RARAS PERO NO INVISIBLES

SIGNIFICADOS Y COTIDIANIDAD EN UNA FAMILIA CON UN INTEGRANTE DIAGNOSTICADO CON UNA ENFERMEDAD RARA

LISETH RINCÓN CORTES

JENNY CAROLINA SALINAS PITA MARIA

TERESA VALENCIA MACCA



UNIVERSIDAD DEL VALLE FACULTAD DE HUMANIDADES

ESCUELA DE TRABAJO SOCIAL Y DESARROLLO HUMANO

Santiago de Cali, 2016

RARAS PERO NO INVISIBLES

SIGNIFICADOS Y COTIDIANIDAD EN UNA FAMILIA CON UN INTEGRANTE DIAGNOSTICADO CON UNA ENFERMEDAD RARA

LISETH RINCÓN CORTES

JENNY CAROLINA SALINAS PITA

MARIA TERESA VALENCIA MACCA

Para optar por el título de Trabajadoras Sociales

DIRECTORA DE TRABAJO DE GRADO

MARÍA CÉNIDE ESCOBAR SERRANO



UNIVERSIDAD DEL VALLE

FACULTAD DE HUMANIDADES

ESCUELA DE TRABAJO SOCIAL Y DESARROLLO HUMANO

Santiago de Cali. 2016

TABLA DE CONTENIDO

I PARTE

	Págs.
INTRODUCCIÓN	**7**
CAPÍTULO 1	
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	**10**
1.1ENFERMEDADES RARAS DESDE LA PERSPECTIVA JURÍDICA	*13*
1.2 ENFERMEDADES RARAS Y SUS DISCURSOS	*15*
1.3 ENFERMEDADES RARAS Y LA ATENCIÓN PROFESIONAL	*16*
1.4 ENFERMEDAD CRÓNICA, FAMILIA Y CUIDADO	*21*
1.5 JUSTIFICACIÓN	*22*
1.6 PREGUNTA	*27*
1.7 OBJETIVOS	*27*
1.7.1 General	*27*
1.7.2 Específicos	*28*
CAPÍTULO 2	
MARCO DE REFERENCIA TEÓRICO - CONCEPTUAL	**28**
2.1 SIGNIFICADOS	*30*
2.2 VIDA COTIDIANA	*34*
2.3 SALUD – ENFERMEDAD Y FAMILIA	*35*
2.4 DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD RARA	*38*
CAPÍTULO 3	
MARCO CONTEXTUAL	**40**
CAPITULO 4	
RUTA METODOLÓGICA	**47**
4.1 MÉTODO	*47*
4.2 TIPO DE ESTUDIO	*47*

4.3 MUESTRA *48*

4.4 TÉCNICAS *49*

4.5 FAMILIA BARÓN - SÁNCHEZ *51*

II PARTE

CAPÍTULO 5
SIGNIFICADOS CONSTRUIDOS SOBRE LA ENFERMEDAD RARA TRAS EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LA MISMA **56**

5.1 SIGNIFICADOS DE LA FAMILIA EN RELACIÓN A LA ENFERMEDAD RARA *56*

5.2 SALUD Y ENFERMEDAD: UNA POLARIDAD *62*

5.3 ENFERMEDAD RARA Y DISCAPACIDAD *64*

5.4 ENFERMEDAD RARA: DOLOR Y PÉRDIDA *68*

5.5 COMUNICACIÓN EN LA FAMILIA *72*

5.6 "LA LUCHA" SIGUE *74*

CAPITULO 6
COTIDIANIDAD Y RELACIONES FAMILIARES **75**

6.1 COTIDIANIDAD FAMILIAR Y RELACIONES DE CUIDADO *76*

6.1.1 Servicio de Salud *81*

6.1.2 Situación Económica *85*

6.2 RELACIONES FAMILIARES *87*

6.2.1 Conyugalidad *92*

6.2.2 Parentalidad *94*

6.2.3 Fraternidad *97*

REFLEXIONES FINALES **99**

BIBLIOGRAFÍA **105**

LISTADO DE ANEXOS

	Pág.
Anexo N°1: Cuadro ilustrativo de los Antecedentes	115
Anexo N°2: Cuadro de Categorías y Subcategorías de Análisis	122
Anexo N°3: Instrumento Guía de Entrevista Semi-estructurada	124

AGRADECIMIENTOS

Agradecemos primero a Dios por habernos brindado la fortaleza necesaria para continuar en el camino. A la familia Barón - Sánchez por su disposición y colaboración, pues siempre estuvieron abiertos y disponibles para hablarnos de sus experiencias; entendemos que hablar de un tema como este no es fácil, dado lo incierto e impredecible de la enfermedad. Muchas a gracias a Vanesa y Alexis por darnos la posibilidad de llevar a cabo este ejercicio de investigación, al contarnos su historia. A Solanyi Mosquera, quien fue esencial en el desarrollo de este proyecto de investigación, sin su apoyo no hubiéramos podido establecer el contacto con las familias y pacientes diagnosticados con una enfermedad rara; Además de impulsarnos y motivarnos a continuar y seguir con nuestro proceso. A la Universidad del Valle, en especial a la Escuela de Trabajo Social, por convertirse en nuestro segundo hogar, por las enseñanzas y la formación que nos ha brindado.

Liseth - Jenny - Teresa

INTRODUCCIÓN

En nuestra formación como trabajadoras sociales se nos ha preparado en metodologías de intervención, tales como: el trabajo con individuos, grupos y comunidades, es decir, se nos ha orientado sobre el saber hacer y el conocer en sus distintas dimensiones, en reconocer al individuo en su necesaria relación con el contexto, en el cual se desarrolla e interactúa con otros, buscando darle una voz al sujeto, la familia y las comunidades en las diferentes problemáticas que puedan presentarse en su día a día. De este modo, observamos la necesidad de realizar un proceso investigativo en el cual podamos adéntrarnos un poco más en la compresión del papel de las familias al conocer un diagnóstico de una enfermedad rara o huérfana y enfrentar su tratamiento y los impactos que vivir con un miembro con este diagnóstico puede traer o no a la cotidianidad familiar y a las relaciones que se entretejen en la misma.

En este sentido, para llevar a cabo esta investigación consideramos pertinente tener en cuenta que, en la actividad profesional en el campo clínico, a la hora de presentar un diagnóstico no se debe dejar el componente psicosocial, que permita abarcar lo físico, lo social y familiar. Según Ituarte (1995) estos componentes incidirán en el proceso de salud-enfermedad y en los objetivos que se establezcan para orientar dicho proceso.

De esta manera, el conocimiento de un diagnóstico que además de poco conocido, es extraño e incierto, puede generar preocupaciones para el paciente, su familia y el médico tratante, pues su manejo no conlleva a la desaparición de la sintomatología, situación a la cual se suman los efectos de la medicación, los cuales son impredecibles. A lo anterior se suma que las esperanzas de encontrar tratamientos están supeditadas a las investigaciones sobre el tema, las cuales son aún insuficientes. En consecuencia, las preocupaciones y el sufrimiento que se ocasiona en la familia ameritan comprensión e intervención. Es así que, como trabajadoras sociales en formación, consideramos necesario reconocer en el

campo de la salud, la intervención profesional en enfermedades crónicas y de alto costo, entre las cuales figuran las enfermedades huérfanas. En particular nos parece necesario comprender la experiencia y el papel de la familia al conocer el diagnóstico; es decir, la forma en que éste es asumido en la vida-cotidiana de las familias. Con el trabajo realizado pretendimos profundizar en aquello que se registra en el campo de la salud, privilegiando el dictamen médico, y que en ocasiones deja de lado las experiencias, sentimientos, decisiones en la vida cotidiana de la familia que enfrenta un diagnóstico como es el de la enfermedad rara.

