

**Barreras en la atención de pacientes con enfermedades huérfanas (Barriers in the care of patients with orphan diseases)**

**Gina Marcela Serrano Calderón**

**Corporación Universitaria Remington**

**Facultad de Ciencias Jurídicas y Políticas**

**Programa de Derecho**

**Especialización, Responsabilidad Contractual y Extracontractual del Estado,**

**2025**

## Resumen

Las enfermedades huérfanas, o raras, tienen un elevado impacto en la vida de quienes las sufren y sus familias. En Colombia, aunque hay normas que buscan amparar a la población (como la Ley 1392 de 2010 y la Ley 1751 de 2015), en la praxis se presentan muchos peldaños que dificultan el acceso positivo a una atención integral en salud. El estudio se realizó desde un enfoque cualitativo, revisando normas, sentencias relevantes (como la T-036 de 2013) y experiencias de pacientes. Como respuesta, se encontró que una mayoría de personas deben presentar una acción de tutela para acceder a servicios básicos, debido a la falta de vigilancia del Estado, gestión de trámites excesivos, escasez de profesionales idóneos y desconocimiento médico. Se deduce que es urgente mejorar la regulación, preparar al personal de salud, idear una base de datos confiable y respaldar la financiación de los tratamientos. Solo así se podrá asegurar una atención digna y apropiada para esta población vulnerable.

. Esta investigación se planteó la pregunta: ¿cuáles son las principales barreras jurídicas y administrativas que enfrentan estos pacientes para tener acceso a sus tratamientos de enfermedades huérfanas? El objetivo fue identificar dichas barreras y analizar cómo afectan el goce eficaz del derecho a la salud.

**Palabras clave:** Enfermedades huérfanas, barreras administrativas, políticas públicas, acceso a medicamentos, tutela, patología

### Abstract

Orphan, or rare, diseases have a significant impact on the lives of those who suffer from them and their families. In Colombia, although there are regulations that seek to protect the population (such as Law 1392 of 2010 and Law 1751 of 2015), in practice, many obstacles exist that hinder positive access to comprehensive health care. The study was conducted using a qualitative approach, reviewing regulations, relevant rulings (such as T-036 of 2013), and patient experiences. In response, it was found that a majority of people must file a tutela action to access basic services due to a lack of government oversight, excessive paperwork, a shortage of qualified professionals, and a lack of medical knowledge. It is clear that it is urgent to improve regulations, train health personnel, develop a reliable database, and support the financing of treatments. Only in this way can we ensure dignified and appropriate care for this vulnerable population.

This research asked the question: What are the main legal and administrative barriers these patients face in accessing treatment for rare diseases? The objective was to identify these barriers and analyze how they affect the effective enjoyment of the right to health.

**Key words:** Orphan diseases, administrative barriers, public policies, access to medicines, guardianship, pathology

## 1. Introducción

Las enfermedades huérfanas, o raras, afectan a un minúsculo porcentaje de la población, pero su impacto en la vida de los pacientes y sus familias es intenso. En Colombia hay normas como la Ley 1392 de 2010 y la Ley Estatutaria 1751 de 2015 que buscan garantizar el derecho a la salud para esta población; sin embargo, en la práctica, predominan numerosas barreras jurídicas y administrativas que obstaculizan el acceso a una atención integral. Por ello, la pregunta de investigación que guía este trabajo es: *¿cuáles son las principales barreras jurídicas y administrativas que enfrentan los pacientes, para tener acceso a diagnósticos y tratamientos idóneos para enfermedades huérfanas?* Como objetivo general me propuse numerar estas barreras, y como objetivos específicos: identificar la normatividad aplicable, las primordiales barreras normativas y administrativas que, en la praxis, dificultan diagnóstico asertivo. Esta investigación está basada en un suceso personal, al conocer acontecimientos de personas que se han visto obligadas a presentar acciones de tutelas para lograr atención para entrega de medicamentos. Jurídicamente, se justifica en la necesidad de hacer valer derechos ya reconocidos; socialmente, responde a una población de bajos recursos generalmente.

