

# Inclusión: discapacidad y enfermedades huérfanas raras y/o poco frecuentes

Sandra Marcela del Carmen Campos Osorio

Miembro profesional Sociedad Interamericana de Psicología (SIP)

Notas del autor

La correspondencia referente a este artículo debe dirigirse a Sandra Marcela del Carmen Campos Osorio al correo electrónico marcella-cam@gmail.com

## Resumen

Este artículo revisa la inclusión, dando un recorrido histórico de la conceptualización de la discapacidad, así como también de la situación actual de las *Personas con Discapacidad* (PcD) y las personas con diagnóstico de *Enfermedades raras, huérfanas y poco frecuentes* en el contexto y la legislación colombiana; que lleva a la reflexión frente a los aspectos puntuales sobre resiliencia y redefinición de dinámicas familiares y sociales, desde la perspectiva de los derechos humanos. Se analizan circunstancias estructurales de la sociedad y la cultura que constituyen barreras visibles e invisibles que orillan a los pacientes, sus familias y cuidadores a la sobreadaptación en condiciones que no han sido suficientemente visibilizadas y reconocidas, proponiendo la inclusión como una práctica social que favorece la construcción del tejido social.

*Palabras clave:* Discapacidad, inclusión, enfermedades huérfanas, derechos humanos.

## Abstract

This article reviews inclusion, giving a historical overview of the conceptualization of disability, as well as the current situation of *People with Disabilities* (PwD) and people diagnosed with *Rare, orphan and rare diseases* in

the context and Colombian legislation; which leads to reflection on specific aspects of resilience and redefinition of family and social dynamics, from the perspective of human rights. Structural circumstances of society and culture are analyzed that constitute visible and invisible barriers that limit patients, their families and caregivers to overadaptation in conditions that have not been sufficiently visible and recognized, proposing inclusion as a social practice that favors construction of the social structure.

*Keywords:* Disability, inclusion, orphan diseases, human rights

## Introducción

Al introducirse al análisis del tema, es necesario establecer algunas claridades no solo en la actualidad, sino también en los marcos contextuales e históricos.

Hablar de inclusión en discapacidad lleva a preguntarse sobre el paradigma en el cual está insertado, dado que, durante el avance de la historia se han establecido miradas desde las cuales se da un sentido y significado a las circunstancias por las que puede pasar un ser humano. Para este caso se trata de modelos de la discapacidad que pretenden explicar orígenes y proponer posibles conductas a seguir.

Antes de adentrarnos en el recorrido histórico es importante hacer claridades sobre lo que se considera discapacidad. La Convención Interamericana para la eliminación de todas las formas de discriminación contra las personas con discapacidad, en su Artículo 1, Inciso 1, define el término discapacidad como una deficiencia física, mental o sensorial —ya sea de manera permanente o temporal— que limita la capacidad de ejercer una o más actividades esenciales de la vida diaria, que puede ser causada o agravada por el entorno económico y social (Organización de los Estados Americanos, 2001).

## Modelos ante la discapacidad

El primer modelo frente a la discapacidad y que se afina en la antigüedad es el denominado de prescindencia, el cual orienta su mirada en que la aparición de la discapacidad obedece a causas sobrenaturales, de origen místico o religioso, relacionado más hacia un castigo por un mal actuar de los padres y considerando la poca utilidad que pueda brindar una persona en estas condiciones hacia la sociedad, lo que podría derivar en dos tipos de consecuencias frente a un niño nacido bajo estas condiciones.

En un caso y como la palabra indica, se prescindía de la vida del niño, ya que se consideraba carente de valor y se le causaba la muerte. El otro caso era orientado hacia la marginación y exclusión social.

Ambos sin duda responden a períodos muy particulares en la historia: el primero se ubica en el período clásico de la antigüedad en el cual el valor de la estética y la productividad prevalecía, apoyados por supuesto por la cosmovisión del mundo antiguo. El segundo, posterior a este período histórico y en el marco del advenimiento y consolidación del cristianismo, se condena al asesinato de los niños en condiciones de discapacidad y se opta por la incorporación de asilos para recluir a aquellos que no correspondían a lo esperado.