Consideramos importante dar a conocer algunas implicaciones de tipo psicosocial que trae consigo la enfermedad, para la persona diagnosticada y para su familia. Pensamos que es importante dar una voz a estos pacientes y a su familia, escuchar lo que piensan y sienten frente a la enfermedad y a sus efectos. Como trabajadoras sociales en formación, deseamos tener una compresión de las familias que afrontan enfermedades y aspirar con este ejercicio de investigación llevar a un reconocimiento y valoración de experiencias difíciles sobre las cuales nos corresponde intervenir.

Para una mejor compresión del lector y buscando no crear confusiones hablaremos durante todo el proyecto de *la familia* para hacer referencia a las personas que están al cuidado del sujeto diagnosticado con una enfermedad rara. Y hablaremos de *paciente* cuando se esté haciendo referencia a ese integrante de la familia que vive que con la enfermedad.

Para dar cumplimiento a lo planteado anteriormente, presentaremos al lector la estructura de este informe, la *primera parte* se conforma de cuatro capítulos, en el primero se encontrará el rastreo bibliográfico en el que damos a conocer las orientaciones teóricas, conceptuales y metodológicas de las investigaciones y algunos hallazgos que nos ofrecieron pistas para abordar la pregunta de investigación que nos formulamos, además de exponer el papel que puede entrar

a desempeñar el trabajo social en estas; a continuación se presenta la perspectiva en la que situamos esta investigación, el cómo conoceremos las realidades que puedan presentarse y el porqué de la escogencia del tema, se hará una explicación del porqué para nosotras, como trabajadoras sociales en formación, es pertinente el estudio de este tipo de enfermedades y los retos que se tienen con ellas en los diferentes contextos de la vida del paciente y su familia. Ya para culminar este primer capítulo se expondrá la pregunta de investigación del proyecto y los objetivos del mismo.

En el segundo capítulo encontraremos la perspectiva *epistemológica* desde la cual asumimos este proyecto, así como las claves teóricas y conceptuales a tener en cuenta. En el capítulo tres se plantea un marco contextual que nos permitió obtener unos datos preliminares para construir así una línea de base de intervención, en el cuarto exponemos, la ruta *metodológica*, la cual abarca la explicación del contexto, el método utilizado y las técnicas empleadas para hacer la recolección de la información, así como las experiencias de la familia, de igual manera se hace una breve descripción de la familia Barón- Sánchez con quienes desarrollamos el presente proyecto de investigación.

En la *segunda parte,* el lector podrá encontrar los capítulos cinco y seis en los cuales hacemos una construcción teórica buscando integrar nuestros hallazgos con la teoría revisada, ya para ir culminando el informe de investigación se expondrán las *reflexiones finales* que contemplan los hallazgos. Por último, están la bibliografía y los anexos en los cuales se encontrará el cuadro ilustrativo de los antecedentes, las categorías y subcategorías de análisis, así como el instrumento guía de las entrevistas.

Palabras Claves: Significados sobre enfermedad rara y su tratamiento, Cotidianidad Familiar, Cambio, Trabajo Social.

I PARTE

CAPÍTULO 1
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

El tema de las enfermedades raras ha sido poco abordado por las disciplinas de las Ciencias Sociales y Humanas, siendo la medicina, el derecho y la enfermería quienes tienen mayores investigaciones al respecto. Al menos en Colombia, apenas se han realizado los primeros censos y un marco legislativo. Para acercarnos al tema y profundizar sobre las vivencias por las que pueden pasar las familias con un miembro diagnosticado con este tipo de enfermedades, adelantamos un rastreo de antecedentes al tema de familias y enfermedades raras, a través del cual pudimos reconocer orientaciones teóricas, conceptuales y metodológicas de las investigaciones y algunos hallazgos que nos ofrecieron pistas para abordar la pregunta de investigación que nos formulamos.

En el rastreo bibliográfico encontramos poca producción académica, en particular del Trabajo Social. Aspectos clínicos, sintomatología, tratamientos de las enfermedades raras, son más frecuentes que aquellos que se orientan a la comprensión de aspectos psicosociales. Al menos así lo evidenciamos en los estudios ubicados y reseñados, en los que en su mayoría abordaban aspectos etiológicos, farmacológicos y terapéuticos de las enfermedades raras.

El hecho de que esta patología sea poco abordada por disciplinas de las Ciencias Sociales y Humanas, puede deberse a que aún son incipientes las investigaciones desde campos como la salud y la jurisprudencia alrededor de la identificación, caracterización y descripción de las enfermedades poco frecuentes, los cuales permitan un punto de referencia sobre la complejidad que alberga la sintomatología de estos diagnósticos. Sin embargo, esta situación no puede

constituirse en una excusa para no otorgarle la debida atención al conocimiento y comprensión de los pensamientos, emociones y relaciones que se dan en una familia que tiene un miembro diagnosticado con una enfermedad rara, antes bien, debe considerarse un estímulo para brindar un acompañamiento responsable y profesional a ese ser humano y a su familia, para lo cual es importante conocer lo que piensan, sienten y viven a raíz del diagnóstico.

La búsqueda de las investigaciones la realizamos en la Biblioteca Mario Carvajal de la Universidad del Valle y en las bases de datos de la misma. Los textos consultados[1] fueron publicados entre 1991 y el 2015, vale anotar, que no todos ellos corresponden al tema directo de enfermedades raras desde una mirada psicosocial y cualitativa y a medida que avanzamos en la investigación nos vimos en la necesidad de ampliar la indagación y agregar a la misma nuevos textos que permitieran esclarecer las dudas presentadas en el camino; todos los textos están en idioma español y los reseñamos entre el 2014 y el 2015.

Otro aspecto importante que evidenciamos fue que sólo hasta el año 2005 se realizó el primer texto que aborda el tema de las enfermedades raras desde una mirada psicosocial. Esta situación nos lleva a cuestionarnos si es que antes del 2005 no se registraban enfermedades raras o estaban ahí pero eran invisibles; sin embargo, al respecto hay países de habla hispana en los cuales parece que esto no es tan invisible, como en el caso de España donde hemos encontrado la mayoría de estos textos, ya que en este país se han venido adelantando investigaciones no sólo en el ámbito médico sino también con enfoque social, convirtiéndose así en uno de los países que han desarrollado un avance importante en las investigaciones sobre enfermedades raras. También reseñamos y analizamos estudios realizados desde el Trabajo Social, como el que se viene

[1] En anexos N°1, se podrá encontrar un cuadro ilustrativo de los antecedentes, donde exponemos los textos que empleamos durante el proceso de investigación. Este cuadro cuenta con el título del estudio o investigación, el nombre de los autores, el año de publicación, el lugar de publicación, la disciplina de formación de los autores, el tipo de Investigación o Estudio y la pregunta de Investigación o tesis central del escrito.

agenciando en Andalucía (España). Incluimos algunos textos sobre enfermedades crónicas, y tomamos como referente a este tipo de enfermedades, porque sobre ellas sí se ha trabajado desde una perspectiva psicosocial, y servirán como referente para este ejercicio de investigación en el tema de las enfermedades raras.

