativos para la investigación en psicología, y los artículos 5, 8, 10, 11, 12, 14, 15 y 16 de la **Resolución No. 008430 de 1993** que regula de los aspectos éticos de la investigación en seres humanos en áreas de la salud.

Si considera que no hay dudas ni preguntas acerca de su participación, puede firmar el siguiente Consentimiento Informado.

Una vez leída y comprendida la información anterior en pleno uso de mis capacidades, manifiesto mi participación en la investigación. En tal sentido, la firma del consentimiento informado implica autorización para realizar la entrevista.

Yo, _____, identificado con CC _____
declaro que he sido informado(a) de los objetivos, fines del presente estudio a realizar por
estudiantes de la Pontificia Universidad Javeriana Cali. Y obrando en forma **AUTÓNOMA Y
CONSCIENTE, ACEPTO** la participación en esta investigación. Se firma a los días ____ del mes
_____ del año 20____.

FIRMA PARTICIPANTE

Nombre: _____

CC: _____

Teléfono: _____

FIRMA TESTIGO 1

Nombre: _____

CC: _____

Teléfono: _____

FIRMA TESTIGO 2

Nombre: _____

CC: _____

Teléfono: _____

Firma del ESTUDIANTE 1

Nombre: _____

CC: _____

Teléfono: _____

Correo: _____

Firma del ESTUDIANTE 2

Nombre: _____

CC: _____

Teléfono: _____

Correo: _____

Firma del DOCENTE ENCARGADO/A

Nombre: _____

CC: _____

Cargo: _____

Correo: _____

Oficina: _____

Teléfono: _____