El enfoque metodológico es cualitativo, reflejada básicamente en la inspección documental y análisis jurídico de (leyes, jurisprudencia, artículos). El marco teórico se fundamenta en el derecho a la salud como derecho fundamental, el principio de igualdad material y la protección coercitivas para poblaciones vulnerables. El trabajo se divide en cinco capítulos: contexto legal, análisis de barreras, hallazgos, propuestas de mejora y conclusiones alusivas al tema. En suma, busca no solo traslucir un problema, sino aportar soluciones factibles que conlleven una atención más justa y humana para quienes padecen enfermedades huérfanas.

## 1.1 Planteamiento del problema

En Colombia, el derecho a la salud está estipulado como un derecho fundamental, autónomo e irrenunciable, tal como lo establece la Constitución Política en su artículo 49 y ha sido reafirmado por leyes como la 1392 de 2010 y la 1751 de 2015. Estas normas buscan avalar la atención prioritaria e integral a los pacientes con enfermedades huérfanas, considerando su especial condición de vulnerabilidad. Sin embargo, existe una lamentable distancia entre la norma escrita y la realidad que afrontan día a día quienes sobrellevan este tipo de patologías.

A pesar de un marco normativo aparentemente fuerte, las vivencias diarias de los pacientes con enfermedades huérfanas son profundamente frustrantes. Trámites excesivos, escasez de profesionales idóneos, falta de vías clínicas claras y, sobre todo, una enorme carga burocrática, se han convertido en barreras estructurales que obstruyen el acceso efectivo a tratamientos y diagnósticos precisos. En lugar de encontrar un sistema que los salvaguarde, muchos pacientes deben acudir a tutelas judiciales simplemente para recibir medicamentos o exámenes básicos. Este uso sistemático de la acción de tutela no es una señal de fuerza institucional, sino un síntoma alarmante de un Estado que, en la praxis, no cumple con sus obligaciones.

La contradicción entre lo que dictan las leyes y lo que viven los ciudadanos genera consecuencias jurídicas serias: no solo se vulneran derechos fundamentales, sino que también se evidencia una desigualdad estructural. Quienes cuentan con recursos o asesoría legal logran entrar al sistema mediante vías judiciales, mientras que otros, igualmente necesitados, quedan exceptuados por falta de conocimientos o posibilidades económicas. Este escenario denota un sistema que, lejos de ser equilibrado, reproduce las desigualdades que debería corregir.

La situación exige una reflexión profunda: no basta con que estén sancionadas leyes bien redactadas si no se garantiza su implementación. La salud no puede seguir siendo una carrera de

inconvenientes, ni un privilegio para quienes pueden pagar abogados. Por eso, esta investigación se plantea examinar desde una mirada crítica y jurídica las falencias de fondo que persisten en el sistema de salud colombiano frente a las enfermedades huérfanas.

Pregunta de investigación:

¿cuáles son las principales barreras jurídicas y administrativas que enfrentan los pacientes, para tener acceso a diagnósticos y tratamientos idóneos para enfermedades huérfanas?

## **1.2 Objetivos**

### ***1.2.1 Objetivo general***

Analizar las principales barreras jurídicas, administrativas y estructurales que enfrentan los pacientes con enfermedades huérfanas, con el fin de plantear estrategias que avalen el acceso efectivo, preciso e integral a sus derechos en salud.

### ***1.2.2 Objetivos específicos***

Describir de manera clara el marco jurídico colombiano que respalda y protege el derecho a la salud de todos los ciudadanos.

Identificar las principales barreras normativas y administrativas que, en la práctica, dificultan el acceso oportuno al diagnóstico, tratamiento y medicamentos

Evaluar el impacto de dichas barreras sobre la efectividad del derecho fundamental a la salud y plantear estrategias viables para la superación de los denotados obstáculos que se presentan en el momento de prestar atención a pacientes con enfermedades huérfanas.