Respecto a esto, es importante resaltar que ambos tipos de enfermedades comparten aspectos que se relacionan, pues las enfermedades raras por su connotación de degenerativas, se convierten en crónicas llevando inclusive hasta la muerte del paciente, a esto podemos atribuirle la incertidumbre que el diagnóstico genera en las familias y el paciente, las personas pasan de estar sanas a una condición de enfermedad, lo que puede implicar cambios en los hábitos de cuidado del sujeto, dependiendo de factores como la etapa del ciclo vital en el que se encuentra o el auto cuidado que esta pueda presentar.

Para hacer un análisis de los textos consultados y reseñados, trabajamos con una matriz en la que organizamos la información por: años de publicación, lugar, disciplina, metodología, hallazgos, lo cual nos permitió fijarnos un horizonte e identificar aspectos de conexión y diferencia entre el interrogante que nos proponíamos y el tema de investigación. A continuación presentamos este horizonte, el cual desarrollamos en cuatro puntos, a saber: la perspectiva jurídica, en la que mencionamos algunos aspectos de la Ley que cubre este tipo de enfermedades, así como los desafíos que se pueden presentar en este campo y en la medicina; los discursos de las personas sobre las enfermedades raras, en el que abordamos el uso lingüístico que se tiene sobre el tema, para comprender cómo hablamos o cómo nos referimos como sociedad respecto al tema de las enfermedades raras; como tercer punto se encuentra la atención profesional que se viene realizando para los pacientes con enfermedades raras, en éste exponemos la necesidad que se viene dando en una formación profesional idónea no sólo desde la medicina sino también desde otras disciplinas de las Ciencias Humanas, entre ellas el Trabajo Social; por último, como mencionamos

anteriormente, retomaremos los efectos psicosociales que trae para la familia el diagnóstico de una enfermedad crónica, para tomarla como referente de dichos efectos en los diagnósticos de una enfermedad rara.

1.1 ENFERMEDADES RARAS DESDE LA PERSPECTIVA JURÍDICA

En la Universidad de Manizales, María Rosario Martínez (2013:35), planteó los vacíos que tiene la legislación colombiana en cuanto al tratamiento de estas enfermedades. Ella abordó las enfermedades raras y lo hizo en relación a la Ley 100, presentando una perspectiva jurídica y de derecho en cuanto a la tramitología y falta de un diagnóstico oportuno para éstas. En esta investigación retoman a Ángela Chávez, presidenta de la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER) cuando afirma que “no es sólo un problema de salud, es un problema familiar, social, económico, espiritual de muchas maneras la familia se ve afectada y eso es un problema que en todo caso impacta social, económico y político a Colombia y por ello hay que resolverlo”.

En línea de lo jurídico, en el año 2010 se promulgó la Ley 1392 con la que se pretende asegurar y respetar los derechos a estas personas y a sus familias, permitiéndoles un acceso integral a los servicios especializados en salud, así como el apoyo psicológico y emocional que requieren. Sin embargo, son visibles, aún, las falencias en la ejecución de esta Ley, pues las familias deben seguir padeciendo la tramitología sin fin para acceder a un servicio que les permita mantener y/o mejorar su calidad de vida; sumándole a esto, los problemas que viene presentando nuestro sistema de salud, no sólo local sino nacional, conllevando a que los pacientes se vean sometidos al comúnmente llamado *paseo de la muerte.* Esta realidad es denunciada en las páginas de diarios nacionales como el Tiempo (2015) que citando a FECOER expone que:

> “La falta de políticas específicas genera dificultades de acceso a la asistencia médica y protección social. El diagnóstico equivocado, la ausencia del mismo o el desconocimiento médico conduce a un incremento de deficiencias físicas, psicológicas e intelectuales, a tratamientos inadecuados o inclusive nocivos, a la

exclusión social y el empobrecimiento económico, lo que vulnera la calidad de vida de miles de pacientes[2]"

En este artículo se resalta la falencia en políticas al respecto y cómo ello es un factor que dificulta una atención integral que contemple todos los aspectos del individuo, se observa que prima el desconocimiento por parte del sistema de salud, situación que limita la correcta atención de los pacientes y pasando por el desconocimiento de algunos profesionales médicos hasta la poca cobertura por parte de las EPS.

Por otro lado, Sánchez-Valverde & García (2008:05), definen las enfermedades raras como "enfermedades de difícil diagnóstico, graves, crónicas y con un alto grado de invalidez". Las autoras en su texto plantean el reto de que los profesionales vinculados al área de la salud contribuyan a desarrollar programas específicos para la atención de esta población, lo que se convierte en un reto para la labor del trabajador(a) social en cuanto a la relevancia de los efectos que produce este tipo de enfermedades no sólo en el paciente, sino también en las familias.

En la ponencia "*El problema social y de salud de las Enfermedades Raras: transitando de la invisibilidad a la visibilidad*" (2010) presentada en la ciudad de Bogotá (Colombia) en el IV Foro de Enfermedades Huérfanas en el SGSSS[3], Ángela Chávez, desde la experiencia con su hija diagnosticada con una enfermedad rara, presenta los efectos en el paciente y las familias ocasionados por el diagnóstico de la enfermedad, ya que no sólo es el transitar en la lucha por un servicio médico, por ser atendidos, sino que se ven inmersos en una lucha por hacerse visibles. Para la autora de la ponencia "vivir con una enfermedad rara plantea retos" estos generan impactos ya que sus síntomas suelen ser confundidos con otras enfermedades, lo que ocasiona un tratamiento equivocado,

[2] EL TIEMPO.com (2014). *Clamor por pacientes con patologías raras*. Disponible en: http://www.eltiempo.com/colombia/cali/enfermedades-raras/15313495. Recuperado el 11 de noviembre de 2015

[3] Las siglas SGSSS hacen referencia al Sistema General de Seguridad Social en Salud.

respuestas inconclusas, estrés en la familia, angustia por no saber a qué se enfrentan y cuando por fin hay una respuesta, la misma no es abordada por profesionales con un conocimiento de la problemática y del manejo del duelo entorno a ella.

Para Chávez (2010:6) la "lucha" por mantener la calidad de vida de la persona diagnosticada, es una situación difícil en tanto el sistema de salud presenta falencias o dificultades al momento de prestar los servicios, situación que hace indispensable tener que aprender sobre los aspectos jurídicos, sociales en el sistema de salud para así emprender una búsqueda en la obtención de un servicio que garantice el bienestar del paciente, según lo que rigen las normas colombianas.

1.2 ENFERMEDADES RARAS Y SUS DISCURSOS

Para una mayor compresión de los discursos sobre las enfermedades raras, hemos recurrido a Bañón (2007), quien aborda el "discurso" (uso lingüístico) de las enfermedades raras y cómo éste influye a la hora de legitimar o deslegitimar, tanto a la persona como a su forma de actuar, es decir, que la manera cómo nos expresamos acerca de algo, le dará importancia o no a lo que se está tratando. Dentro del texto de Bañón, se abordan los diferentes tipos de discursos referentes a las enfermedades poco frecuentes y a los aspectos comunicativos relacionados con las mismas, que se hayan presentes y que repercuten en las personas que viven una determinada patología.

