



Pontificia Universidad  
**JAVERIANA**  
Cali

VIGILADA MINEDUCACIÓN Res. 12220 de 2016

**ACCESO, ATENCIÓN Y CALIDAD EN SERVICIOS DE SALUD: EXPERIENCIAS DE  
PERSONAS CON ENFERMEDADES HUÉRFANAS Y CUIDADORES**

**ANGELA MARIA BURBANO PALOMINO**

**LEIDY JOHANA VELANDIA SARRIA**

PONTIFICIA UNIVERSIDAD JAVERIANA  
FACULTAD DE HUMANIDADES Y CIENCIAS SOCIALES  
MAESTRÍA EN PSICOLOGÍA DE LA SALUD  
SANTIAGO DE CALI, 18 DE JULIO DE 2022

**ACCESO, ATENCIÓN Y CALIDAD EN SERVICIOS DE SALUD: EXPERIENCIAS DE  
PERSONAS CON ENFERMEDADES HUÉRFANAS Y CUIDADORES**

ANGELA MARIA BURBANO PALOMINO  
LEIDY JOHANA VELANDIA SARRIA

DIRECTOR: DR. DIEGO CORREA SANCHEZ

PONTIFICIA UNIVERSIDAD JAVERIANA  
FACULTAD DE HUMANIDADES Y CIENCIAS SOCIALES  
MAESTRÍA EN PSICOLOGÍA DE LA SALUD  
SANTIAGO DE CALI, 18 DE JULIO 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”.

**Acceso, Atención y Calidad en Servicios de Salud: Experiencias de Personas con Enfermedades Huérfanas y Cuidadores(as)**

**Access, Care and Quality in Health Services: Experiences of People with Orphan Diseases and Caregivers**

Angela Maria Burbano Palomino y Leidy Johana Velandia Sarria

Director: Diego Emiro Correa Sánchez

Maestría en Psicología de la Salud, Pontificia Universidad Javeriana Cali

**Resumen**

A partir de las vivencias asociadas a los servicios de salud de personas con enfermedades huérfanas y cuidadores(as), se abordan las experiencias en el acceso, la atención y la calidad de la prestación de estos servicios. *Objetivo:* comprender las experiencias relacionadas con el acceso, atención y calidad en los servicios de salud, desde la perspectiva de personas con enfermedades huérfanas y sus cuidadores(as). *Método:* Se realizó un estudio cualitativo, con diseño fenomenológico, para el cual se ejecutaron entrevistas semiestructuradas a cuatro usuarios con enfermedad huérfana y cuatro cuidadores(as), en la ciudad de Cali. *Resultados:* Se encontró que la prestación de los servicios de salud, en cuanto al acceso, la atención y la calidad, tienen falencias en los diferentes niveles de atención, creándose una percepción general de insatisfacción en los servicios. *Conclusiones:* Para las personas con enfermedades huérfanas y cuidadores(as), la principal barrera para alcanzar una atención integral y de calidad se encuentra en el sistema de salud, mientras el mismo no se reestructure el acceso y atención estarán enmarcados por constantes falencias y por ende insatisfacción de los usuarios.

*Palabras clave:* Enfermedades huérfanas, acceso a los servicios de salud, atención en salud, calidad de los servicios de salud, humanización en salud.

### **Resume**

From the experiences associated with health services of people with orphan diseases and caregivers, experiences in access, care and quality of provision of these services are addressed. Objective: to understand the experiences related to access, care and quality in health services, from the perspective of people with orphan diseases and their caregivers. Method: A qualitative study was carried out, with a phenomenological design, for which semi-structured interviews were carried out with four patients with orphan disease and four caregivers, in Cali city. Results: It was found that the provision of health services, in terms of access, care and quality, have major shortcomings at the different levels of care, creating a general perception of dissatisfaction with the services. Conclusions: For persons with orphan diseases and caregivers, the main barrier to achieving comprehensive and quality care is found in the health system, as long as it is not restructured, access and care will be framed by constant shortcomings and therefore dissatisfaction of patients. the users.

*Keywords:* Orphan diseases, access to health services, care in health, quality of health services, humanization in health.

## **Introducción**

Las enfermedades huérfanas también conocidas como olvidadas o raras, suelen ser consideradas como crónicamente debilitantes, que conllevan a la discapacidad en algunos casos, tiene una alta morbilidad, pueden presentarse tardíamente en la edad adulta, son graves y que amenazan la vida. La falta de conocimiento y divulgación de información relacionada con estas patologías las hace no sólo huérfanas para los usuarios, sino que estos, se convierten en huérfanos ante el sistema de salud. Ley N° 1392. Diario Oficial del Congreso de Colombia, 02 de julio de 2010, reconoce las enfermedades huérfanas en Colombia, como de especial interés, buscando adoptar normas tendientes a garantizar la protección social, mediante acciones que fortalezcan el acceso y atención en salud, para quienes padecen este tipo de patologías.

Caracterizando la importancia de las enfermedades huérfanas, estas constituyen y enmarcan la importancia de un grupo amplio y variado de trastornos, que afectan a un reducido número de personas o a una proporción baja de la población general, representan un grupo heterogéneo de enfermedades, las cuales se manifiestan a corta edad y reportan generalmente un diagnóstico tardío o falta de diagnóstico. Son definidas por su baja incidencia, cronicidad, complejidad, compromiso sistémico y alta mortalidad. Pocas de estas enfermedades son prevenibles o curables y muchas resultan en muerte prematura (Carbajal, 2015; González y Cruz, 2017; Martínez y Misnaza, 2018; Suárez, 2019).

Las estimaciones realizadas por el instituto Orphanet en términos estadísticos, a nivel mundial, señalan que, las enfermedades huérfanas tienen una prevalencia puntual poblacional del 3,5 al 5,9%, lo que equivale a 263 y 446 millones de personas afectadas

globalmente en cualquier momento de su vida (Nguengang et al., 2020). Europa por su parte, según el Instituto de Salud Carlos III (2020), considera una enfermedad rara, cuando afecta al menos a 5 personas por cada 10.000 habitantes.

En Latinoamérica hay un subregistro de enfermedades huérfanas, sin embargo, de acuerdo al Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas, se conoce que en América Latina las enfermedades raras se ubican entre el segundo y quinto lugar en índices de mortalidad en niños menores de 1 año. Es preciso mencionar, que no se encuentran datos exactos, ni información validada del total de personas afectadas en América Latina (Viteri et al., 2020). En cuanto a Colombia, las cifras estadísticas infieren que hay 68.723 personas reportadas con alguna categoría de enfermedad huérfana, concentradas principalmente en Bogotá, Valle del Cauca y Medellín, siendo el reumatismo psoriásico, la esclerosis múltiple y el síndrome de Guillain-Barre las de mayor incidencia (Instituto Nacional de Salud, 2021; Ministerio de Salud y Protección Social, 2022).

Las enfermedades huérfanas, al ser de muy baja prevalencia, inciden en que los usuarios presenten barreras en los servicios de salud, para lograr un acceso y atención integral, estas barreras son: la complejidad al momento de diagnosticarlas, los tratamientos insuficientes, los costos elevados y excesivos de los medicamentos y procedimientos, los cuales no se encuentran cubiertos por el POS (Plan Obligatorio de Salud), los largos tiempos de espera, los complejos procesos administrativos, la oferta de servicios, las coberturas, entre otros (Cárcar, 2017; Ruiz, 2017).

Adicionalmente, es necesario conocer las percepciones y conocimientos de las personas frente a las enfermedades huérfanas o raras y cuidadores, para así desde la

experiencia, como agentes importantes para el desarrollo cotidiano de las actividades diarias en temas de salud y convivencia, se identifiquen las barreras y vivencias asociadas a sus procesos de salud (Martinez et al., 2020; Rosas et al., 2015). Investigaciones relacionadas al acceso en los servicios de salud, han enmarcado que el uso de los mismos, la información suministrada respecto a la patología, las limitaciones asociadas al acceso, a los procedimientos de diagnóstico, la asequibilidad de terapias o falta de opciones terapéuticas, la falta de especialistas en el lugar de atención, la poca disponibilidad de personal y la atención que termina siendo limitada, barreras (estructurales, administrativas, financieras, condiciones físicas), tiempos de espera, inequidad, limitación o negación del servicio, hacen parte del diario vivir de los usuarios (Hurtado y Arrivillaga, 2018; Jones et al., 2018; Katavic et al., 2016; Mancera et al., 2021; Molster et al., 2016; Stoller, 2018).