## Capítulo 2. Metodología

Esta investigación es de tipo cualitativo, ya que hace énfasis en el análisis interpretativo de normas jurídicas, sentencias, documentos oficiales y experiencias de pacientes. Su objetivo no es medir estadísticas, sino comprender a profundidad las barreras que enfrentan las personas con enfermedades huérfanas en Colombia.

Se empleó el método hermenéutico con enfoque inductivo, lo que implica entender el marco normativo y jurisprudencial relacionado con el derecho a la salud, así como recopilar los principales patrones comunes en los casos estudiados. A partir de estos datos, se construyen conclusiones y planteamientos que buscan mejorar la atención médica para esta población vulnerable.

Las técnicas utilizadas incluyeron la revisión documental y el análisis de contenido. Se examinaron leyes (como la Ley 1392 de 2010 y la Ley Estatutaria 1751 de 2015), sentencias de la Corte Constitucional (como la T-036 de 2013 y la T-133 de 2022), resoluciones del Ministerio de Salud, artículos académicos y reportes de pacientes.

En cuanto a las fuentes, se recurrió a bibliografía jurídica, documentos oficiales del Estado colombiano, jurisprudencia constitucional y literatura académica especializada en derecho a la salud y enfermedades raras.

La delimitación eventual de la investigación abarca principalmente el período comprendido entre los años 2010 y 2024, dado que en este periodo se promulgaron las normas más importantes en Colombia sobre enfermedades huérfanas. La delimitación espacial se enmarca en el contexto colombiano, con especial direccionamiento en cómo funciona el sistema de salud público y las entidades promotoras de salud (EPS) frente a esta problemática.

### **3 Capítulo. Marco Teórico**

El tratamiento normativo y jurisprudencial de las enfermedades huérfanas en Colombia se encuentra centrados en una serie de leyes, sentencias y políticas públicas que reconocen este tipo de patologías como un dilema de salud pública prioritaria, debido a su baja prevalencia, elevado impacto social e inconvenientes en el acceso al sistema de salud. La Ley 1392 de 2010, que declara de interés público las enfermedades huérfanas, constituye el núcleo central en esta materia. Esta ley establece que el Estado colombiano debe identificar, atender, tratar y proteger socialmente a los pacientes diagnosticados con estas enfermedades, señalando que estos deberán ser objeto de especial atención y priorización por parte de las entidades destinadas a prestar servicios de salud.

El desarrollo jurisprudencial suplementa este marco legal. La Corte Constitucional ha expedido muchas sentencias en las que se pronuncia sobre las barreras que enfrentan estos pacientes. En la Sentencia T-036 de 2013, el alto tribunal repite que la negación de tratamientos médicos a pacientes con enfermedades huérfanas por parte de las EPS indica una vulneración de los derechos fundamentales a la vida digna y a la salud. Esta posición fue confirmada en la Sentencia T-133 de 2022, donde la Corte difiere a las autoridades sanitarias ordena realizar la importación de un medicamento no disponible en el país, argumentando que las omisiones administrativas no pueden primar sobre el goce real del derecho a la salud. Esta jurisprudencia deja al descubierto que el sistema de salud colombiano presenta fallas estructurales que obligan a los ciudadanos a judicializar sus derechos fundamentales para poder tener acceso a tratamientos idóneos.

En relación con el marco constitucional, la Constitución Política en su artículo 49 dispone que es responsabilidad del Estado organizar, dirigir y reglamentar la prestación de servicios de salud. Este artículo también nombra lo que se debe asegurar el acceso a los servicios de promoción, protección y recuperación de la salud, haciendo énfasis en la universalidad y equidad del sistema.