En esta época se seguía la doctrina cristiana y las personas en condición de discapacidad eran también ejemplos de milagros. Sin embargo, su marginación los llevaba a mendigar y ser objeto de lástima.

Al llegar el siglo XX, los cambios coyunturales que surgieron a partir de la Primera Guerra Mundial empiezan a favorecer la gestación de un modelo médico rehabilitador. Dicho modelo respondía a las necesidades que empezaron a aparecer en aquel momento frente a las condiciones, no solo de los excombatientes, sino también de aquellas personas con otras condiciones de discapacidad no derivadas de la guerra. Se empieza a asumir una mirada que se aparta de la marginalización y la prescindencia.

Este modelo viene a enfocar su mirada hacia la investigación de las causas de condiciones físicas o mentales que producen la discapacidad con el fin de dar una respuesta rehabilitadora, así como el rol de quien es portador de la condición de discapacidad. De la misma manera, se desarrollaron tratamientos que pudieran de alguna forma corregir, si se quiere, aquello que no se incluye en la norma con miras a ajustarse. Todo ello a partir de la estadística frente a corporeidades deseadas que puedan encajar dentro de las expectativas sociales.

Con la aparición de los cambios históricos y culturales de los años 60 del siglo pasado, se conceptualiza el modelo social de la discapacidad a partir de las acciones de organizaciones civiles de países como Estados Unidos y otros en Europa que empiezan a visibilizar las circunstancias comunes a muchas personas y revelan las barreras de acceso y garantía de los derechos humanos (DD. HH.) para muchos ciudadanos en el mundo frente a la discapacidad.

Lo anterior favoreció el cambio de la narrativa y la conceptualización de la mencionada condición. Desplazó la idea prevalente en el modelo médico de ser objeto de atención, a ser sujeto de derechos y las complejidades que involucra la interacción del contexto sociocultural y arquitectónico con las personas en condición de discapacidad.

A partir de estas reflexiones, el reconocimiento de estos seres humanos indistintamente de su condición de discapacidad, pasa a ser un discurso transformador de los paradigmas que durante mucho tiempo en la historia se habían instalado y generado brechas estructurales entre unos y otros.

El enfoque de derechos y el modelo social entran a cuestionar el privilegio de la productividad y la estética inserto en el discurso del tejido social y permiten la apertura para favorecer la voz de aquellos seres humanos y sus familias que han sido objeto de marginación que invisibiliza la garantía de sus derechos, tales como acceso equitativo y accesible a educación, salud, empleo, recreación, etc., que les permitiría desarrollar un proyecto de vida pese a las barreras físicas, culturales, de comunicación, económicas y políticas que han experimentado durante gran parte de la historia.

A partir de los años noventa del siglo pasado, se introduce una determinante declaración que habla de que *No hay nada sobre Nosotros, sin Nosotros* (Charlton, 1998). Es una expresión que ya había sido usada en diferentes momentos históricos como pilar en discursos frente al urgente y necesario reconocimiento de las personas en condición de discapacidad.

De acuerdo con La Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad, aprobado el 13 de diciembre de 2006 en su artículo 1, establece que las personas con discapacidad incluyen a las que tengan deficiencias físicas, mentales, intelectuales o sensoriales a largo plazo, y que, al interactuar con diversas barreras, impidan su participación plena y efectiva en la sociedad, en igualdad de condiciones con las demás personas (Unión Europea, 2006).

Es valioso reconocer la necesidad de la inclusión como factor determinante para derribar barreras tangibles e intangibles que impiden el goce equitativo de los

derechos humanos. De la misma forma, establecer la responsabilidad que corresponde al tejido social, cultural y político en la conceptualización y percepción de la discapacidad.