Por otro lado, los estudios consultados respecto a la atención en salud concuerdan en que ésta se determina por diferentes factores, planteando cómo debe ser una atención integral y de calidad para estas personas, lo cual depende de las condiciones de cada país y de su sistema de salud. Contrastando lo anterior, las personas con enfermedades huérfanas y sus cuidadores(as), perciben una atención delimitada por la influencia del alto costo de las enfermedades huérfanas, desde el tratamiento, la intervención, hasta los medicamentos. Se evidencia también que, los usuarios con enfermedades raras tuvieron un impacto desproporcionado en los reingresos y las visitas de emergencia, además de sentirse insatisfechos con su atención por la entrega no oportuna de medicamentos, despacho incompleto de las fórmulas y demoras en la asignación de citas. Los cuidadores(as) por su parte hacen énfasis en que el personal de salud debe mejorar el trato, reforzando sus habilidades de comunicación y desarrollando una mayor empatía. A su vez, refieren que



deben crearse redes de apoyo, con el fin de no sentirse solos y abandonados por el sistema (Boffin et al., 2018; Guilabert et al., 2021; Navarrete et al., 2021; Pelentsov et al., 2016; Quirland et al., 2018).

La atención en salud incluye aspectos relacionados a la humanización en salud, ya que, en las investigaciones consultadas, se hace referencia a la poca sensibilidad, falta de empatía e incluso, falta de conocimientos de los profesionales de salud frente a estas enfermedades, y sobre el trato poco digno que brindan tanto a usuarios, como a familiares. Es importante inferir la necesidad de que se rescaten los aspectos humanos, espirituales y transpersonales, en todos los roles de los profesionales de salud, incluido el educativo (Castillo et al., 2020; Correa, 2016; Feron et al., 2017; Llanos y Pardo, 2020; Martínez et al., 2020; Montalvo, 2015).

La calidad de los servicios también hace parte del proceso integral para recibir condiciones de salud satisfactorias. Estudios e investigaciones, han evaluado la percepción de los usuarios sobre la calidad de los servicios de salud, frente a la tramitología, las instalaciones, la tecnología utilizada para la toma de exámenes y la realización de diagnósticos; la entrega de medicamentos, capacitación del personal, la confianza y el trato, entre otros, que permitieron identificar las necesidades y valorar los servicios. Asociado a la satisfacción de los usuarios y sus acompañantes, varios estudios manifiestan la necesidad de formular acciones desde políticas en salud, que contribuyan al mejoramiento de la atención y la calidad de los servicios (Cobo et al., 2018; Estopa y Domenech, 2019; Kruk et al., 2017; Villagarcía et al., 2017).

Desde los aspectos mencionados del acceso y la atención en salud para personas con enfermedades huérfanas, los procesos de salud deben ser contemplados como un engranaje integral, que pueda avanzar hacia un enfoque de sensibilización, prevención, vigilancia, seguimiento e intervenciones oportunas, tempranas y pertinentes, la inversión en suficiente recurso humano capacitado, no solo médicos, sino un equipo multidisciplinario (Pareja, 2017).

El acceso a los servicios de salud es definido por la OMS (Organización Mundial de la Salud) y la OPS (Organización Panamericana de la Salud), como la cobertura universal en salud, en el cual todas las personas deben recibir un servicio de salud integral, con calidad, oportunidad, efectividad, enfocado a la prevención, tratamiento, rehabilitación y cuidados paliativos, sin distinción de raza, género, nivel socioeconómico u otra condición. Este acceso, es el fundamento de un sistema de salud equitativo, enmarcado desde la necesidad de recibir un servicio en salud con justicia social redistribuida, derecho, equidad en salud y aspectos que convergen en ella (la distancia, los horarios de atención, las cualidades de quienes ofrecen los servicios), siendo así un proceso que logre satisfacer esa necesidad de búsqueda de servicios, atención y continuidad en la prestación de servicios de salud (Arrivillaga y Borrero, 2016; Bernal, 2021; Fuentes, 2017; Torres, 2017).

La atención en salud, es el conjunto de procesos a través de los cuales se concreta la provisión de prestaciones y cuidados de salud a un individuo, un grupo familiar, una comunidad y/o una población; al interior de este concepto, se enmarca la humanización, que son las acciones y asistencia integral con calidez, que responda a las dimensiones psicológica, biológica, social y espiritual, siendo una reflexión bioética, a fin de asociar el conocimiento científico con las ciencias humanas, mirando al ser humano como un ser

vulnerable ante la situación de vivir la enfermedad y realizando acciones desde un sentido más humano (Andino, 2015; Correa, 2016; Tobar, 2017). Unido a lo anterior, surge la política de atención integral en salud y el MIAS, dando lugar a estrategias de Atención Primaria en Salud con enfoque familiar y comunitario, el cuidado y gestión integral del riesgo y el enfoque diferencial, articulando el aseguramiento de la prestación de los servicios y el desarrollo de políticas en salud pública (Moreno, 2016).

De acuerdo con lo expuesto anteriormente, se plantea la siguiente pregunta de investigación: ¿Cómo son las experiencias de las personas con enfermedades huérfanas y sus cuidadores(as), respecto al acceso, la atención y calidad en los servicios de salud?

Para ello se plantea como objetivo general, comprender las experiencias relacionadas con el acceso, atención y calidad en los servicios de salud, desde la perspectiva de personas con enfermedades huérfanas y sus cuidadores(as). Lo anterior a partir de los siguientes objetivos específicos: Explorar las características de acceso a los servicios de salud referidas por personas con enfermedades huérfanas y sus cuidadores(as); describir las experiencias que tienen las personas con enfermedades huérfanas y sus cuidadores(as) con la atención recibida por parte del personal de salud; y finalmente se pretende caracterizar la calidad de los servicios de salud recibidos, desde las experiencias de personas con enfermedades huérfanas y cuidadores(as).

La realización de este estudio, permite dimensionar las experiencias de las personas con enfermedades huérfanas y cuidadores(as), en torno a los componentes de salud (acceso, atención y calidad en los servicios de salud), para identificar qué aportes se podrían brindar para la posterior mejora de los servicios. A su vez, el aporte teórico se fundamenta en la ampliación de conceptos, y visualización de los avances investigativos. Desde el aspecto metodológico, el aporte es el abordaje de la problemática planteando una postura

cualitativa, privilegiando la voz de los participantes, dando lugar al campo de la psicología de la salud, que enmarca las experiencias de las personas, como parte de la disciplina que contribuye al mantenimiento de la salud con acciones de promoción y prevención y que también comprende los problemas, comportamientos y factores de la estructura social asociados a la asistencia médica. Desde el ámbito social el aporte para el sistema y las entidades de salud, es la sensibilización frente a las barreras que existen para acceder a los servicios, evidenciando los principales factores que estas personas refieren respecto a la calidad de los servicios que reciben y sensibilizar frente a la deshumanización que se vive desde la atención con esta población (Alves et al., 2017; Mebarak y Suárez, 2016; Morales, 2015). La investigación se vincula al grupo de salud y calidad de vida (SYCV), en la línea de humanización de los servicios de salud.

## **Método**

### ***Diseño***

El tipo de estudio empleado en la presente investigación es cualitativo, con un diseño fenomenológico. El objetivo de la investigación cualitativa es el de proporcionar una metodología de investigación que permita comprender el complejo mundo de las experiencias vividas, desde el punto de vista de las personas que la viven (Flick, 2015), por lo que se recogieron experiencias de personas con enfermedades huérfanas y sus cuidadores(as).

### ***Participantes***

Se contó con la participación de ocho personas con las siguientes características: cuatro personas, las cuales cumplían con los siguientes criterios de inclusión: ser usuarios diagnosticados con enfermedades huérfanas de acuerdo al listado consignado en la Resolución 5265 de 2018, mayores de edad, que se encuentren en la capacidad física y cognitiva para responder la entrevista y cuatro personas cuidadoras, que cumplían los siguientes criterios de inclusión: ser mayores de edad y cuidador(as) primario de usuario adulto o niño diagnosticado con enfermedad huérfana, en los últimos dos años. Estos participantes fueron escogidos por un muestreo a conveniencia, accesibles al investigador(as), por tratarse de enfermedades huérfanas, al no ser de mucha prevalencia y no encontrarse usuarios con facilidad y que aceptaron participar de la investigación. (Otzen y Manterola, 2017). Tanto los usuarios como los cuidadores(as), aceptaron la participación activa en el proceso de investigación, firmando el respectivo consentimiento informado.

### ***Instrumentos***

Inicialmente, las investigadoras plantearon preguntas orientadoras y se conformó la versión preliminar de la entrevista semiestructurada; posteriormente, la entrevista se sometió a un proceso de validación por cuatro jueces expertas, quienes hicieron sugerencias, que posteriormente se incorporaron en la misma. Finalmente quedó conformada la versión final de la entrevista, con tres categorías de análisis planteadas en la investigación: (Acceso a los servicios de salud, atención en los servicios de salud y calidad de los servicios de salud). Se realizaron entrevistas con una duración promedio de una hora, permitió profundizar de acuerdo a las respuestas y discurso de los entrevistados(as) de manera abierta y flexible, lo cual permitió ampliar la información en la medida en que se

iba desarrollando la entrevista, logrando datos más elaborados y con más matices (Folgueiras, 2016; Troncoso y Amaya, 2016).