Por su parte, el artículo 13 reconoce el principio de igualdad y protección especial para personas en situación de debilidad manifiesta, lo que implica directamente a quienes padecen enfermedades huérfanas, dado su estado de vulnerabilidad frente a un sistema que frecuentemente los excluye y los invisibiliza.

El Ministerio de Salud y Protección Social, mediante normativas explica como la Resolución 5265 de 2018, regula el procedimiento de evaluación de tecnologías en salud y mecanismos de financiación para enfermedades huérfanas. Esta herramienta busca garantizar que los pacientes accedan a medicamentos y tratamientos que, por su elevado costo o condición no esté incluida en el Plan de Beneficios en Salud (PBS), requieren un ángulo diferenciado. La regulación incluye procesos administrativos que las EPS deben seguir para asegurar el suministro, sin que medien barreras burocráticas o se den retrasos injustificados.

En la praxis, sin embargo, los pacientes con enfermedades huérfanas deben confrontarse con un sistema desarticulado, con deficiencia de rutas clínicas especializadas, con escasez de especialistas capacitados y déficit de medicamentos. Esto ha conllevado a que la acción de tutela se transforme en un mecanismo recurrente de defensa, convirtiendo a los jueces en garantes del efectivo acceso a la salud. Estudios como el de Egea Herrera y Forero Báez (2017) señalan que el uso exagerado de la acción de tutela en el sector salud represente un síntoma de disfuncionalidad estructural, donde los derechos fundamentales solo se aseguran por vía judicial.

La caracterización clínica y epidemiológica también juega un papel esencial. Enfermedades como la púrpura trombocitopénica idiopática requieren tratamientos con medicamentos de alta complejidad, muchos de los cuales no se encuentran disponibles localmente o no están aprobados por el INVIMA. Esta condición obliga a las familias a asumir procesos legales complejos, mientras enfrentan altos costos económicos, emocionales y sociales. El desconocimiento médico agrava aún más el problema, ya que muchos diagnósticos son tardíos o erróneos, dificultando el inicio oportuno del tratamiento.

Finalmente, los documentos técnicos como los manuales de atención y guías clínicas elaborados por el Ministerio de Salud tienen un valor normativo relevante, ya que establecen orientaciones obligatorias para las EPS e IPS en la atención de estos casos. Sin embargo, su aplicación depende del compromiso institucional, la disponibilidad de recursos y la voluntad política. La falta de articulación entre los niveles nacional y territorial perpetúa los obstáculos para esta población históricamente marginada. (huérfanas., 2018)

## **4 Capítulo. Desarrollo Del Artículo**

### **4.1. Caracterización de las enfermedades huérfanas**

Las enfermedades huérfanas insertan patologías de origen genético, autoinmune, infeccioso y oncológico, entre otras. Se considera que en Colombia existen más de 2 millones de personas con afectaciones por estas enfermedades, aunque muchas no han sido diagnosticadas a causa de la falta de conocimiento médico y la carencia de recursos para pruebas especializadas idóneas.

Dentro de las enfermedades huérfanas, la púrpura es una de las condiciones que afecta a un número suficientemente grande de personas. Existen diversos tipos de púrpura, siendo la púrpura trombocitopénica idiopática (PTI) una de las más comunes. Esta enfermedad autoinmune se caracteriza por la destrucción de plaquetas, lo que aumenta el riesgo de hemorragias internas y externas. Los síntomas de la púrpura incluyen aparición de manchas rojas o moradas en la piel, sangrado espontáneo de encías y nariz, fatiga y, en casos graves, hemorragias internas que pueden poner en riesgo la vida del paciente. El tratamiento varía según la severidad y puede incluir esteroides, inmunoglobulinas y, en casos más avanzados, terapias biológicas o la extirpación del bazo. (Ministerio de Salud y Protección Social. (s.f.). Enfermedades huérfanas, s.f.)