Para el autor, el discurso puede entenderse como un proceso comunicativo, en el cual se hayan tres niveles: "el discurso como demostración de salud o de enfermedad, el discurso como herramienta generadora de salud o de enfermedad, y, en tercer lugar, el discurso como manifestación de una determinada construcción social de la salud y de la enfermedad" (2007:190), en ellos se hallan inmersos dos grupos de actores, los primeros como aquellos que viven con una enfermedad rara y su contexto y el segundo referido a los profesionales que

participan en su cuidado, ambos como protagonistas tanto en la identificación, como en el abordaje que se le dé al tema por parte de la sociedad y por parte de quienes día a día viven este proceso.

1.3 ENFERMEDADES RARAS Y LA ATENCIÓN PROFESIONAL

Bañón (2007), resalta que actualmente es difícil encontrar a personas con formación idónea en el tema, y esto no se remite sólo a los profesionales del área de la medicina, sino a otras disciplinas, con lo que se pueda poner en debate las formas en que se han asumido las enfermedades raras. En el texto se muestran las influencias de algunos factores como el reconocimiento por parte de la sociedad en relación a la enfermedad, la conciencia de los pacientes en la necesidad de dar a conocer el tema, el acceso a la información y la exposición de los diferentes factores que en ella influyen; las representaciones que se formen socialmente tendrán en los pacientes y en la familia una determinada valoración, que podrá ser tomada de forma positiva o negativa por éstos. En dirección semejante a la planteada por Bañón, Avellaneda *et al* (2004), manifiesta la urgencia por: comprender la magnitud e importancia del tema de las enfermedades raras, trascender la formación que tienen los profesionales, buscar información y formas de acercase al tema como tal.

Un punto importante que se señala en el texto de Avellaneda *et al* (2004) es que en el proceso de la enfermedad no sólo la familia y el paciente necesitan obtener información acerca de lo que sucede, sino que también lo necesitan los profesionales, ya que son ellos quienes tienen el primer enfrentamiento al diagnóstico; en este sentido insistimos que los estudios que se desarrollen desde las Ciencias Sociales y Humanas, por ejemplo desde el Trabajo Social, permitirán a los equipos de salud, contar con herramientas para hacer un proceso de intervención ajustado y que responda a las necesidades de familias que enfrentan una enfermedad rara.

A continuación, presentaremos algunos estudios y/o investigaciones que hallamos en el rastreo bibliográfico que realizamos, en el que damos cuenta de cómo se viene trabajando el tema de las enfermedades raras desde profesionales de la medicina, la enfermería y el trabajo social.

- **Desde la Medicina**

Desde el campo de la medicina, la información se remite a la caracterización de las enfermedades raras, al número de casos por cada una de ellas, a su origen y descripción de las mismas, pero dada la complejidad biológica y social que entraña un diagnóstico de tal incertidumbre, los estudios deben ampliarse. En España encontramos el sitio web Orphanet, en el que se proporciona información acerca de las enfermedades raras y sus medicamentos, en éste se resalta cómo los conocimientos que hay desde la medicina y desde la ciencia en relación a estas enfermedades presentan un déficit, y que "hasta hace muy poco, no existía ninguna investigación real o una política de salud pública sobre las cuestiones relacionadas con este campo"[4].

De igual manera, Sireau (2013:07), plantea que las enfermedades raras constituyen "en efecto, una vía de acceso, para la investigación biomédica, pero también para la búsqueda y desarrollo de soluciones innovadoras, no sólo desde un punto de vista científico sino también económico, organizativo y social". El texto nos presenta una diversidad de temas como la identificación de pacientes con enfermedades raras, los avances científicos, el desarrollo de nuevos medicamentos, la creación de registros y redes de referencia internacionales, que se abarcan para una concientización más global.

Tanto Orphanet como Sireau, plantean la necesidad no sólo de investigaciones que consideren todos los aspectos del sujeto y lo vean como un ser integral, sino también de que se generen políticas apropiadas que contemplen y apoyen a la

[4] Página Web Orphanet (2015). Disponible en http://www.orpha.net/national/ES-ES/index/sobre-enfermedades-raras/. Recuperado el 09 de noviembre de 2015.

persona en cada uno de los aspectos de su vida, puesto que el mayor problema aún radica en la falta tanto de conocimiento como de interés en las enfermedades raras, la urgencia es por trascender más allá de las mismas.

- **Desde la Enfermería**

Desde la enfermería hallamos investigaciones realizadas por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER), ambos ubicados en España.

Éstas abordan el tema de la urgencia en realizar investigaciones para su abordaje, si bien tocan el tema de la familia y los pacientes, éstos quedan relegados a pequeños apartados dentro de los documentos, pero presentan algunos argumentos importantes para el análisis del presente trabajo. El centro CREER señala que "Las ER[5] en su mayoría son crónicas y complejas. Crónicas porque se alargan en el tiempo y complejas porque su impacto no es sólo sanitario sino también social y psicológico"[6] (2014); esto confirma lo que hemos venido diciendo sobre la necesidad de un abordaje interdisciplinario. Ambas mencionan que se puede ayudar en el proceso de readaptación, en contribuir a minimizar el impacto del diagnóstico y el hecho de que éste pueda llevar a una situación de crisis, a una carga psicológica en relación a lo que viven en el momento y a lo que se vivirá como parte de la enfermedad.

- **Desde las Ciencias Humanas**

Teniendo en cuenta que, para este ejercicio de investigación, tuvimos la oportunidad de trabajar con una familia que tiene un menor de edad diagnosticado con una enfermedad rara, consideramos pertinente poder abordar a los autores Luis Gaite *et al* (2005), pues éstos hacen referencia a las enfermedades raras de

[5] Las siglas ER hacen referencia a: Enfermedad Rara.

[6] Tomado de CREER. (2014). *Las ER*. Disponible en: http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/auxiliares/er/index.htm. Recuperado el 26 de septiembre de 2014.

los infantes y las necesidades que ellos y sus familias pueden tener antes, durante y después del diagnóstico de la enfermedad en la ciudad de Cantabria (España). Resaltan que la edad pediátrica es importante en el estudio de las enfermedades raras, puesto que en esta etapa del ciclo vital es frecuente su diagnóstico, debido a la base genético-hereditaria de estas enfermedades.

Esta investigación también considera pertinente a las enfermedades crónicas, pero referente a la edad pediátrica. Para los autores, las principales necesidades que tienen los niños(as) con enfermedades crónicas (donde clasifican además a las enfermedades raras como crónicas también) y sus familias radican en: la falta de información respecto a la enfermedad; la falta de una atención integral y de un apoyo familiar, sobre las emociones y sentimientos que tienen las familias y el paciente durante todo el proceso.

Ahora bien, en relación a las enfermedades raras se establecen otras necesidades que no se alejan de las antes mencionadas; estas necesidades se basan en: el proceso médico que atraviesan la familia y el paciente en la búsqueda del diagnóstico de la enfermedad y posterior a éste con el tratamiento; la poca incidencia de estas patologías hace que sea difícil determinar la enfermedad, y aún más cuando éstas atacan de manera multi-sistémica el organismo de los niños(as) o de las personas adultas; todo esto sin duda tendrán repercusiones a nivel psicosocial en el paciente y en su familia, que en la mayoría de los casos queda relegado, pues el interés mayor es poder dar un diagnóstico final. Respecto a estas necesidades que plantean los autores, nos parece importante destacar que las transformaciones en la vida del paciente y de la familia empiezan antes de que se dé el diagnóstico final de la enfermedad.