### ***Procedimiento***

La investigación inició con una preparación conceptual y metodológica, mediante la búsqueda de estudios empíricos, encontrando una aproximación al conocimiento de la realidad a estudiar; posteriormente, se realizó el diseño de la entrevista, la validación por cuatro jueces expertas y la aplicación de prueba piloto. El contacto con los participantes se ejecutó vía telefónica a fin de exponer las dimensiones de la investigación; consecutivo, se realizó la recolección de la información bajo la modalidad virtual y presencial, con la grabación de audio de la entrevista y posterior transcripción. Se realizó la sistematización y análisis de la información mediante el programa Atlas ti versión 9, el análisis de contenido, permitió codificar las propiedades de las unidades de contenido, para así para así profundizar en los componentes del fenómeno a estudiar (Barredo, 2015; Díaz, 2018); con base en los resultados se elaboró el informe final, donde se expusieron los resultados, discusión y recomendaciones finales, de acuerdo a los objetivos planteados en esta investigación y finalmente se convocó de manera virtual a los participantes a fin de brindar información de los hallazgos de la investigación. El procedimiento del estudio, estuvo basado desde la confiabilidad, consistencia, reproducibilidad y exactitud de una investigación cualitativa (Villasís et al., 2018).

Consideraciones éticas: La investigación, fue regida por la normatividad que regula la investigación con seres humanos en Colombia, contemplada en la Resolución 8430 de 1993, del Ministerio de Salud, la cual permite a su vez, realizar investigaciones en salud.

En este estudio, prevaleció siempre la seguridad de los participantes y confiabilidad, por lo que todos ellos sin excepción, leyeron y firmaron el consentimiento, donde se incluyó la protección de datos, la devolución y comunicación de los resultados. La investigación se enmarcó desde la Ley 1090 de 2006, la cual reglamenta el ejercicio de la profesión de la psicología, contemplando la realización de todo tipo de investigaciones, sin que estas pongan en riesgo la salud física, mental o emocional de las personas, albergando el código deontológico y de bioética.

## **Resultados**

En este apartado se presentan los resultados obtenidos de las entrevistas semiestructuradas realizadas a cuatro personas adultas con enfermedades huérfanas y cuatro cuidadores(as) adultos de usuarios con enfermedades huérfanas. Inicialmente se presenta información de los participantes (tabla 1), posteriormente se presentan las categorías de análisis establecidas en la presente investigación: acceso a los servicios de salud, atención en los servicios de salud y la calidad de los servicios.

**Tabla 1.**

*Datos sociodemográficos de los participantes*

	<b>Edad</b>	<b>Sexo</b>	<b>Nivel Educativo</b>	<b>EPS</b>	<b>Régimen</b>	<b>Enfermedad Huérfana</b>
Usuario 1	62	F	Bachiller	Comfenalco	Contributivo	Esclerosis Sistémica Cutánea Limitada
Usuario 2	29	M	Bachiller	Coosalud	Subsidiado	Displasia

						cráneo fronto nasal
Usuario 3	40	M	Técnico	Policlínica	Régimen especial	Enfermedad de Behcet
Usuario 4	20	F	Bachiller	Sanitas	Contributivo	Fibrosis Quística
Cuidador 1	31	F	Técnico	SOS Comfandi	Contributivo	Hijo con Hiperplasia suprarrenal congénita
Cuidador 2	36	F	Profesiona l	Sura	Contributivo	Hija con Enfermedad de Pompe
Cuidador 3	34	F	Técnico	Sanitas	Contributivo	Hijo con Inmunodefici encia primaria
Cuidador 4	29	F	Bachiller	SOS Comfandi	Contributivo	Hija con Síndrome de Rett

---

*Nota:* Elaboración propia

**Acceso a los Servicios de Salud.** A continuación, se presentan los resultados obtenidos, para la categoría de acceso a los servicios de salud, donde se identifican las siguientes subcategorías: barreras geográficas y arquitectónicas, barreras económicas y sistema de salud.

Respecto a la experiencia para poder acceder a los servicios, dos de los cuatro cuidadores(as) refieren no haber tenido una experiencia positiva para acceder al servicio,



expresando que han tenido que enfrentar procesos complejos como derechos de petición, tutelas, etc. *“A veces se siente uno como si estuviera pidiendo limosna porque es el derecho a la vida digna, nos hemos sentido atropellados, hemos sentido que nuestra hija es un negocio para el gobierno y para el sector salud, (C2)”*. En su mayoría las personas con enfermedades huérfanas y cuidadores(as), refieren tener una experiencia mala, regular o difícil para acceder a los servicios, expresan tener que realizar tramitologías que les resultan complejas y difíciles: *“Pues la verdad acceder es difícil, ahora último es un poco menos complicado, pero siempre hay que hacer muchos trámites, (U4)”*.

En cuanto al desplazamiento, medio de transporte y distancia de los servicios de salud, en la subcategoría de barreras geográficas y arquitectónicas, tres de los cuatro cuidadores(as), refieren estar muy distantes de las instituciones donde reciben los servicios de salud, refieren aproximadamente de una a dos horas de desplazamiento, algunos expresan que poseen pocos recursos para pago de pasajes, además de los peligros a los que se exponen, mientras que uno de ellos refiere que el usuario es atendido en casa. *“Lo que más afecta es la parte económica son muchos pasajes y pues los peligros a los que se expone, siempre nos ha recomendado la neumóloga y la inmunóloga que él no puede estar con muchas personas, uno nunca sabe qué persona le tosa al lado y eso lo pueda complicar, (C3)”*. A su vez, la mayoría de los cuidadores(as) manifiestan que cuentan con vehículo particular, transporte acondicionado para discapacidad, y tutela con servicio de transporte suministrado por la EPS, contrario a una de ellas quien lleva al usuario en transporte público y atraviesa múltiples dificultades. *“tiene una silla de ruedas eléctrica que pues se la dio la EPS también, hicimos una inversión que todavía estamos pagando y fue comprar una van y la condicionamos con una rampa entonces nosotros nos*

*desplazamos en carro particular que tiene pues toda la facilidad para transportarla a ella, (C2)”. Al igual que los cuidadores(as), dos de los usuario expresan estar muy retirados de estos servicios, sin inconvenientes mayores en su desplazamiento haciendo uso de transporte público (taxi, bus). “Vivo bien retirado, cuando se me despierta la enfermedad, debo buscar atención nivel tres o cuatro, y esas clínicas se encuentran muy lejos de donde vivo... (U3)”.*

Respecto a las barreras económicas, ocho de los ocho participantes, refieren que la mayoría de los procesos de salud están cubiertos por el POS, resaltando las enfermedades huérfanas como de alto costo, sin embargo, hay gastos adicionales que no se cubren, por lo que manifiestan tener que realizar otras actividades que generen ingresos económicos, con el fin de cubrir estos servicios o insumos no cubiertos, debido a la complejidad de sus procesos *“ yo me ayudaba vendiendo cosas: lociones, blusas, cualquier cosa para ayudar a sustentar la niña y hacemos igual rifas, fritanga, arroz de leche porque en realidad yo no tengo cómo, (C3)”*; *“Pues por lo regular siempre me cubre todo la EPS, pero cuando de pronto hay cosas que el médico me dice que no lo dan acá, lo compró si no es tan costoso, pero de lo contrario no lo puedo hacer, (U1)”.*

La subcategoría sistemas de salud, señala las experiencias relacionadas con los trámites administrativos, la entrega de órdenes médicas y medicamentos, dando cuenta que la mitad de los cuidadores(as) han experimentado complejidad en los trámites, debido a los cambios virtuales que han incorporado las entidades de salud, y la demora en la respuesta de los requerimientos. Los otros cuidadores(as) refieren no presentar inconvenientes respecto a solicitudes o despacho de medicamentos. *“La entregas, ¡no!, un complique, la verdad se ha vuelto pelea, pelea para todo, (C3)”*; *“ Depende, porque yo lo hago por*

*línea, por la página, pero a veces, así uno mandandola, se demora la autorización o no te lo autorizan, entonces mi mamá me hace el favor, ella va y hace la fila y así, pero normalmente es buena, (U4)''.*

Relacionado a la facilidad para obtener las citas médicas con medicina general y especialistas, cuatro de los cuatro cuidadores(as) refieren largos tiempos de espera, entre dos a seis meses para lograr la asignación de citas: *“pues muy duro como le dije al comienzo con la EPS todo es peleado se logra obtener lo que uno necesita pero después de voltear mucho o sea todo es un proceso hay demoras así tenga tutelas, (C4)”; “Con un especialista se está demorando entre tres a cuatro meses, (C3)”.*