Como consecuencia del concepto que se tiene de las personas en condición de discapacidad, se les considera como portadoras de algo negativo y no son reconocidas como agentes activos y sujetos de derechos.

## Enfermedades huérfanas, raras o poco frecuentes

Así como el análisis convoca a abrir el foco de investigación frente a la discapacidad y la inclusión, también lo debe hacer hacia la complejidad de las circunstancias que han favorecido la aparición en algunas personas de condiciones de discapacidad.

Para el caso del presente análisis se considerarán las enfermedades huérfanas, raras o poco frecuentes, debido a los impactos en la vida de las personas y sus familias que incluyen en la mayoría de los casos de niveles altos de dependencia y/o condición de discapacidad.

De acuerdo con lo establecido por la Ley y el Ministerio de Salud y Protección Social con respecto a las enfermedades huérfanas y ultra huérfanas (Ley 1392, 2010), en Colombia, una enfermedad huérfana es considerada crónicamente debilitante y grave, que amenaza la vida con prevalencia (la medida de todos los individuos afectados por una enfermedad dentro de un período particular de tiempo) menor de 1 por cada 5,000 personas. Estas comprenden las enfermedades raras, ultra huérfanas y olvidadas. La enfermedad ultra huérfana tiene una prevalencia de 0.1-9 por 100 mil.

El desafío que se plantea es poner luz en un área que se ha encontrado durante mucho tiempo en un claroscuro desde el paradigma asistencialista del modelo médico y que ha sumido a una importante cantidad de seres humanos y sus familias a situaciones estáticas y pasivas, siendo vistos como objetos de atención, orientado a la enfermedad, considerando la discapacidad como patología sin considerar aspectos contextuales y socioculturales, lo que probablemente ahonda el aislamiento y el mantenimiento de una condición en el tiempo (Barbosa Ardila, Villegas Salazar y Beltrán, 2020).

Esta visión promueve que se deje a los expertos poner bajo su lupa la situación a resolver, por lo cual a disposición de la comunidad hay muy poca información y sensibilización frente a las diferentes condiciones de discapacidad y la naturaleza de los diagnósticos de las enfermedades huérfanas, raras y/o poco frecuentes y ultra huérfanas como son tan conocidas en nuestro país.

De acuerdo con los datos del Ministerio de Salud y Protección Social (2014), existen en Colombia identificadas unas 1 920 enfermedades que se encuentran incluidas en la resolución 430 de 2013. Además, en el país se encuentran registrados 58 564 pacientes en el Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas (Ministerio de Salud y Protección Social, 2021), el cual aparece en un formulario web no exclusivo y no accesible a pacientes con diagnóstico de enfermedades huérfanas, raras y/o poco frecuentes y discapacidad.

Las reflexiones deberán orientarse hacia la manera en cómo se comprenden las realidades que no se parecen a las nuestras. No se debe dar por sentado que todos afrontamos la vida y sus desafíos de una manera similar, sin pensar en los desafíos que otros tienen, incluso en las actividades que para nosotros hacen parte de la rutina, como por ejemplo atarse los zapatos o desplazarse fuera de su hogar para realizar sus trámites pendientes. Se encuentran, en su condición, ciudades inaccesibles que no les permiten un ejercicio ciudadano autónomo.

Es importante visibilizar a quienes han asumido una posición más autónoma frente a su situación, ya sea porque han encontrado formas de superar barreras de accesibilidad o porque no se ha determinado claramente su diagnóstico y se encuentran en el proceso de la odisea diagnóstica.

Según un estudio realizado con pacientes de EurodisCare (Solves Almela *et al.*, 2016), la demora entre la aparición de los primeros síntomas hasta la definición del diagnóstico puede estar entre 4 a 9 años. A ello se le suma que algunos pacientes han recibido diagnósticos errados luego de 10 años, lo cual impacta de manera contundente en el funcionamiento vital del paciente y su familia, su situación emocional, incluso si su nivel de independencia les permite asumir las actividades del desarrollo de su vida.