### **4.2. Acceso a tratamiento y diagnóstico**

Uno de los principales problemas es el restringido acceso a tratamientos adecuados. La mayoría de estas enfermedades requieren medicamentos de elevado costo y terapias especializadas que no están cubiertas de manera eficaz por el sistema de salud. La dependencia de importaciones para algunos fármacos y la burocracia en su adquisición han sido peldaño significativo para los pacientes y sus familias.

A pesar de los adelantos diagnóstico y tratamiento de la púrpura, los pacientes en Colombia enfrentan barreras en el acceso a medicamentos especializados, lo que hace que estos pacientes se vean impulsados a coaccionar utilizando su derecho a la salud que ha sido denotado taxativamente en la Constitución Política como un “*derecho fundamental autónomo e irrenunciable en lo individual y colectivo*”, (Constitución Política de Colombia., (1991). ) lo que hace necesario reforzar el sistema de salud para asegurar una atención integral y oportuna. Tanto así que los profesionales de la salud están obligados a decirle a sus pacientes que la manera más diligente de obtener medicamentos es por medio de una acción de tutela o definitivamente elegir por comprarlos de su propia cuenta lo que es irrealizable por parte de un usuario acarrear el valor, dado que estos medicamentos tienen un alto precio y no tienen los recursos para realizar la compra de estos. El sistema de salud en Colombia afronta una crisis estructural por desabastecimiento y dilación en la entrega , pacientes que han denunciado por obstáculos en sus tratamientos debido a la falta de suministros de medicamentos, problemas económicos y de gestión las entidades, muchas EPS tienen deudas con distribuidores , lo cual lleva a suspensión de contratos con farmacias distribuidoras, no pago puntual a fabricantes o distribuidores, negativa y dilación que en este caso son medicamentos no POS es decir no están adjuntos al Plan Obligatorio de Salud, por tanto hay afecciones en la atención de pacientes con enfermedades huérfanas y otras patologías. (Ruiz Gil, 2015)

#### **4.3. Barreras administrativas en la atención de enfermedades huérfanas**

Las barreras administrativas que se presentan cotidianamente son demoras en las autorizaciones de medicamentos, exámenes diagnósticos y procedimientos especiales a veces semanas o meses las entidades promotoras de salud dilatan o rechazan estos trámites, la falta de vías claras de atención no siempre hay vías adecuadas para tratar enfermedades huérfanas esto causa que los pacientes den vueltas por el sistema de salud sin ser atendidos por especialistas idóneos. La deuda acumulada entre EPS, hospitales y clínicas ha generado un colapso financiero que limita el acceso a servicios y medicamentos. La falta de infraestructura y personal médico especializado ha llevado a demoras en la atención, diagnósticos errados a falta de capacitaciones,

actualizaciones, medicamentos que no se encuentren disponibles en el país, atrasos en la importación. Casos de corrupción en la asignación de recursos han destrozado la confianza en el sistema de salud y afectado la calidad del servicio. La burocracia en la obtención y entrega de medicamentos de elevado costo genera intranquilidad solo acceden primero quienes conocen sus derechos o pueden sufragar abogados (Egea Herrera & Forero Báez, 2017). Esto entorpece gravemente el derecho fundamental a la salud asimismo imposibilita que los pacientes reciban su tratamiento a tiempo, lo que hace que se sumen más carga

#### **4.4. Deberes y obligaciones del Estado**

El Estado colombiano, como garante del derecho fundamental a la salud (Art. 49 CP) (Constitución Política de Colombia. , 1991), tiene la obligación de asegurar una atención integral, continua y de calidad para todos los ciudadanos, sin discriminación por anomalía de su condición. Esto implica:

Desarrollar y reglamentar políticas de atención específica para enfermedades huérfanas, mediante decretos y resoluciones que establezcan vías claras de diagnóstico, tratamiento y seguimiento médico-administrativo.