Todo este proceso conlleva a que la familia y la persona atraviesen situaciones de incertidumbre, en las que no se sabe qué le está sucediendo a la persona; y una vez establecida la tipología de enfermedad rara no se sabe cuál es el procedimiento a seguir o qué tratamiento es el adecuado, generando aún más

incertidumbre en el paciente y la familia. Inclusive el hecho de que el diagnóstico de la enfermedad se determine como raro o huérfano, trae consigo una connotación negativa y que se asocia a lo desconocido.

Luis Gaite *et al*, terminan su texto con la importancia de conocer la opinión tanto del paciente y su familia como de los pediatras o médicos, concluyen que mientras para los pediatras las principales necesidades son de tipo sanitario[7], para las familias las quejas más importantes se centran en el campo de lo social (como la obtención de recursos y el acceso escolar de los menores). Además, otra de las conclusiones a las que llegan, que nos parece relevante resaltar para esta investigación, es que mientras para los pediatras es importante que se aborde el aspecto psicológico de las familias, éstas no lo consideran así.

- **Desde Trabajo Social**

Haciendo una búsqueda de documentos escritos que den cuenta de las intervenciones o las investigaciones que se han hecho entorno a las enfermedades raras, encontramos el texto coordinado por Antonio González-Meneses (2011) y elaborado en Andalucía (España), que es tomado como referente para la intervención del trabajador social en dicho país. En éste se presenta la labor que debe adelantar el Trabajo Social Sanitario (TSS) con las personas diagnosticadas con enfermedades raras.

De esta manera, pudimos evidenciar en el texto que el Trabajo Social Sanitario lo que busca esencialmente, por medio de su intervención e investigación, es la prevención y educación en torno al bienestar y mejoramiento de la salud. En este texto más que resultados y hallazgos se presentan, unas pautas y recomendaciones a seguir en la intervención y en la investigación que se hace en el marco de trabajo social, más específicamente en el Trabajo Social Sanitario. Estas pautas están encaminadas a la red social de apoyo a la salud que se podrá

[7] Este término es utilizado por los autores Luis Gaite *et al* (2005) y no por las estudiantes de este ejercicio investigativo.

hacer con la persona que vive la enfermedad, la familia de éste o con la comunidad, todo dependiendo de los objetivos que se busquen cumplir.

1.4 ENFERMEDAD CRÓNICA, FAMILIA Y CUIDADO

En nuestra búsqueda no se encontró información, en el contexto nacional, sobre los efectos psicosociales que en las familias pueden ocasionar las enfermedades raras, pero sí encontramos textos que aluden a la afectación en la dinámica y cotidianidad familiar de enfermedades crónicas. En los textos consultados se identifica que la familia juega un papel importante, como soporte de la intervención médica y como acompañante del paciente diagnosticado con una enfermedad crónica, por esto es importante tener presente que en la familia se podrían presentar cambios ligados al crecimiento y desarrollo de sus miembros y a sus circunstancias y vicisitudes lo cual implica la convivencia, la comunicación en pareja, con los hijos, cambios en relación a la alimentación, los gastos familiares y todo aquello que se puede desencadenar a raíz de la enfermedad.

Rosman (1991:408) lo ha referido en los siguientes términos: “todo sistema familiar se ve sometido a un estrés considerable cuando uno de sus miembros –en particular, a un hijo- se le diagnostica una enfermedad crónica”. Podríamos decir, que dependiendo de la etapa en la cual se encuentre el niño(a) o el familiar afectado por la enfermedad se darán unos cambios en la cotidianidad de la familia y esto puede conllevar a que ciertas relaciones se vuelvan más tensas, entendiendo y resaltando que cada familia tiene su propia particularidad y por ende su propia manera de interiorizar los cambios.

Es fundamental entender que la persona que está al frente del cuidado del sujeto diagnosticado, puede presentar agotamiento, estrés y sentirse agobiado al tener que asumir las responsabilidades de un otro, influyendo esto en las relaciones familiares por lo cual es importante que se le brinde un apoyo tanto al sujeto diagnosticado como a su cuidador permitiéndoles a ellos mismos construir mecanismos para afrontar la situación por la cual están atravesando. Se hace así

necesaria una orientación que trascienda más allá y que abarque al sujeto como ser integral.

En relación a lo anterior, Fuertes & Maya (2001:83), señalan la importancia de la orientación familiar como una ayuda al profesional, ya que le permitirá dar respuesta a las necesidades de las familias y de los pacientes, pues como lo mencionan: “en la enfermedad se requiere una adaptación de la familia a la nueva situación”, entonces el profesional en este momento se convierte en un medio de ayuda ante situaciones que se puedan presentar. Es por esta razón que encontramos que las autoras nos ayudan a descifrar que es fundamental reconocer la particularidad de cada familia y cuáles son las acciones que podrían generar conflictos, cuáles son aquellas que contribuirían a fortalecer los lazos; todo esto constituye para los profesionales un elemento importante al momento de brindar una atención psicosocial.

Para los autores señalados hasta el momento, una de las problemáticas gira en relación a la conceptualización de las enfermedades raras, ya que su nombre no refleja la dificultad de la experiencia que vive la persona tanto física como emocionalmente, esto amarrado a los desarrollos incipientes en el tema, particularmente en lo que respecta a los impactos emocionales y relacionales de las personas y sus familias al enfrentar este tipo de enfermedades. El reto que se plantea es avanzar en el conocimiento de este tema, para que sea un estímulo, en la práctica profesional, de los trabajadores sociales que opten por trabajar en el campo de la salud.

1.5 JUSTIFICACIÓN

El rastreo sobre el tema de enfermedades raras y familias nos permitió identificar que la investigación sobre éste ha estado centrada más en disciplinas de la salud y el ámbito jurídico, y menos desde las Ciencias Sociales y Humanas, no obstante sí se encuentran trabajos orientados a la intervención de las familias cuando enfrentan una enfermedad rara. Es decir, en sentido metafórico, ha sido más

invisible para la investigación, pero no ignorada para la intervención. También encontramos países como España, en el que el trabajo social tiene amplios desarrollos en el tema de salud y discapacidad; sin embargo, en Colombia tenemos camino por recorrer en investigación e intervención para comprender la enfermedad desde los equipos de salud de los cuales hace parte la profesión.

Recogiendo los antecedentes encontramos que la pregunta por los significados de la enfermedad rara y su relación con la vida cotidiana de la familia es un tema que al menos nosotras, no encontramos desarrollado en nuestro país. Otro aspecto a considerar desde el trabajo social, al hacer un ejercicio de investigación e intervención es la conexión con el contexto macro, como por ejemplo lo político, lo económico, lo cultural, lo social, entre otros. En este orden de ideas, identificamos que un padecimiento más, o un factor estresante, que se suma al diagnóstico es la falta de conocimiento y reconocimiento de las particularidades de la enfermedad de manera que pueda atenderse oportuna y dignamente, no obstante, esto es complejo dado la realidad del sistema de salud en Colombia.

En esta misma línea, encontramos que la Industria farmacéutica juega un papel importante en la manera en que se abordan las enfermedades raras por parte del sistema de salud, ya que en muchas ocasiones son estos laboratorios lo que se encargan de estudiar la sintomatología, implicaciones y afecciones de estas enfermedades con el fin de generar medicamentos, que contribuyan a su control y posterior tratamiento. En relación a esto, la Revista Semana[8] publicó un artículo en el que habla de los intereses económicos que giran en torno a los medicamentos que son formulados por los médicos tratantes, éstos al ser de alto costo, si bien no curan la enfermedad del paciente contribuyen a mitigar los síntomas. En consecuencia, se abre el debate sobre quiénes realmente se benefician con la fabricación de estos medicamentos, por cuáles intereses se

[8] Tomado de Semana.com (2014). *El negocio de las enfermedades raras.* Disponible en: http://www.semana.com/nacion/articulo/el-negocio-de-las-enfermedades-raras/389265-3. Recuperado el 26 de septiembre de 2014.

procura, si por el bienestar y mejoramiento en la calidad de vida de los pacientes y sus familias, o si por el aumento de los beneficios económicos que reciben estas compañías farmacéuticas.