Los usuarios refieren experiencias relacionadas a la tramitología: asignación de citas y entrega de medicamentos, como trámites que son demorados, complicados, y que presentan dificultad para llevarlos a cabo. Se presentan largos tiempos de espera, lo cual genera vencimiento de las órdenes médicas, y por lo tanto tener que iniciar los procesos administrativos nuevamente, también refieren que a veces es mejor pagar un servicio particular que quedarse esperando sobre todo con las citas de los especialistas: *“eso, vea eso se demora seis meses, tres meses,(...), cuatro años, llevó una esperando cinco; yo prefiero pagar particular, (U3)”; por ejemplo la de neumólogo, me la dan cada tres meses (...) pero con otros especialistas me he demorado hasta cuatro meses, o sea demasiado tiempo la verdad, (U4)”.*

Con relación a las rutas de atención en salud en caso de una emergencia, se encontró que el 100% de los cuidadores(as) participantes, refirieron que les explicaron la ruta en caso de presentarse una emergencia médica *“Si en cuestión de emergencias en la primera*

*UCI que estuvimos nos entrenaron pues para asistir a ella en un momento crítico y referente a su enfermedad obviamente son bases para poder asistir, pero por lo menos lo inicial, (C2)”; por el contrario, el total de los usuario manifiestan no conocer la ruta de atención y tampoco haber sido explicada por médicos o especialistas.*

**Atención en los Servicios de Salud.** A continuación, se presentan los resultados de la categoría de atención en los servicios de salud, donde se identifican las siguientes subcategorías: recibimiento, suministro de información, comunicación con el personal de salud, compromiso del personal de salud y trato humanizado y empatía.

La subcategoría de recibimiento, hace alusión al trato que brindan las personas que se encuentran en el primer acercamiento a las entidades de salud (porteros, vigilantes, recepcionista), de acuerdo a las experiencias tanto de cuidadores(as), como de los usuarios, manifiestan cordialidad, formalidad, priorización, ayuda para el ingreso, lo cual es ejemplificado con las siguientes frases de los participantes: *“Excelente mira que excelente siempre están puestos para ayudar para colaborar pasen por aquí nos dan prioridad no tenemos queja, (C2)”; “De la que yo tengo ahora, pues portería, la gente es muy formal, porque lo dirigen a uno, para donde va (...) hay unas muy formales, (U1)”*.

Respecto al primer encuentro con el profesional de salud, dos de los cuatro cuidadores(as), manifiestan haber tenido una excelente experiencia relacionada al trato, la información suministrada, el conocimiento de las patologías, orientaciones y guías. Por otro lado, los otros dos cuidadores(as) expresan que ese primer encuentro es decepcionante y ofensivo, debido a la forma como abordan el tema de los diagnósticos y pronósticos los médicos tratantes, expresando haber recibido un trato duro y cruel por parte de estos.

*“Bueno, la verdad cuando ingresamos con cada especialista por primera vez cada uno nos dan las recomendaciones como sus cuidados, nos dan pautas para nosotros ahí seguir, pero gracias a Dios me ha ido muy bien con ellos, (C3)”*; *“el neurólogo era muy duro a veces, me gustaba porque me decían las cosas como se dice sin anestesia, pero al mismo tiempo él me decía que ya la niña no iba funcionar, era como muy cruel conmigo me entiende, (C4)”*.

Continuando esta subcategoría, tres de los cuatro usuarios refieren que el primer encuentro con los profesionales de la salud, en el momento de su diagnóstico fue oportuno, informativo y recibieron buen trato, por el contrario, uno de los participantes manifiesta que fue una pésima experiencia, debido a la forma como le informaron sobre su pronóstico de vida. Se refleja en los siguientes relatos: *“fue la doctora de la institución de salud, ella fue un amor, ella estuvo muy pendiente del caso, se apersonó del caso y yo te puedo decir que en menos de un año, me diagnosticaron, (U4)”*; *“Pues el primer encuentro fue, digamos se puede decir mal, porque cuando me diagnosticaron la enfermedad, me pronosticaron seis meses de vida, me toco con la psicóloga, la trabajadora social y todo eso (...) en pocas palabras me dijeron que me iba a morir, entonces imagínese desde el 2012, que me diagnosticaron la enfermedad, hasta ahora, (U3)”*.

En cuanto al suministro de información, que se relaciona con la forma, expresión, lenguaje utilizado, que a su vez sea correcta, completa y a tiempo, respecto a la situación médica. Dos de los cuatro cuidadores(as), refieren haber recibido información clara, entendible y oportuna, los otros dos cuidadores(as) manifiestan información del diagnóstico tardía, esperando muchos años para ser catalogados como usuarios con enfermedades huérfanas. Por otro lado, tres de los cuatro usuarios consideran que la información recibida

fue demorada, sin claridad, confusa, con errores al momento del diagnóstico. *“Bueno a los dos años la diagnosticaron con autismo e inició tratamiento, de ahí 10 años después salió el resultado que la niña tenía una enfermedad huérfana y era el síndrome de Rett. Todo ha sido pues muy lento de verdad, porque si de pronto la niña hubiera tenido un diagnóstico a tiempo para la enfermedad de ella, hubiera tenido un tratamiento desde mucho antes adecuado para la enfermedad, pero como el diagnóstico de ella al comienzo no fue enfermedad huérfana, sino que ellos dijeron que tenía rasgos autistas siempre se manejó como una niña con autismo, (C4)”*.

Respecto a la información suministrada en cuanto a los procesos administrativos que deben realizar para acceder a sus procesos de tratamiento, se evidencia que tres de los cuatro cuidadores(as) no han recibido la información adecuada debido a que ha sido equivocada y dispendiosa, esto trae como consecuencia que los cuidadores(as) deben asistir varias veces para realizar los trámites, y por lo tanto postergar la continuidad de los procesos de atención. se ejemplifica con la siguiente información de los participantes:

*“Pues mira que eso me pasó como dos veces. que le sacaron unas biopsias por medio de una endoscopia y me tocaba que entregarlas a mí no me dijeron donde tenía que entregarlas ni nada, recorrí casi todo Cali para entregarla, al final me tocó ir hasta la oficina de la EPS para saber dónde entregar, una persona me dijo que tenía que llevar la niña... Está bien que sea contributivo, pero si usted la lleva a un hospital deben dar prioridad, verdad y de reposo no me la querían atender, (C4)”*.

Por otro lado, en cuanto a las personas con enfermedades huérfanas, dos de los cuatro usuarios refieren recibir información sencilla y orientadora de los procesos de salud, los dos usuarios restantes, refieren que no les explican cómo ejecutar la tramitología en

terapias y aspectos administrativos, pero refieren que han encontrado la manera por sí mismos; *“Me orientan, me dicen exactamente en qué piso, para ir a los ascensores, si es por acá, si es por allá, claro, (U2)”*; *No, nunca explican, ya uno adquiere su propia ruta, (U3)”*.

Los resultados relacionados a trato humanizado y empatía hacen referencia a que los cuidadores(as) han contado con una buena atención y servicio al cliente, sin embargo, manifiestan inconvenientes con el trato por parte del personal general. Al igual que los cuidadores(as), las personas con enfermedades huérfanas presentan algunas quejas respecto a la atención prestada en este servicio, por lo que refieren sentir empatía, buen trato, y respeto. *“excelente (...), tienen un personal que en cuestión de servicio al cliente es buenísimo, (C2)”*; *Nunca he tenido inconvenientes, me ha ido muy bien y agradecido por el servicio prestado de cada uno, (U2)”*. *“me pasó fue en diciembre, que lo mandaron a una terapia y pues el niño mantiene con constantes moquitos, pero es debido a su alergia, ese día íbamos ingresando y el guarda: el niño tiene esos síntomas no la dejo entrar, pero es que yo vengo es a una rehabilitación pulmonar es porque él lo necesita. No así no te puedo dejar entrar porque es que el niño está con tos y con flema y que no sé qué, yo le dije es su condición clínica, no es porque él quiera estar así, que me tocó hacer, llamar a alguien de seguridad, le dije que me mandaran al supervisor para poder entrar, porque no me quería dejar ingresar con el niño” (C3)*.

En la subcategoría de comunicación con el personal de salud se identifica que la totalidad de los cuidadores(as) tienen comunicación directa con los médicos tratantes, los cuales han suministrado incluso sus números de teléfono personales en caso de cualquier emergencia: *“Si, yo tengo contacto con el pediatra tratante, tengo línea directa con el*

*anterior cardiólogo y con el pediatra, siempre están para lo que yo necesite... (C2)”;*

Contrario a esto las personas con enfermedades huérfanas en su totalidad refieren no tener contacto directo con sus médicos ni personal tratante: *“No tengo el número, solo es que yo pido la cita y me veo con ellos allá, (U1)”*.

Respecto a la atención recibida por estos profesionales tres de los cuatro cuidadores(as) refieren haber tenido al menos una experiencia negativa, donde se les ha faltado al respeto e incluso han sido maltratados. *“Tuve un inconveniente con un neurólogo que trató a la niña, él fue quien la diagnosticó, años después nos encontramos y no fue profesional ni ético en una decisión que tomó frente a un procedimiento. Me han tocado enfermeras que han maltratado a la niña que la han pellizado por qué lo he visto, (C2)”*.