Asignar disponibilidad presupuestal adecuados para la financiación y obtención de medicamentos huérfanos, incluyendo mecanismos de importación rápida y la promoción de la producción local o licencias obligatorias cuando el acceso se vea comprometido.

Capacitar permanentemente al personal de las Entidades Promotoras de Salud (EPS) e Instituciones Prestadoras de Salud (IPS) en la identificación, manejo clínico y trámites administrativos de estas patologías.

Implementar sistemas de vigilancia epidemiológica y auditorías periódicas a EPS e IPS para confirmar el cumplimiento de los protocolos y penalizar las irregularidades en la autorización de tratamientos.

Crear y mantener un Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas, con garantías de confidencialidad, accesibilidad para investigación y coordinación interinstitucional.

En Colombia reiteradamente los usuarios del sector salud, en especial quienes acuden a servicios de urgencias, a solicitar servicios de elevado costo y enfermedades raras, padecen la

prestación no integral o negativa de realizar servicios, lo que lleva a que tengan que acudir a derechos de petición, buscar abogados para instaurar acciones de tutelas exigiendo una atención integral y esto atrasa la oportunidad en la prestación de los servicios de salud y obstruye los despachos judiciales que deben atender otras problemáticas jurídicas.

El alto uso por parte de los ciudadanos de la acción de tutela en materia de salud permite llevar a cabo una revisión teórica, encontrando los siguientes aportes desde investigaciones realizadas por sistema educativo universitario y el Ministerio Público, los cuales han observado la utilización de la tutela en el sector salud como un fenómeno que merece importancia para la investigación, estudiar los fenómenos que hacen que esto suceda.

#### **4.5. Jurisprudencias relevantes**

- Sentencia T-133 de 2022

El caso se centra en un niño de 9 años, afiliado a la EPS Sanitas, diagnosticado con DMD (Distrofia Muscular de Duchenne), una enfermedad huérfana caracterizada por la degeneración progresiva de los músculos, afectando funciones vitales como la respiración y el funcionamiento cardíaco. El tratamiento prescrito por su genetista incluía el medicamento Ataluren (Translarna), considerado un medicamento vital no disponible en Colombia. Sin embargo, el Instituto Nacional de Vigilancia de Medicamentos y Alimentos (INVIMA) negó la autorización para su importación, argumentando que el medicamento no contaba con registro sanitario en el país.

La Corte revocó las decisiones judiciales anteriores que negaban la tutela y ordenó al INVIMA autorizar la importación del medicamento Ataluren, pese a no estar aprobado en el país, siempre que no existieran alternativas terapéuticas y que fuera prescrito por el médico tratante. Igualmente, ordenó a la EPS suministrar el tratamiento de manera inmediata.

En Colombia, los pacientes con enfermedades huérfanas se enfrentan a una atención fragmentada, burocrática y excluyente. La realidad que evidencia la Sentencia T-133 de 2022 refleja lo que ocurre de forma masiva en el sistema: interrupciones en el suministro de medicamentos, rutas de atención inconclusas y desconocimiento del marco normativo por parte de entidades promotoras de salud.

El Estado incumplió su obligación de dar prioridad a los derechos de los niños, el menor, al ser una persona con discapacidad y con una condición huérfana, requería atención prioritaria y especial protección, lo cual no fue garantizado por el sistema de salud.

En la práctica, los pacientes terminan judicializando su derecho a la salud, recurriendo a tutelas como vía única para acceder a terapias vitales. La sentencia resalta que este fenómeno no es fortuito, sino estructural, y que la responsabilidad no recae solo en las EPS, sino también en el Estado, que debe garantizar una vigilancia efectiva, adoptar medidas de corrección, y asumir consecuencias patrimoniales cuando la atención integral es vulnerada. (Egea Herrera & Forero Báez, (2017) )

- Sentencia T-036 de 2013

Una mujer diagnosticada con síndrome de Ehlers-Danlos, una enfermedad huérfana de carácter genético que afecta el tejido conectivo, interpuso una acción de tutela contra su EPS. Ella solicitaba que le fueran autorizados tratamientos, medicamentos y procedimientos que no estaban incluidos en el Plan Obligatorio de Salud (POS), pero que eran fundamentales para su calidad de vida y para evitar un deterioro progresivo de su salud. La EPS negó algunos de los tratamientos y medicamentos argumentando que no estaban cubiertos por el POS, y que debían ser solicitados a través del comité técnico-científico o pagados por la paciente.