Es necesario también poner luz sobre aquellos seres humanos y sus familias que se encuentran aislados, no visibles, no incluidos, con grandes dificultades de acceso a sus derechos. Ni unos ni otros han sido reconocidos en su diversidad; tampoco han desarrollado un proceso de sobreadaptación pese a sus circunstancias y, si bien algunas situaciones les han permitido fortalecer y desarrollar mayores recursos de afrontamiento en pro de sus propias búsquedas, el acceso a sus derechos no está siendo plenamente garantizado.

Es allí en donde el concepto de resiliencia aparece. Este concepto, que ha sido entendido desde la física y la ingeniería como la capacidad de los materiales para reestablecerse a su forma y tamaño original después de una gran presión sobre ellos, viene a trasladarse a las ciencias sociales, y nos ayuda a comprender lo que

permite a los seres humanos reinventarse, desarrollando y fortaleciendo recursos personales para establecer y cumplir sus objetivos en medio de situaciones inesperadas.

Esto, sin embargo, es una calle de dos vías, ya que ante la posibilidad de que los seres humanos seamos resilientes, se invisibilizan condiciones y circunstancias tanto individuales como sociales, que mantienen una narrativa social orientada a reforzar y reconocer desde la minusvalía y la discriminación llena de eufemismos vanos de heroísmo.

Esto claramente exige transformaciones estructurales, que realmente considere la inclusión como un derrotero, no solo desde el ámbito social, sino también desde lo político y lo económico.

Una sociedad que favorezca el acceso y garantía a los derechos humanos conduce al fortalecimiento de la autonomía individual, la generación de recursos económicos, redirecciona la inversión en salud, lo que a la postre tendrá una mayor tasa de retorno social (Salvedra, 2021) y también impactos conducentes al mejoramiento de la calidad de vida de los ciudadanos.

Dicho esto, es importante también analizar las condiciones sociales, culturales y territoriales que favorecen y desfavorecen a las minorías que se ven impactadas por las interseccionalidades que se convierten en barreras aún más complejas de superar. De acuerdo con el documento Panorama general de la discapacidad en Colombia, el índice de pobreza multidimensional IMP, para el año 2019, revela la intersección de factores que desfavorecen la superación de la pobreza. A nivel nacional, el IMP es 17.5 % en hogares sin personas con dificultades, mientras que en los hogares que tienen al menos una persona con discapacidad es de 23.1 % (DANE, 2020).

Los impactos frente al advenimiento de un diagnóstico de una enfermedad huérfana, rara y/o poco frecuente o una discapacidad en un miembro del sistema familiar expone a cada uno de ellos a realizar ajustes tanto a nivel comunicacional, funcional, como relacional.

También puede darse el replanteamiento de roles y, si se ve necesario, asumir los desafíos y renunciar de alguna forma a expectativas irreales basadas en ideales rígidos o normativos.

Dentro de los ajustes a contemplar en el sistema familiar que pueden considerarse, está la gestión de recursos económicos adicionales que cubran las necesidades de salud y funcionales excepcionales y lo que conllevan y la gestión igualmente de sus propios contenidos emocionales y las expectativas frente a su desarrollo familiar.

Estas situaciones generan aprendizajes significativos al interior del sistema familiar. Esto les permite reestructurarse de formas adaptativas frente a las necesidades no solo físicas sino en otras dimensiones humanas y proyectarse hacia los otros sistemas humanos donde interactúan. En muchos casos también posibilitan la generación de redes de apoyo, que a la postre repercuten de maneras muy positivas al interior y al exterior de sistema familiar.

Todo lo anterior nos conduce a analizar el papel que cumple la economía del cuidado. Dicho concepto nace de la economía feminista y que, como tronco de análisis, ubica la supervivencia, cuidado y reproducción de los individuos como pilar fundamental para el funcionamiento social. El mismo no es valorado y se asume con mayor frecuencia como una función de rol femenino; sin embargo, es necesario aclarar que también ha sido asumido por hombres en un porcentaje menor (DANE, 2020).