Los usuarios por su parte refieren que, aunque ha habido algunas experiencias negativas, reciben una buena atención.

Respecto al compromiso del personal de salud, tres de los cuatro cuidadores(as) expresan que los profesionales de salud son excelentes y que, aunque en algunos casos desconocen las patologías y tratamientos, se comprometen a investigar más para dar lo mejor de ellos en los procesos. Sin embargo, dos de las cuatro personas con EH refieren al igual que los cuidadores(as) que los profesionales desconocen sus patologías: *“hay como incredulidad, como que ellos a veces no saben del tema...(U4)”*. Respecto al seguimiento a lo largo de los procesos de salud, los cuidadores(as) refieren que los profesionales se muestran comprometidos llevando adecuados seguimientos y cumpliendo con su ética profesional, contrario a las personas con enfermedades huérfanas quienes en su mayoría manifiestan que cambian constantemente de profesional, y que no hay seguimiento en sus procesos. *“Poco, si poco compromiso, porque soy una paciente más, soy otra persona más*



*con el problema (...)comprometidos conmigo no, porque para ellos creo que soy una más del montón” (U1).*

**Calidad de los Servicios de Salud.** En la presente categoría, se encuentran las siguientes subcategorías: debilidades, fortalezas, valoración del servicio, y satisfacción con los servicios.

La subcategoría de debilidades, enmarca aquello que los participantes recomiendan se debe de cambiar o mejorar, o en lo que ha fallado el sistema de salud. Tanto usuarios como cuidadores(as) refieren la importancia de tener más especialistas en los servicios, con mayor conocimiento en las enfermedades huérfanas, pidiendo tratos más humanos y que se mejoren los largos tiempos de espera. *“pues yo cambiaría de pronto que tuvieran más especialistas, hay un reumatólogo, que pongan tres reumatólogos, que hay demasiada gente para uno solo, entonces es que yo creo que se demoran tanto las citas, (U1)”*. Con relación a las fortalezas, los cuidadores(as) resaltan que hay médicos y personal de salud, muy comprometidos con el proceso, respetuosos y dispuestos en la atención. Por otro lado, respecto a los usuarios, tres de los cuatro, manifiestan que la atención en el servicio de urgencias y hospitalización son una fortaleza, debido a que se le brindan los cuidados y atenciones adecuadas, el usuario restante, refirió no encontrar ninguna fortaleza en los servicios de salud. *“La verdad el trato del médico y son claros y nos concientizan (C3)”*; *“en la IPS donde la atienden resaltaría que es desde que usted llega los médicos son muy especiales, Son muy humanos, si usted tiene una duda o algo puede preguntar no hay problema siempre están para atender, (C4)”*.

Los resultados obtenidos en la subcategoría valoración del servicio, dos de los cuatro cuidadores(as), opinan que sí continuarán usando los servicios, pero refieren que es “porque toca”, los otros dos cuidadores(as), refieren que no tienen preferencias, o que simplemente seguirán esperando a que los servicios mejoren un poco. De igual forma las cuatro personas con enfermedades huérfanas también presentan una respuesta similar asegurando que no sería viable comenzar de cero e interrumpir el seguimiento de estos procesos. *“hasta el momento siempre ha tenido la misma EPS, aunque se ha peleado le han entregado sus cosas y le han dado puesto, pero si esperamos a ver si de pronto algún día mejora un poquito, (C4)”*.

En la última subcategoría satisfacción con el servicio, los cuidadores(as) refieren que se sienten en su mayoría satisfechos con estos, a pesar de algunos inconvenientes experimentados: *“yo considero que el sistema de salud que nosotros tenemos es muy bueno, excelente. Al comparar los servicios de algunos países de Latinoamérica y algunos estadounidenses, me di cuenta que uno de los mejores sistemas de salud que tenemos en el mundo es el de Colombia, pero desafortunadamente la corrupción no ha permitido que este sistema de salud fluya como debe fluir, (C2)”*. Por su parte, dos de las cuatro personas con enfermedades huérfanas, refieren no sentirse nada satisfechos con los servicios, justificando esto con las malas o fallidas experiencias. en cuanto a las demoras para trámites y procesos y con el trato poco humanizado recibido.

## **Discusión**

El objetivo de esta investigación fue comprender las experiencias relacionadas con el acceso, atención y calidad en los servicios de salud, desde la perspectiva de personas con enfermedades huérfanas y sus cuidadores(as). Para dar respuesta a este objetivo,

inicialmente se exploraron las características de acceso a los servicios de salud referidas por personas con enfermedades huérfanas y sus cuidadores(as), luego se describen las experiencias con la atención recibida por parte del personal de salud y finalmente se determina la calidad de los servicios de salud recibidos. Gracias a las narrativas de los participantes, se realiza un acercamiento a estas experiencias, comprendiendo todos los procesos y vivencias relacionadas con los servicios de salud.

Para dar respuesta al primer objetivo, a continuación, se dará a conocer de qué forma los participantes lograron acceder a sus servicios de salud, teniendo en cuenta las barreras principales para poder llegar a estos, como lo son las barreras geográficas y arquitectónicas del medio externo, las barreras económicas de cada participante, como también las principales barreras atribuidas directamente al sistema de salud, que impidieron llegar o recibir los servicios y posterior atención. Inicialmente los resultados respecto a barreras geográficas y arquitectónicas, muestran en cuanto al desplazamiento, tiempo, costos, y medios de transporte, que la mayoría de los participantes viven en zonas retiradas de sus servicios de salud, debido a la complejidad de sus enfermedades es necesario recibir sus servicios en clínicas de tercer nivel las cuales se encuentran distantes. Los cuidadores(as) de niños cuentan en su mayoría con transporte particular o que han obtenido gracias a la acción de tutela, contrario a las personas adultas quienes en su mayoría hacen uso del transporte público. Algunos de ellos hacen referencia a los costos que implica tener que trasladarse a una larga distancia, así como también a los peligros que se exponen por su condición de salud, aquí precisando importante el hecho de que muchos de estos adultos tienen limitadas sus labores y ocupaciones por su condición, lo que impide tengan los ingresos suficientes para compra de vehículo o transportarse en taxi.

Otro hallazgo que se permitió identificar es que en su mayoría las clínicas donde estas personas reciben atención, cuentan con buenas instalaciones y cumplen con la señalización e infraestructura adecuada, lo que no significa una barrera para estas personas y niños, que al contrario posibilita mejores ambientes e incluso disposición por parte de estos para asistir a los servicios, sin embargo dos de las ocho personas participantes, refirieron que dos lugares (IPS), donde reciben servicios de fisioterapia no cuentan con las instalaciones adecuadas, resultado que podría sensibilizar a estas instituciones en la continua mejora de su infraestructura y espacios para garantizar una mejor adherencia a los tratamientos, además de garantizar comodidad, en condiciones seguras y bajo políticas de seguridad y gestión del riesgo, para los usuarios como se evidencia en las clínicas de tercer nivel. Estos resultados obtenidos pueden compararse con los hallazgos de los estudios de Valenzuela et al. (2017) y Cobo et al. (2018), quienes identifican que las instituciones prestadoras de servicios de salud (IPS), no cuentan con adecuadas condiciones físicas ni arquitectónicas, lo que ocasiona una insatisfacción del servicio y genera un deterioro del estado general de salud, debido a que no se encuentran preparados para atender a este tipo de población. También resaltan que el lugar de residencia, resultó ser, en este estudio, un factor que condiciona el acceso a los servicios de salud, pues debido a la lejanía de la institución se incrementan los gastos de transporte y los costos de viáticos para el viaje.

Respecto a las barreras económicas, los resultados indican que todos los participantes tienen la totalidad de sus servicios cubiertos por el POS, sin embargo, si algún servicio, medicamento o insumo es requerido, estos deben optar por comprarlo, algunas veces pueden hacerlo y otras no, debido a los altos costos que suponen los tratamientos. Casi todos recurren a préstamos, rifas o ventas para poder solventar estos gastos. Este resultado se contrasta con Hurtado y Arrivillaga (2018), quienes enfatizan en las barreras

financieras como el principal obstáculo para el acceso, población que aun estando afiliada enfrenta un mayor gasto de bolsillo para la financiación de sus servicios de salud.

Adicionalmente se evidencia, que la experiencia en general de acceso es negativa, donde dos de los cuatro cuidadores(as) y todos los usuarios con enfermedades huérfanas, refirieron tener una muy mala experiencia para acceder, enfrentando procesos de tutelas para obtener lo que necesitan además de tramitologías complejas y difíciles.