La Sentencia T-036 de 2013 de la Corte Constitucional de Colombia constituye un hito fundamental para comprender las barreras que enfrentan las personas con enfermedades huérfanas en el acceso efectivo a sus derechos de salud. En este caso, la Corte tuteló los derechos fundamentales a la salud, vida digna e integridad personal de una paciente con síndrome de Ehlers-Danlos, frente a la negativa de su EPS de suministrar tratamientos no incluidos en el Plan Obligatorio de Salud (POS).

#### **4.6. Propuesta de una base de datos unificada e interadministrativa**

Es fundamental que las enfermedades huérfanas estén registradas en una base de datos especial ya que son poco frecuentes y la información sobre ellas a menudo no están en un lugar sistematizado esto facilitaría la creación de registros de pacientes con enfermedades huérfanas

para estudios donde prevalezcan y diagnostiquen rápidamente , por otra parte daría empuje a la investigación y al desarrollo de hallazgos al agrupar información clínica que sirva para facilitar el orden cronológico de sintomatología para la rápida identificación de estas enfermedades ya sea por vínculos de consanguinidad si en dado caso su descendencia ha sido captada en este sistema de registro y control, genética y de respuesta a tratamientos, los investigadores también pueden identificar patrones , es decir mutaciones causantes, biomarcadores mucho más rápido, las farmacéuticas y biotecnologías usan estos datos para diseñar ensayos clínicos con estos mismos pacientes que estarán en un registro que sería preciso y aceleraría la aprobación de medicamentos huérfanos si en dado caso se tuviera que dar la importación para la realización de tratamientos.

la colaboración interadministrativa y la globalización del conocimiento reúne a médicos ,genetistas, epidemiólogos, ONG realizan donaciones de recursos que fortalecen la disponibilidad presupuestal que designa el Estado para la atención en salud y a pacientes de distintos países bajo estándares comunes , permite tener intercambio interadministrativo de diagnósticos, guías de tratamientos y datos de resultados clínicos evitando realizar muchos esfuerzos por la recopilación rápida de información.

políticas públicas de salud y regulación es decir organismos internacionales pueden usar estos datos para priorizar recursos así realizar importaciones de medicamentos sin formalidades dado que son de prioridad para pacientes con enfermedades huérfanas, diseñar incentivos fiscales y definir vías de acceso rápido a terapias de las enfermedades huérfanas. Sirve de base para programas de atención especializada, redes de referencia y estándares de atención, empoderamiento de la comunidad de pacientes con registros y portales accesibles, los propios pacientes y asociaciones encuentran información fiable sobre su enfermedad, grupos de apoyo y estudios en curso, favorecería el reclutamiento para ensayos clínicos y estudios observacionales, mejorando la calidad de vida y la esperanza de diagnóstico cosa que no es cumplida a cabalidad esto hace que las fallas en el registro y seguimiento de los pacientes tengan limitaciones en el sistema de información, es necesarios para la preservación de la vida de los pacientes.



## Capítulo 5. Conclusiones

El marco legal colombiano en materia de enfermedades huérfanas es fuerte porque nos permite tener normas, leyes, jurisprudencia, resoluciones y doctrina, pero su aplicación se denota muchas alteraciones por parte de las entidades competentes a la hora de realizar la prestación de servicios de salud, lo que se evidencia dentro del marco legal es siempre un escenario perfeccionado y sancionado equitativamente que se estructura con los requisitos constitucionales que se acogen en nuestra Constitución Política.