## Reflexiones hacia la inclusión

El concepto inclusión tiene carácter dicotómico que necesariamente invita a entender la exclusión como un dispositivo social que mantenía ideas fijas frente a lo aceptado y reconocido versus lo que no.

Los grupos sociales y culturales que se constituían sobre imaginarios ideales orientados por la estética y lo deseable para su situación sociohistórica y donde lo que no se correspondía era visto como una amenaza de la permanencia del orden social establecido, orillaba a quienes eran excluidos a carecer de acceso a derechos y marginalidad.

El planteamiento del concepto de inclusión entonces lleva a traspasar esta dicotomía y entender la diversidad humana como posible, enriquecedora, necesaria y divorciada de estructuras y modelos rígidos frente al deber ser.

En ausencia de una plena inclusión, los impactos directos e indirectos hacia personas en condición de discapacidad o con un diagnóstico específico, así como a los miembros de su familia en sus contextos, se ven limitados.

La inclusión actualmente está liderada por organizaciones en su mayoría no gubernamentales, así como asociaciones de pacientes o familiares, quienes a través de muchos mecanismos y apoyados en dispositivos sociales, han generado conquistas que no tendrían en primera instancia que ser conquistadas.

El legítimo acceso a derechos humanos, franqueado por multiplicidad de factores y barreras, tiende a ser

deslegitimado e impacta negativamente la inclusión, lo cual la hace limitada.

Los pacientes y familias que se encuentran en espacios comunes relatan sus avances y retrocesos en un contexto que, si bien es enriquecedor en múltiples sentidos, también termina por ser un espacio segregado. La poca visión de las realidades humanas se ve eclipsada por estereotipos comerciales que dan respuesta a una economía neoliberal, capitalista y androcentrista. Están, pero no están; están, pero no los vemos. Existen en sus conquistas y luchas.

En la actualidad las condiciones posteriores de la pandemia del coronavirus han visibilizado la brecha de las desigualdades de mayor manera. Se han evidenciado las dificultades que estas personas a veces experimentan. Por ejemplo, el traslado a sus actividades de rehabilitación, acceso a medicamentos o a sus tratamientos —que, en algunas condiciones, no deben interrumpirse, ya que permiten a los pacientes mantener su calidad de vida y su salud.

Desde la perspectiva de los DD. HH. es necesario visibilizar estas condiciones de desigualdad que vulneran de forma sustancial no solo a quien cuenta con un diagnóstico de enfermedad huérfana, rara o poco frecuente, o que se encuentra en condición de discapacidad; sino también valorar el impacto familiar, comunitario y social, así como en el modelo de atención de salud pública.

En Colombia, como en otros países, se han podido ver avances en esta materia, tanto en lo que tiene que ver con acciones políticas puntuales, construcción de políticas públicas, como en el desarrollo de investigación para garantizar acceso equitativo y dar visibilidad.

En todo caso, no todas las puertas están cerradas. Hay iniciativas para abrir espacios de educación sobre estos temas muy necesarios para avanzar en la apropiación del conocimiento por parte de toda la sociedad.

La Cámara de Comercio Colombo Americana desarrolló en octubre y noviembre, del año 2020, escenarios de Educación Virtual en Enfermedades Raras y medicamentos huérfanos.

Otros espacios de educación permanente se están abriendo, como es el Clúster de Enfermedades Raras, liderado por la Universidad del Bosque y la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER), que buscan poner de manera abierta información de valor sobre estas enfermedades a la gente del común y conectar las iniciativas públicas y privadas que se vienen gestando alrededor de este tema (Semana, 2020).

Y sí, como lo señala la Organización Mundial de la Salud (2011), todas las personas tendrán una discapacidad temporal o permanente en algún momento de sus vidas, y los que sobrevivan y lleguen a la vejez experimentarán cada vez más dificultades para su funcionamiento.