Finalizando con las barreras del sistema de salud, los principales hallazgos muestran que los trámites administrativos, entrega de órdenes médicas, entrega de medicamentos y también asignación de citas son procesos difíciles, complejos, con largos tiempos de espera, lo que conlleva vencimiento de órdenes, reiniciación de procesos o búsqueda de pago particular por servicios, ya que manifiestan todo debe ser “peleado”, con tutela y queja a la Superintendencia, resultado que contrasta con el de Navarrete et al. (2021), quien habla de las readmisiones y reiniciación de procesos. Se brinda respecto a lo anterior, una recomendación importante y es la reestructuración o creación de nuevas políticas en salud, y una urgente reforma al sistema de salud, donde esta población sean tenidos más en cuenta, y donde se les garantice un acceso a tiempo e integral a todos sus servicios, puesto que, todos estos usuarios dependen de sus medicamentos y servicios para garantizarse una buena calidad de vida. Este resultado se asocia a los hallazgos obtenidos por Ruiz (2017) Mancera et al. (2021) y Stoller (2018), quienes plantean el impacto sobre los costos sanitarios y sociales de estas enfermedades, los cuales alteran la calidad de vida de los usuarios y sus familias, donde los tratamientos y medicamentos no se encuentran incluidos en el sistema de salud lo que dificulta la accesibilidad a una atención eficiente y oportuna.

Para dar respuesta al segundo objetivo, a continuación, se describen las experiencias que tienen las personas con enfermedades huérfanas y sus cuidadores(as) con la atención

recibida por parte del personal de los servicios de salud, teniendo en cuenta cómo fueron recibidos, el suministro de información que se les brindó, el trato que recibieron por parte de todo el personal, si fue humanizado y hubo empatía, además de la comunicación que establecieron con los profesionales tratantes y el seguimiento realizado a su proceso por estos mismos.

Respecto al recibimiento por el personal en general, los resultados muestran que tanto cuidadores(as) como usuarios lo han percibido con cordialidad, formalidad, priorización en la atención, y la ayuda necesaria para el ingreso. Por otro lado, el primer encuentro con el profesional de salud muestra que dos de los cuatro cuidadores(as) de niños y un usuario adulto, tuvieron un encuentro ofensivo, cruel y decepcionante recibiendo un trato duro, además de expresiones poco alentadoras referentes a sus pronósticos; el resto de los participantes destacan este encuentro como muy bueno, excelente y donde se les brindó toda la información que esperaban, resultado similar al de Boffin et al. (2018) y Guilabert et al. (2021), quienes resaltan la labor del médico como aspecto fundamental en la atención, así como la necesidad de continuar mejorando la misma.

Continuando con la subcategoría de trato humanizado y empatía, donde las experiencias con el personal general y servicio al cliente también son muy buenas en su mayoría, dos de los cuatro cuidadores(as) hicieron alusión a que recibieron un mal trato por el personal de portería, así como demoras para asignarles las citas y dar respuesta a sus correos. El trato y la atención por parte de los profesionales de salud es catalogada como excelente, contrario a los cuidadores(as) de niños quienes han tenido al menos una experiencia negativa donde se les ha faltado al respeto. Como se observa son experiencias tanto positivas como negativas, donde se propone entonces, que debe fortalecerse la formación y educación en humanización y ética para el personal que labora en servicios de

salud en general. Aunque se entiende la complejidad de los ambientes clínicos y de salud, se debe generar empatía con cada persona y familiar que enfrenta esta realidad, infundiendo respeto, comprensión y estableciendo comunicación con los demás desde la parte más humana. Estos resultados se pueden contrastar con los trabajos realizados por Gómez et al. (s.f), Estopa y Domenech (2019) y Molster et al. (2016), quienes concluyen que hay mucho descontento general con la labor profesional sanitaria, quienes no son verdaderamente conscientes del sufrimiento y frustración que pueden llegar a sentir estas personas con enfermedades huérfanas, al no percibirse reconocidos dentro del plan sanitario y por tanto no ver avances que ayuden no sólo a curar la enfermedad sino a mejorar la calidad de vida. Concluyendo en la constante reflexión que deben hacer los profesionales, acerca de aquellas situaciones de discriminación que se deben evitar y al compromiso para seguir fortaleciendo sus habilidades de atención y comunicación, las cuales impactan directamente en la parte emocional de estas personas.

Con relación al suministro de información, desde la parte administrativa, los resultados muestran que cinco de los ocho participantes refieren no haber recibido la información adecuada, refiriendo que no hay claridad ni una buena orientación para poder realizar sus tramitologías, por lo que resuelven por su cuenta o se apoyan de otras personas que conocen en los servicios de salud y tienen más experiencia en estos trámites. En cuanto al suministro de información por parte del personal de salud cinco de los ocho participantes refieren haber recibido diagnósticos tardíos e información confusa y con errores. Este resultado se puede atribuir a la falta de conocimiento y actualización, por parte de los profesionales en salud respecto a las enfermedades huérfanas, las cuales son aún un reto tanto para los profesionales como para el sistema de salud. Estos resultados se asocian a los obtenidos por Llanos y Pardo (2020), quienes caracterizan como principales problemáticas

para los usuarios con enfermedades huérfanas: conseguir un diagnóstico temprano, acertado y objetivo. Jones et al. (2018) y Katavic et al. (2016), concuerdan en las siguientes como barreras de acceso importantes: falta de información y conocimiento sobre las diversas patologías; recibir diagnósticos y tratamientos equivocados antes de recibir el definitivo; escasez de profesionales de salud especializados en el tratamiento de estas patologías; poca investigación científica tanto para el desarrollo de nuevas terapias de tratamiento como de productos farmacéuticos específicos para las distintas condiciones.

Finalizando con los resultados asociados al compromiso y comunicación con el personal de salud, estos evidencian que los cuatro cuidadores(as), tienen comunicación directa con los médicos tratantes, los cuales a su vez llevan un adecuado seguimiento y control de estos niños, mostrándose comprometidos con su proceso de salud. Contrario a esto, los usuarios adultos con enfermedades huérfanas refieren no tener contacto directo con los profesionales, expresando tener que cambiar de médico, lo que dificulta sus procesos, además manifiestan que no reciben control ni seguimiento, refiriendo sentirse solos, abandonados, como un número más ante el sistema de salud, resultado compartido con la investigación de Pelentsov et al. (2016), quienes plantean que se debe mejorar la atención mediante la creación de redes de apoyo para estas personas.

En esta categoría los participantes también hacen alusión al desconocimiento de las patologías por parte del personal de salud, pero a la vez cuentan que ellos hacen el esfuerzo por educarse e investigar más sobre estos temas. Esto puede atribuirse a humanizar más los servicios, garantizando a cada ser humano una atención integral, humana, empática, sensibilizando ante todas las personas por igual, y recalando la importancia de acompañar y guiar estos procesos que no solo ocurren para esos usuarios y familias en la visita a los



servicios, sino que son su realidad de vida, como se plantea en los siguientes estudios Castillo et al. (2020), Correa (2016), Feron et al. (2017), Llanos y Pardo (2020), Martínez et al. (2020) y Montalvo (2015), quienes concluyen en la necesidad constante de seguir humanizando y llenando de empatía y buen trato los servicios.

Dando continuidad, se discute el tercer objetivo de la presente investigación, que busca caracterizar la calidad de los servicios de salud recibidos desde las experiencias de personas con enfermedades huérfanas y cuidadores(as), esto mediante la identificación de las debilidades y fortalezas percibidas en los servicios, así como también mediante la valoración y satisfacción de los usuarios y cuidadores(as) con estos mismos. Respecto a las fortalezas identificadas, todos los participantes hacen alusión al trato recibido por parte de los profesionales de salud, la infraestructura, los servicios de urgencias y hospitalización. Refieren como principales debilidades los largos tiempos de espera, demoras en autorizaciones y entregas, la falta de especialistas y el desconocimiento de estas enfermedades, como también piden, aunque tienen una buena atención, que cada día los profesionales tengan una mayor calidad humana, este resultado se contrasta con los de Kruk et al. (2017) y Villagarcía et al. (2017), quienes concluyen que para que haya calidad debe haber mejor atención. Todos los participantes concluyen a su vez que se sienten satisfechos a pesar de las adversidades que han experimentado, con la esperanza de que estos servicios mejoren cada día, además de que expresan tener que seguir usando los servicios no por una completa satisfacción sino por no perder su continuidad médica.

Otros hallazgos obtenidos permiten identificar que no existe diferencia entre los regímenes en salud a los que pertenecen los participantes ya que en todos se encuentran falencias, y fortalezas, incluso en el régimen especial o de la policía el cual no arrojó

experiencias muy satisfactorias. En cuanto a diferenciación de EPS, se obtienen narrativas más positivas para dos EPS privadas de la ciudad. Respecto a las patologías no se encuentran mayores diferencias en las experiencias de una respecto a la otra. Se identifica como resultado importante que al cierre de las entrevistas todos los participantes en su totalidad expresaron interés, gratitud y valoración por este estudio, donde expresaron nunca antes haber sido entrevistados ni tenidos en cuenta, ya que nunca se indaga por cómo se sienten, por conocer sus principales necesidades, sus experiencias del día a día, y sobre todo por escucharlos. Las limitaciones evidenciadas en el estudio, fue el tamaño de la muestra (ocho personas), debido a que el acceso a esta población es moderado y la falta de investigaciones previas, asociadas a la voz de las personas con enfermedades huérfanas y cuidadores.