Las barreras administrativas y estructurales persisten de manera crítica, siendo las más recurrentes: la dilación en entrega de medicamentos, la falta de rutas de atención definidas y la falta de disponibilidad presupuestal a la hora de realizar importaciones dando como referencia una serie de requisitos específicos que conllevan a que las empresas contratadas para abastecer estos medicamentos estén obligadas a retrasar estas entregas lo que hace que el derecho a la salud sea vulnerado llevando a estos pacientes a tener complicaciones de salud hasta llegar a perder la vida por parte de la omisión del estado de no salvaguardar los ciudadanos.

El uso recurrente de la acción de tutela refleja una inestabilidad normativa que obliga a los pacientes a litigar, bueno esto se da si en realidad por parte de los pacientes se tienen recursos económicos, en el momento que un abogado presenta una acción de tutela los encargados de la entrega de medicamentos les envían a los pacientes rápidamente estos mencionados para que esa medida dictada por un juez no sea penalizada evidenciando así una disfuncionalidad estructural del sistema de salud colombiano.

La solución exige un fortalecimiento de los parámetros establecidos en los diferentes medios de control, aplicación de las normas establecidas y sancionadas, capacitación médica permanente, importaciones sin formalidades cuando se traten de enfermedades complicadas o directamente llamadas enfermedades huérfanas, mejora en el registro, entrega de medicamentos a tiempo y seguimiento de enfermedades huérfanas.

## Referencias

- Congreso de Colombia. (2010). *Ley 1392 de 2010*.  
<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>
- Constitución Política de Colombia. (1991). *Artículo 49*.  
<https://www.google.com/search?q=constitucion+politica+enfermedades+huerfanas>
- Corte Constitucional de Colombia. (2022). *Sentencia T-133 de 2022: Protección del derecho a la salud y responsabilidad estatal por omisión administrativa*.
- Egea Herrera, I. P.; Forero Báez, J. & Yanes Poveda, J. K. (2017) *La acción de tutela como mecanismo constitucional para el amparo del derecho a la salud* [Trabajo de grado, Universidad Cooperativa de Colombia]  
<https://repository.ucc.edu.co/server/api/core/bitstreams/505003fb-18f0-4702-8458-fec5ff3120e1/content>
- Espinosa, M. (2020). Igualdad y protección de grupos vulnerables en salud pública. *Revista Colombiana de Derecho Sanitario*, 15(2), 123–145.
- García, L., & Pérez, A. (2021). *Derecho fundamental a la salud y grupos vulnerables*. Bogotá, Colombia: Editorial Jurídica Andina.
- Jiménez, S. (2018). Progresividad y mínimos vitales: alcance del derecho a la salud en Colombia. *Cuadernos de Derecho Constitucional*, 8(1), 67–90.
- Ministerio de Salud y Protección Social. (s.f.). *Enfermedades huérfanas*.  
<https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>
- República de Colombia. (2018). *Resolución 5265 de 2018: Regulación de la evaluación de tecnologías en salud y financiación de tratamientos para enfermedades huérfanas*.  
Ministerio de Salud y Protección Social.
- Ruiz Gil, W. (2015) Diagnóstico y tratamiento de la púrpura trombocitopénica inmunológica. *Revista Medica Herediana* 26 (4)

[http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1018-130X2015000400008&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1018-130X2015000400008&lng=es&nrm=iso&tlng=es)

Trujillo González, L. M. (2018) *El financiamiento por parte de la industria farmacéutica a las organizaciones de pacientes con enfermedades raras: Un uso de la acción de tutela para inducir la demanda de ciertos medicamentos*. [Tesis Maestría, Universidad Nacional]

<https://repositorio.unal.edu.co/handle/unal/63996>

Ministerio de Salud y Protección Social. (s.f.). Enfermedades huérfanas.

<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-5265-de-2018.pdf>