Es ahí en donde se da la pregunta si las enfermedades raras están siendo diagnosticadas con el fin de contribuir a su tratamiento o a través de este nombre se fortalece la industria farmacéutica. En este artículo se observan algunas reacciones y comentarios de padres con un hijo diagnosticado con esta enfermedad, quienes al leerlo expresaron:

> "Lo que hacen es cazarnos como animalitos y vincularnos a un programa en el que nos hacen un diagnóstico exprés con un médico que ya está definido, nos dicen que hay un medicamento que nos puede ayudar, pero que para recibirlo hay que poner una tutela (…). Una vez la firmamos, unos abogados hacen todo el trámite, sin ningún costo, y cuando nos los empiezan a dar, quedamos matriculados con una marca y una asociación de las que difícilmente nos podemos salir, pues amenazan con dejarnos sin tratamiento o con suspender las ayudas económicas que les empiezan a dar a las familias", dice Carlos (…) que padece la enfermedad de Hunter"[9].

No obstante, sí coincidían en que hay limitaciones frente a la información de las patologías de este tipo, ya que los médicos a los que recurren para una atención, no siempre saben qué hacer con los pacientes que presentan estas condiciones. Usualmente por cada enfermedad rara que aparece se desarrollan un conjunto de estudios que generan grandes inversiones, no sólo en términos económicos, sino también de tiempo debido a que cada tipo de enfermedad rara presenta su particularidad, y la sintomatología que producen los diferentes tipos de enfermedades raras no serán iguales en pacientes diagnosticados con esta enfermedad, sus manifestaciones físicas pueden ser o no limitantes para la persona que la posee.

Ángela Chávez se refiere a la atención en el marco de los derechos de los pacientes con enfermedades poco frecuentes. En este sentido plantea la necesidad de estudiarlas y comprenderlas desde otras perspectivas que incluyan

[9] Ibíd.

aspectos psico-sociales y relacionales de los pacientes con este tipo de diagnóstico.

> "el problema social y de salud de las Enfermedades Raras actualmente está en tránsito de la invisibilidad a la visibilidad, gracias a la reglamentación de la Ley 1392 del 2012, con lo cual se espera que realmente se empiece a brindar una atención con calidad a los pacientes que padecen patologías poco comunes, en aras al cumplimiento de los derechos constitucionales de la salud" (Martínez, 2013:41).

Como lo plantea la autora y como lo hemos venido diciendo, se hace visible la necesidad de empezarse a plantear las implicaciones de estas enfermedades en términos de la relación salud-enfermedad, sus conexiones con el ámbito familiar, y sus relaciones con el entorno en el cual se encuentran inmersos. Es así que nos interesa dar una mirada desde el Trabajo Social en Salud, comprendiendo que el profesional que se ubica en este campo, debe concebir al sujeto como un todo integral, no aislándolo del contexto que lo rodea y preocupándonos por atender aspectos como las posibles pérdidas que podrían llegar a experimentar las familias y las personas diagnosticadas con este tipo de enfermedad, que en su mayoría causan discapacidades, lo que lleva a que se tengan que enfrentar a pérdidas de tipo relacional, y en la construcción y posterior transformación del proyecto de vida que tenían, por ejemplo, los padres y madres para sus hijos(as). La situación anterior se ve con frecuencia invisibilidad por las instituciones de salud.

Consideramos que ejercicios de investigación como éste, son necesarios para el Trabajo Social en el campo de la Salud, ya que la reflexión generada en torno al diagnóstico de una enfermedad rara y las consecuencias de ésta sobre la familia afectada, permite obtener herramientas para brindar un acompañamiento responsable y fundamentado teórica y metodológicamente, tanto a la familia y al paciente en el afrontamiento de los cambios que trae consigo la enfermedad y la pérdida, como a los equipos de salud para que logren reconocer la importancia de incorporar los aspectos psicosociales y de esta manera lograr una intervención más integral.

Indiscutiblemente las pérdidas que se puedan presentar con una enfermedad como ésta, tanto en la persona diagnosticada como en su familia, requieren ser reconocidas y abordar el duelo que se deriva. Las limitaciones motoras, cognitivas, la pérdida de autonomía para el paciente y el enfrentamiento cotidiano a que asiste la familia al ver que se deteriora la salud de su ser querido y el incremento de los cuidados, son entre otras, experiencias necesarias de considerar en la intervención del profesional del trabajo social.

Dada esta situación y como lo mencionan los autores que reseñamos en los antecedentes, es importante que los profesionales desde el Trabajo Social en Salud y desde las diferentes disciplinas, no sólo humanas y sociales, se preocupen por ir adquiriendo nuevos conocimientos respecto al tema, no sólo en intervención sino en investigación, para así poder brindar a la familia, al paciente y la comunidad en general una atención fundamentada.

Son múltiples las motivaciones que nos llevaron como estudiantes de trabajo social en formación a plantearnos un problema investigación en el tema de las enfermedades raras, pues al trabajo social en el campo de la salud, le compete abordar ésta en el marco de la relación Salud – Enfermedad – familia, tener presente tanto la subjetividad, como en el contexto que rodea a la familia para analizarlo, comprenderlo y generar acciones y procesos de intervención.

Es así que nos pareció importante dar una voz a esas familias para que se sintieran escuchadas desde su realidad y cómo han debido o no modificar su cotidianidad familiar desde el diagnóstico y posterior tratamiento de su hijo(a), puesto que muchas veces guardan sus pensamientos y emociones, priorizando las necesidades de tipo clínico y emocional de la persona diagnosticada.

El interés que surge por este tema se da por el poco abordaje que se tiene desde las ciencias sociales, y que fue posible percibir en la revisión bibliográfica realizada para la construcción de los antecedentes. Consideramos que la

relevancia de este tema tiene que ver con nuestra formación profesional y la labor que se puede llevar a cabo con la familia que tenga un miembro diagnosticado con una enfermedad rara, entendiendo el impacto que conllevan estas enfermedades en la vida tanto del paciente como de su entorno.

Nuestra profesión, trabaja con y para las diferentes realidades que se presentan con las particularidades de cada contexto y cada problemática por las que deben pasar las personas con las que se aborda, si lo trasladamos al tema puntal que nos compete, a las familias y a los pacientes de enfermedades raras. Contribuyendo al bienestar y mejoramiento de la calidad de vida, no sólo del paciente sino también en las relaciones familiares y con la sociedad desde trabajo social, orientado a la construcción de procesos de intervención en acciones, situaciones o condiciones que buscan mejorar la calidad de vida de las personas; a través de la labor profesional, estableciendo una relación cara a cara con los sujetos directamente involucrados.

1.6 PREGUNTA

¿Cómo significan las familias el diagnóstico y el tratamiento de una enfermedad rara en uno de sus hijos y cómo dicho significado ha conllevado o no cambios en la vida cotidiana de la familia?