Las principales conclusiones de este trabajo de investigación se atribuyen a un cambio o reestructuración del sistema de salud, como lo proponen en sus resultados Quirland et al. (2018) y Pareja (2017), donde se logre garantizar un acceso integral y a tiempo para las personas con enfermedades huérfanas, reduciendo tiempos de espera, costos, y procesos complejos. Otra conclusión es la creación de nuevas políticas públicas en salud que beneficien a esta población contribuyendo a su bienestar y calidad de vida. Se recomienda continuar en la búsqueda de humanizar los servicios de salud, donde es evidente la necesidad de esta población, respecto a sentirse acompañados, escuchados y tenidos en cuenta, lo que implica indagar en las experiencias de atención y calidad desde la voz de estos mismos. Se recomienda continuar educando a los profesionales de salud en este campo aún inexplorado, reforzando la investigación, diagnósticos, y opciones de tratamiento para esta población, como también, sensibilizando a estos profesionales, fortaleciendo la empatía para acompañar a estas personas y sus familias en esta su realidad

y diario vivir. Se recomiendan finalmente nuevas investigaciones que seguido a la presente puedan establecer diferencias entre niños y adultos con enfermedades huérfanas respecto al acceso, atención y calidad en los servicios, también investigaciones que profundicen en los cuidadores(as) de estos usuarios, además de continuar estudiando esta población tan importante y la cual ha cobrado mayor importancia actualmente en nuestros sistemas de salud.

## Referencias

- Alves, R, Santos, G, Ferreira, P, Costa, A. y Costa, E. (2017). Atualidades sobre a psicologia da saúde e a realidade brasileira. *Psicologia, Saúde e Doenças*, 18(2), 545-555. <http://dx.doi.org/10.15309/17psd180221>
- Andino Acosta, C. A. (2015). Bioética y humanización de los servicios asistenciales en la salud. *Revista Colombiana de Bioética*, 10(1), 38-64.  
<https://doi.org/10.18270/rcb.v10i1.684>
- Arrivillaga, M. y Borrero, Y. E. (2016). Visión comprensiva y crítica de los modelos conceptuales sobre acceso a servicios de salud, 1970-2013. *Cadernos de Saúde Pública*, 32(5), 1-15. <https://doi.org/10.1590/0102-311X00111415>
- Barredo Ibáñez, D. (2015). El análisis de contenido. Una introducción a la cuantificación de la realidad. *Revista San Gregorio*, 1, 26-31.  
<http://dx.doi.org/10.36097/rsan.v0i0.113>
- Bernal Pulido, L. G. (2021). *Tendencias e innovaciones en el acceso a servicios de salud. Instituto de prospectiva e innovación en salud.*  
<https://www.innos.co/publicacion/Tendencias%20e%20innovaciones%20en%20el%20acceso%20a%20servicios%20de%20salud.pdf>
- Boffin, N., Swinnen, E., Wens, J., Urbina, M., Van der Heyden, J. y Casteren, V. V. (2018). General Practice Care for Patients with Rare Diseases in Belgium. A Cross-Sectional Survey. *International Journal of Environmental Research and Public Health*. 15(1), 1-9. <https://doi.org/10.3390/ijerph15061180>
- Carbajal Rodríguez, L. (2015). Enfermedades Raras. *Revista mexicana de pediatría*, 82(6), 207-210. <https://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2015/sp156f.pdf>

- Cárcar Benito, J. E. (2017). Las enfermedades raras y su significación en el derecho a la investigación y a la asistencia sanitaria: un deber de justicia. *DS: Derecho y Salud*, 27(1), 175-191. <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=6334693>
- Castillo Parra, S., Bacigalupo Araya, J. F., García Vallejos, G., Lorca Nachar, A., Aspee Lepe, P. y Gortari Madrid, P. (2020). Necesidades de docentes y estudiantes para humanizar la formación de enfermería. *Ciencia y enfermería*, 26(2), 1-13. <http://dx.doi.org/10.4067/s0717-95532020000100202>
- Cobo Mejía, E. A., Estepa Rodríguez, K. J., Herrera Triana, C. y Linares Reyes, P. (2018). Percepción de los usuarios frente a la calidad del servicio de salud en consulta externa en una Institución Prestadora de Servicios de Salud. *Revista de investigación en salud. Universidad de Boyacá*, 5(2), 277-294. <https://doi.org/10.24267/23897325.321>
- Correa Zambrano, M. L. (2016). La humanización de la atención en los servicios de salud: un asunto de cuidado. *Revista Cuidarte*, 7(1), 1227-1231. <http://dx.doi.org/10.15649/cuidarte.v7i1.300>
- Díaz Herrera, C. (2018). Investigación cualitativa y análisis de contenido temático. Orientación intelectual de revista *Universum*. *Revista General de Información y Documentación*, 28(1), 119-142. <http://dx.doi.org/10.5209/RGID.60813>
- Estopa, R. y Domenech Bagaria, O. (2019). Diagnóstico del nivel de comprensión de informes médicos dirigidos a pacientes y familias afectados por una enfermedad rara. *E-Aesla*, 5, 109-118. <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=7780403>

- Feron Luiz, F., Aquino Caregnato, R. C. y Rosa da Costa, M. (2017). Humanization in the Intensive Care: perception of family and healthcare professionals. *Revista Brasileira de Enfermagem*, 70(5), 1040-1047. <https://doi.org/10.1590/0034-7167-2016-0281>
- Fogueiras Bertomeu, P. (2016). La entrevista. <http://diposit.ub.edu/dspace/bitstream/2445/99003/1/entrevista%20pf.pdf>
- Fuentes Reveron, S. (2017). El acceso a los servicios de salud: consideraciones teóricas generales y reflexiones para Cuba. *Revista Cubana de Salud Pública*, 43(2), 272-286. <https://www.scielosp.org/article/rcsp/2017.v43n2/272-286/es/>
- Gómez García, A., Guillen Gómez, I. y Leña Herrera, C. (s.f). *Trabajo basado en el conocimiento y análisis de afectados por enfermedades raras*[Archivo PDF]. [http://www.reddepadressolidarios.com/img/1rps\\_1578508563\\_a.pdf](http://www.reddepadressolidarios.com/img/1rps_1578508563_a.pdf)
- González Lamuño, D. y Cruz Villalba, J. (17 de febrero de 2017). Las enfermedades raras desde la Atención Primaria. [Discurso principal]. Seminario curso de Actualización Pediatría 2017. Madrid. [https://www.aepap.org/sites/default/files/133-142\\_enfermedades\\_raras.pdf](https://www.aepap.org/sites/default/files/133-142_enfermedades_raras.pdf)
- Guilabert, M., Martínez García, A., Sala González, M., Solas, O. y Mira, J. J. (2021). Results of a Patient Reported Experience Measure (PREM) to measure the rare disease patients and caregivers experience: a Spanish cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(67), 1-11. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01700-z>
- Hurtado, L. R. y Arrivillada, M. (2018). Determinación social del acceso a servicios de salud de población infantil en situación de discapacidad. *Revista Cubana de Salud Pública*, 44(1), 100-109. <http://www.revsaludpublica.sld.cu/index.php/spu/article/view/839/1084>

Instituto Juan Carlos III. (03 de abril de 2020). Registro de Pacientes de Enfermedades Raras.

<https://www.isciii.es/QueHacemos/Servicios/RegistrosInformacionEnfermedadesRaras/Paginas/RegistroPacientesEnfermedadesRaras.aspx>

Instituto Nacional de Salud (2021). Comportamiento de la notificación al Sivigila de las enfermedades huérfanas - raras, Colombia, 2021 hasta semana epidemiológica 20. (Boletín Semana epidemiológica 24 del 13 al 19 de junio de 2021).

[https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/BoletinEpidemiologico/2021\\_Boletin\\_epidemiologico\\_semana\\_24.pdf](https://www.ins.gov.co/buscador-eventos/BoletinEpidemiologico/2021_Boletin_epidemiologico_semana_24.pdf)

Jones, D. E, Sturm, E. y Lohse, A. W. (2018). Access to care in rare liver diseases: New challenges and new opportunities. *Journal of Hepatology*, 68(3), 577-585.

[https://bdbib.javerianacali.edu.co:3273/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S0168827817324236.pdf?locale=es\\_ES&searchIndex=](https://bdbib.javerianacali.edu.co:3273/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S0168827817324236.pdf?locale=es_ES&searchIndex=)

Katavic, S. S., Tanackoviae, S.F y Badurina, B. (2016). Illness perception and information behaviour of patients with rare chronic diseases. *Information Research*, 21(1).