El papel de la inclusión social con enfoque de derechos humanos es inaplazable en condiciones reales, eficaces, efectivas y oportunas, no solo en las agendas políticas de los gobiernos; sino con políticas públicas de Estado que garanticen su implementación, seguimiento y evaluación.

A partir de lo anterior, es indispensable entender la inclusión como una práctica social y no como un concepto externo que convoca a comprender la diversidad humana y actuar en consonancia con ella.

Es importante resignificar viejas estructuras rígidas y reconsiderar lo funcional no solo en términos de lo que el ser humano puede aportar a su contexto social, sino como el contexto social permite el desarrollo de todos los seres que lo conforman.

Se debe construir un tejido social mucho más robusto frente a las diferentes coyunturas que se presenten, lo que permitirá la generación de recursos de afrontamiento más humanos que permitan procesos adaptativos desde el modelo social.

## Referencias

- Barbosa Ardila, S. D., Villegas Salazar, F. y Beltrán, J. (2020). El modelo médico como generador de discapacidad. *Revista Latinoamericana de Bioética*, 19(37-2), 111-122. [10.18359/rlbi.4303](https://doi.org/10.18359/rlbi.4303)
- Charlton, J. I. (1998). *Nothing about us without us: disability oppression and empowerment*. University of California Press. <https://vidaindependiente.org/wp-content/uploads/2018/07/Nothing-About-Us-Without-Us-Disability-Oppression-and-Empowerment-ilovepdf-compressed.pdf>
- Congreso de la República de Colombia (2010, 2 de julio). *Ley 1392*. Diario Oficial n.º 47.758. <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>
- DANE. (2020). *Panorama general de la discapacidad en Colombia*. <https://www.dane.gov.co/files/investigaciones/discapacidad/Panorama-general-de-la-discapacidad-en-Colombia.pdf>
- Ministerio de Salud y Protección Social. (2014, 20 de mayo). *Enfermedades huérfanas*. Autor. <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/pent/paginas/enfermedadeshuerfanas.aspx#:~:text=%c2%bfcu%c3%a1ntas%20enfermedades%20hu%c3%a9rfanas%20existen%3f,la%20resoluci%c3%b3n%20430%20de%202013>
- Ministerio de Salud y Protección Social. (2021, 28 de febrero). *58.564 pacientes se encuentran en el Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas*. Autor. <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/58.564-pacientes-se-encontran-en-el-Registro-Nacional-de-Enfermedades-Hu%C3%A9rfanas-.aspx>
- Organización de los Estados Americanos. (2001). *Convención Interamericana para la eliminación de todas las formas de discriminación contra las personas con discapacidad*. Autor. <https://www.oas.org/juridico/spanish/tratados/a-65.html>
- Organización Mundial de la Salud (2011). *Informe mundial sobre la discapacidad*. Organización Mundial de la Salud y Banco Mundial. <https://www.who.int/es/publications/i/item/9789241564182>
- Salvedra, M. (2021, de noviembre). *Social Return on Investment*. Better Evaluation. <http://betterevaluation.org/approach/SROI>
- Semana. (2020, 11 de diciembre). *El viacrucis de los pacientes con enfermedades huérfanas durante la pandemia*. Autor. <https://www.semana.com/vida-moderna/articulo/el-viacrucis-de-los-pacientes-con-enfermedades-huerfanas-durante-la-pandemia/202039/>
- Solves Almela, J., Arcos Urrutia, J. M., Páramo Rodríguez, L., Sánchez Castillo, S. y Rius Sanchis, I. (2016). *Estudio sobre situaciones de situación de necesidades sociosanitarias de las personas con las enfermedades raras en España. Estudio ENSERio. Datos 2016 -2017*. <https://n9.cl/up9x7>
- Unión Europea. (2006). *Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad*. Autor. <https://www.refworld.org/es/docid/5d7fbf13a.html>