1.7 OBJETIVOS

1.7.1 General

Analizar el significado que tienen las familias sobre el diagnóstico y el tratamiento de una enfermedad rara en uno sus hijos y los cambios o no que dicho significado ha conllevado en la vida cotidiana de la familia.

1.7.2 Específicos

- Identificar los relatos de las familias sobre el diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad rara en uno de sus hijos.
- Explorar las creencias que tiene la familia sobre la enfermedad rara y el tratamiento de la misma en uno de sus hijos.
- Identificar con la familia, en sus relatos, si el diagnóstico de la enfermedad rara en uno de sus hijos y el tratamiento de la misma han conllevado cambios en la vida cotidiana de la familia.

CAPÍTULO 2
MARCO DE REFERENCIA TEÓRICO - CONCEPTUAL

En este marco teórico - conceptual presentamos la perspectiva epistemológica desde la cual asumimos este proyecto, las claves teóricas y conceptuales a tener en cuenta. El paradigma epistemológico en el cual ubicamos esta investigación es el **Interpretativo**, según Briones (1997), este paradigma pretende interpretar y comprender los fenómenos sociales. Teorías micro como lo son la etnometodología y el interaccionismo simbólico, que se dan en respuesta al formalismo establecido por el funcionalismo, se amparan en este paradigma. La etnometodología y el interaccionismo simbólico se interesan por estudiar las interacciones y la forma en que a través de ellas se construyen significados. Sus búsquedas son por el sentido que los sujetos le dan a la experiencia.

Escogimos este paradigma debido a que permite conocer e interpretar las construcciones y los significados que las familias realizan de la enfermedad de uno de sus hijos, dentro de lo cual pretendimos comprender cómo son los procesos a nivel relacional, social y económico, y cómo estos pueden o no conllevar cambios en la vida cotidiana y la forma en que afronta la familia esa nueva realidad, que les encara la enfermedad.

De igual manera este paradigma nos permitió vislumbrar la interrelación que se crea entre el diagnóstico y las relaciones familiares, permitiéndonos conocer los significados que las personas hacen de su realidad, de una determinada situación y cómo, a partir de la misma, interpretan los procesos manifestados al interior de la familia. Lo anterior nos permitió comprender los relatos en relación a la enfermedad, que hacen las familias y el nexo que guardan éstas con sus actuaciones, permitiéndonos además que como futuras trabajadoras sociales fortalezcamos las interpretaciones y compresiones sobre el tema, diferentes a las que se establecen por lo general, desde el ámbito clínico.

La teoría que nos guío en este proceso, fue el **Interaccionismo Simbólico**, con uno de sus exponentes, Herbert Blumer (1982), quien menciona que han sido varias las personas que han tratado de definir la naturaleza del interaccionismo simbólico, entre ellos George Mead, y aunque todos estos autores lo definen de manera diferente según sus concepciones, siempre encuentran similitudes; a partir de las cuales se va construyendo la naturaleza del interaccionismo simbólico hasta lo que hoy conocemos. Sin embargo, para Blumer la naturaleza de esta corriente de pensamiento deberá fundamentarse en tres premisas: en la primera presupone que el ser humano orienta su acción hacia cosas, (tales como objetos físicos, otros seres humanos, etc.) en función de lo que éstas significan para él; en la segunda expone que estos significados serán el resultado de la interacción que el individuo sostenga con otros y, en la tercera premisa argumenta que estos significados se modificarán o manipularán mediante el proceso interpretativo que realice cada persona respecto de lo que encuentre en su camino.

La perspectiva epistemológica y el referente teórico, nos acerca a la comprensión de los significados que han construido las familias a raíz de la enfermedad rara en uno de sus hijos, entendiendo que éstos significados están asociados a las relaciones familiares, a la vida cotidiana de los miembros de la familia, a su historia, a sus creencias, entre otras.

Así pues, dando continuidad al marco de referencia teórico, presentaremos las claves teórico-conceptuales que nos permitieron el análisis e interpretación[10] y que consideramos pertinentes para la comprensión del tema que se viene abordando.

2.1 SIGNIFICADOS

Sin lugar a duda, el *significado* es un concepto muy relacionado con el interaccionismo simbólico trabajado por Blumer (1982:4); quien refiere que desde "que el significado es un producto social, una creación que emana de y a través de las actividades definitorias de los individuos a medida que éstos interactúan" es decir que los significados se dan en un proceso de interacción entre individuos, que responden a los actos de los demás otorgándole un significado a dicho acto, teniendo en cuenta el contexto en el que se desenvuelven las personas.

Por su parte Bruner (1991), señala que las personas crean los significados en los encuentros con el mundo, lo que les sucede y cómo les sucede, es decir, el contexto es imprescindible. Esto lo podemos ver reflejado en las familias con un hijo diagnosticado con una enfermedad rara, en la que la enfermedad entra a dársele un significado y con ello es probable que otros aspectos de la vida familiar empiecen a valorarse de otras maneras.

En la construcción de significados, señala Bruner (1991), el lenguaje es fundamental, en tanto a través de él, se da el ingreso a la cultura, es decir a un conjunto de significados y símbolos, de manera que éstos median en la familia y en cada uno de uno de sus integrantes, entrando a operar como un sistema de referencia. También las condiciones en que se desenvuelven los miembros de la familia, además del conocimiento que estos puedan tener de la enfermedad, influyen el momento que la familia atraviesa y por lo que ella genera en relación al presente y al futuro; en este proceso, menciona Bruner que existen unos símbolos

[10] En anexo N°2 se podrá encontrar un cuadro donde se exponen las categorías de análisis principales para este proyecto, así como las subcategorías de análisis que se derivan de las primeras.

(lenguaje) que son compartidos y que suelen estar arraigados a la cultura, en ellos pueden estar relacionados entorno a la familia, la enfermedad, al cambio, lo compartido se reflejará en su relación y en lo que se ha de esperar de la enfermedad, en este sentido es importante aclarar que los significados pueden ser construidos en conjunto, lo cual no significa que sean entendidos por todos de la misma manera.

En este proceso de construcción de significados, adquiere relevancia la narración, que será interpretada en lo que se dice y hace, siendo ésta un instrumento para entender dicha interpretación, en relación a lo que han construido las familias, es por eso que al momento de referirnos a significado no podemos limitarnos a lo que se dice por parte de una persona sino por lo que ésta demuestre en determinados contextos y sea el intérprete de dicha construcción[11]. La manera en que se escriben o se hablan dichos significados también demuestra lo que la persona significa de aquella situación, debido a que al momento en que la persona narre su situación no puede carecer de una identidad (voz).

Siguiendo con el concepto de significado, retomamos a Arcila *et al* (2010), donde se abordan las posturas de Vygotsky, Bruner y Gergen, en relación a la compresión que estos hacen del significado, exponen los planteamientos de estos tres autores y hace un paralelo entre los mismos.

Según Arcila *et al* (2010:40), Vygotsky "reconoce la existencia de un mundo interno, que el sujeto construye a partir del proceso de internalización del mundo externo y que le permite auto regularse", es decir, el significado se da por medio de la relación con un otro y con el contexto, no es un proceso aislado sino más bien uno en co-construcción, se presenta una relación entre el lenguaje como parte significativa en el pensamiento y la cultura, como un contenido de signos,

[11] El interpretante es la persona que media entre el significado construido y el mundo a quien se expresa, es el canal de expresión del significado y debe ser quien lo manifieste a la sociedad, que es permeado por la cultura.

ambos importantes en la comprensión de los significados, para Vygotsky estos pueden ser construidos y reconstruidos en tanto el sujeto reconoce su capacidad de transformar su entorno y la interdependencia de los mismos en la relación que se sostiene con otro.