<https://files.eric.ed.gov/fulltext/EJ1094564.pdf>

Kruk, M. E., Kelley, E., Syed, S. B., Tarp, F., Addison, T. y Akachi, Y. (2017). Measuring quality of health-care services: what is known and where are the gaps?. *Bull World Health Organ*, 95(6), 389. doi: <http://dx.doi.org/10.2471/BLT.17.195099>

Ley 1090 de 2006. A los efectos de esta ley, se considera ejercicio de la profesión de psicólogo toda actividad de enseñanza, aplicación e indicación del conocimiento psicológico y de sus técnicas específicas. 6 de septiembre de 2006. D. O. No. 46.383

Ley 1392 de 2010. por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores. 2 de julio de 2010. D. O. No. 47.758

Llanos, C. y Pardo, J. (2020). Retos para la inclusión social de pacientes con enfermedades huérfanas. [Tesis de pregrado, Universidad Nacional Abierta y a Distancia UNAD]. <https://repository.unad.edu.co/bitstream/handle/10596/36661/JPardomonografia.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Mancera Guzmán, C. L., Seguanes Díaz, C. C. y Lerma Barragán, Y. (2021) Acceso a los servicios de salud de personas diagnosticadas con enfermedades huérfanas en Colombia. *Revista CIES*, 12(2), 23-33.

<https://www.escolme.edu.co/revista/index.php/cies/article/view/350/367>

Martínez, J. C y Misnaza, S. P. (2018). Mortalidad por enfermedades huérfanas en Colombia, 2008-2013. *Revista Biomédica*, 38(2), 198-208.

<https://doi.org/10.7705/biomedica.v38i0.3876>

Martínez Reyes, C., Oviedo López, L. y Polo Aragón, B. (2020). Necesidades de cuidadores familiares de personas con enfermedades huérfanas: cerrando brechas a través del cuidado enfermero. *Revista Científica de Ciencias de la Salud*, 13(1), 9-23. <https://doi.org/10.17162/rccs.v13i1.1341>

Mebarak, M. y Suárez, E. (2016). ¿Qué es y hacia dónde se dirige la psicología de la salud?. *Psicología desde el caribe*, 33(2), 5-6.

<http://dx.doi.org/10.14482/psdc.33.2.8894>

Ministerio de Salud y Protección Social. (28 de febrero de 2022). Plan Decenal también prioriza acciones frente a enfermedades huérfanas.



<https://www.minsalud.gov.co/Paginas/Plan-Decenal-tambien-prioriza-acciones-frente-a-enfermedades-huerfanas.aspx>

Molster, C., Urwin, D., Di Pietro, L., Fookes, M., Petrie, D., Laan, S. y Dawkins, H. (2016). Survey of healthcare experiences of Australian adults living with rare diseases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 11(30), 2-12.

<https://doi.org/10.1186/s13023-016-0409-z>

Montalvo Arce, C. A. (2015). Humanización de los servicios de salud ¿es necesario hablar de ello?. *Revista Facultad de Salud*, 7, 7-8.

<https://journalusco.edu.co/index.php/rfs/article/view/172/323>

Morales Calatayud, F. (2015). La psicología y el campo de la salud: tensiones, logros y potencialidades de una relación esencial y necesaria. *Revista Latinoamericana De Ciencia Psicológica*, 7(1), 120-123. doi: 10.5872/psiencia/7.1.0114

Moreno Gómez, G. A. (2016). El nuevo modelo de Atención Integral en Salud –MIAS- para Colombia. ¿La solución a los problemas del sistema?. *Revista Médica de Risaralda*, 22(2), 73-74. <http://www.scielo.org.co/pdf/rmri/v22n2/v22n2a01.pdf>

Navarrete Opazo, A. A., Singh, M., Tisdale, A., Cutillo, C. M. y Garrison, S. R. (2021). Can you hear us now? The impact of health-care utilization by rare disease patients in the United States. *Genetics in medicine*, 23, 2194-2201.

<https://doi.org/10.1038/s41436-021-01241-7>

Nguengang Wakap, S., Lambert, D. M., Orly, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., Murphy, D., Le Cam, Y. y Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28(2), 165-173. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>

Organización Mundial de la Salud. (1 de abril de 2021). Cobertura sanitaria universal.

[https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/universal-health-coverage-\(uhc\)](https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/universal-health-coverage-(uhc))

Organización Panamericana de la Salud. (s.f). Salud Universal.

<https://www.paho.org/es/temas/salud-universal>

Otzen, T. y Manterola, C. (2017). Técnicas de Muestreo sobre una Población a Estudio.

*International Journal of Morphology*, 35(1), 227-232.

<http://dx.doi.org/10.4067/S0717-95022017000100037>

Pareja Arcila, M. L. (2017). Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia

2017. *Revista CES Derecho*, 8(2), 231-241. <https://doi.org/10.21615/cesder.8.2.2>

Pelentsov, L. J., Fielder, A. L., Leyes, T. A. y Esterman, A. J. (2016). The supportive care

needs of parents with a child with a rare disease: results of an online survey. *BMC*

*Family Practice*, 17(88), 2-13. <https://doi.org/10.1186/s12875-016-0488-x>

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), 1-9. <https://doi.org/10.11144/Javeriana.rgps17-34.mase>

Resolución 5265 de 2018 [Ministerio de Salud y Protección Social]. Por la cual se actualiza

el listado de enfermedades huérfanas y se dictan otras disposiciones. 27 de

noviembre de 2018.

Resolución 8430 de 1993 (Ministerio de Salud y Protección Social). Por la cual se

establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en

salud. Octubre 4 de 1993.

- Rosas Santiago, F. J., Tiburcio, P. A. P., Contreras, G. G., Córdoba, R. L. y Genchi, J. J. (2015). La importancia de cuidar al cuidador de pacientes dependientes: Una revisión. *Psiquis*, 24(3), 74–84.  
<https://www.imbiomed.com.mx/articulo.php?id=108020>
- Ruiz Salas, L. F. (2017). Garantía de la calidad en salud en las enfermedades huérfanas de la población colombiana en los últimos 10 años. [Tesis de especialización, Universidad Areandina].  
<https://digitk.areandina.edu.co/bitstream/handle/areandina/660/enfermedadeshuerfnas.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
- Stoller, J. K. (2018). The Challenge of Rare Diseases. *Chest Journal*, 153(6), 1309-1314.  
<https://doi.org/10.1016/j.chest.2017.12.018>
- Suárez Obando, F. (2019). ¿Qué es una enfermedad huérfana, rara, ultra huérfana y olvidada?. *Revista Medicina*, 41(3), 269-270.  
<http://www.revistamedicina.net/ojsanm/index.php/Medicina/article/view/1455/1799>
- Tobar, F. (marzo de 2017). La atención de la salud. <https://salud.gob.ar/dels/entradas/la-atencion-de-la-salud>
- Torres Sánchez, D. A. (2017). Accesibilidad a los servicios de salud: debate teórico sobre determinantes e implicaciones en la política pública de salud. *Revista médica del instituto mexicano del seguro social*, 55(1), 81-93.  
<https://www.redalyc.org/jatsRepo/4577/457749297021/457749297021.pdf>
- Troncoso Pantoja, C. y Amaya Placencia, A. (2016). Entrevista: guía práctica para la recolección de datos cualitativos en investigación de salud. *Revista de la facultad de medicina*, 65(2), 329-332. <http://dx.doi.org/10.15446/revfacmed.v65n2.60235>

Valenzuela Fuenagan, P. A. y Mejía Ortega, L. M. (2017). Acceso a los servicios de salud de las personas en situación de discapacidad: el caso de una Fundación en Nariño.

*Revista Facultad Nacional de Salud Pública*, 39(1), 1-9.

<https://doi.org/10.17533/udea.rfnsp.e336663>

Villagarcía Trujillo, E. X., Delgadillo Guzmán, L. G., Argüello Zepeda, F. J. y González Villanueva, L. (2017). Percepción usuaria de la calidad en los servicios de salud del ISSEMyM. *Horizonte Sanitario*, 16(1), 46-54.

<https://doi.org/10.19136/hs.v16i1.1446>

Villasís Keever, M. A., Marquez González, H., Zurita Cruz, J. N., Miranda Novales, G. y Escamilla Nuñez, A. (2018). El protocolo de investigación VII. Validez y confiabilidad de las mediciones. *Revista Alergia México*, 65(4), 414-421.

[http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2448-91902018000400414](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2448-91902018000400414)

Viteri, J., Morales Carrasco, A., Jácome, M., Vaca, G., Tubón, I., Rodríguez, V., Morales, M. F. y Vinuesa, D. (2020). Enfermedades Huérfanas Orphaned Diseases. *Archivos Venezolanos de Farmacología y Terapéutica*, 39(5), 626-636.

<https://doi.org/10.5281/zenodo.4263347>