Por su parte Bruner, según Arcila *et al* (2010:43), considera que es indispensable ver al sujeto como un ser cultural, capaz de construir y de-construir los significados para así asimilar su realidad. Para este autor su origen se haya en dos partes una biológica y otra cultural, es decir la primera como aquellos elementos que hacen parte del sujeto y la segunda construida a través del lenguaje y es cuando estas dos se unen que se convierten en una parte constitutiva e indispensable a la hora de construir los significados, además de resaltar la importancia de las narraciones en este proceso, puesto que para él "el lenguaje permite a los sujetos participar de la cultura, entender y construir sus significados" aquellos que le permitirán mediar con el mundo y con lo ya establecido,

Finalmente Gergen, desde lo expresado por Arcila *et al* (2010), en la construcción de significados adquiere gran relevancia las relaciones que establecemos con un otro, reconociendo que estas van más allá de la interacción, en ella se integran los lugares, los momentos y las situaciones vividas entre otras, en las cuales se produce una negociación de todos esos elementos y es allí justamente donde para el autor surgen los significados, ya que desde el nacimiento estamos influenciados por las relaciones y las acciones que tomemos de ahí en adelante serán aquellas que nos permitirán tanto construir como de construir dichos significados; por ende estos evolucionan y se transforma a lo largo del tiempo. Para Gergen aquí el lenguaje es un medio importante al cual le subyace diversidad de significados que variaran del lugar y el momento.

Concluye Arcila *et al* (2010:45), que estos autores plasman su manera de ver y comprender al ser humano, brindando así una serie de elementos que nos proporcionan una mirada más global e integral del sujeto y aquello que permite

construir, transformar e interiorizar significados, y como ellos no están aislados del mundo, las personas, la cultura, el lenguaje, sus relaciones y la realidad que a cada persona le subyace para Arcila *et al* "desde este punto de vista, es posible observar que en los tres autores el sujeto es entendido como un ser activo que inmerso en la cultura construye, de -construye y co-construye los significados y el medio por el cual se logra esta transformación es el lenguaje".

Para Bruner, Vygotsky y Gergen, el significado está influenciado por los sentidos, por aquello que nos permite relacionarnos con el mundo; Vygotsky ve al sujeto como un ser cultural y por tanto hay que verlo en el marco de la cultura y no por fuera de la misma, en este sentido se observa una similitud con lo planteado por Bruner, en tanto para este autor los significados hacen parte de la cultura, una en la cual el sujeto se halla inmerso y es en esa relación en la que se construyen los significados, esto a diferencia de Gergen para quien los significados se dan "en la relación que el hombre establece con otros" (Arcila *et al*, 2010:45), es así que el lenguaje nos posibilita generar relaciones y transformarnos como sujetos y en la misma medida al contexto.

En este sentido y para la presente investigación, Bruner y Gergen nos permitieron tener una comprensión del sujeto como un ser cultural, reconociendo que la construcción de significados está mediada por elementos internos (creencias-deseos) y externos (la cultura) que le permiten relacionarse y transformarse de manera paralela con su entorno. Y para Gergen, los significados nacen y tienen sentido en las relaciones, para él su interpretación debe darse como "una construcción relacional que necesita de acciones y suplementos para ser contextualizada" (Arcila *et al*, 2010:44), es decir de otro. Las miradas de ambos autores nos muestran la importancia del lenguaje como parte indispensable en la vida de los sujetos, como un medio para dar sentido a los significados que se construyen en relación con el mundo, a lo que les sucede, lo que narran, a la forma en la que lo hacen y cómo ello no se da de forma aislada, sino que más bien

es un proceso en el que intervienen diversidad de factores y a los que cada persona les dará su propio sentido, les dará su voz.

2.2 VIDA COTIDIANA

Para desarrollar este concepto acudimos a María Lucy Gutiérrez Quiñonez (2010:71) quien, en su artículo publicado en la Revista Tendencias y Retos, trabaja el concepto de cotidianidad desde diferentes perspectivas. En principio lo plantea desde la *Sociología de la Vida Cotidiana* como un conjunto de factores observables en la vida de los individuos, donde la subjetividad de las personas se instala en el ámbito social. Asimismo, la autora expone que, desde el punto de vista de la *Cibernética de Segundo Orden,* actuamos como observadores, y desde ahí "no se cuestiona por el qué de los acontecimientos sociales o familiares, sino por cómo hablamos lo que hablamos, pensamos lo que pensamos", siendo esto importante para entender la vida cotidiana. Por último, la autora retoma los planteamientos de Berger y Luckman quienes consideran que la cotidianidad tendrá que ver con la subjetividad que cada persona posee y con el mundo que se gesta desde esta dimensión (el de subjetividad), dicho mundo donde se dan significados, significantes y se construye una realidad simbólica.

Para Agnes Heller (1998:19) quien ha desarrollado la sociología de la vida cotidiana, ésta es "el conjunto de actividades que caracterizan la reproducción de los hombres particulares, los cuales, a su vez, crean la posibilidad de la reproducción social"; es decir que todas aquellas acciones que los sujetos llevamos a cabo en nuestra vida diaria, son las que configuraran nuestra vida cotidiana, pero ésta no será la misma para todos los sujetos, pues si bien todos comemos, no lo hacemos de la misma forma y es eso lo que va a constituir una diferencia entre la cotidianidad de cada persona. Toda esta reproducción diaria de situaciones y acciones va conformar el funcionamiento de toda una sociedad. Heller plantea, además, que la reproducción de la vida cotidiana de cada sujeto, es el resultado de unas costumbres y de unas reglas que generaciones anteriores han establecido; y que seguramente dicho sujeto le trasmitirá esto a sus futuras

generaciones. En palabras de la autora (1998:24) "*yo soy el representante de aquel <<mundo>> en el que otros nacen*".

Ahora bien, si trasladamos el concepto de cotidianidad de Heller a la familia, se podría decir que serán todas aquellas actividades, y situaciones que hacen diferentes y a la vez similares una familia de otra; en donde habrá unas costumbres, unos mitos y se establecerán unas relaciones que contribuyan al funcionamiento de ésta y al mismo tiempo a su permanencia; costumbres, mitos y pautas relacionales que se pueden pasar de generación en generación. La autora Ruth Nina Estrella (2006), habla de la vida cotidiana en la familia, diciendo que ésta se compone por diversos escenarios, rutinas, relaciones interpersonales, actividades y tensiones; que además se dan en el espacio de la vida diaria de las personas, donde se implican una serie de actores, objetos, actividades que configuran la relación de esta persona con su entorno y con los otros.

2.3 SALUD – ENFERMEDAD Y FAMILIA

Para abordar el concepto de enfermedad, iniciamos planteando que consideramos la enfermedad de manera compleja, es decir, no en sentido dicotómico y lineal, si no como parte de una relación compleja. Para Sánchez & Escobar (2009) esto se relaciona con la polaridad, donde el ser humano organiza sus constructos personales[12], los cuales le permiten entender, organizar y explicar la realidad en la que se encuentran inmersos. Hablamos de polaridad como un componente intrínseco de las relaciones a través del lenguaje debido a que impone unas jerarquías de organización reflejándolas en dimensiones polarizadas, es decir se habla de lo bueno-malo, rico-pobre, pero en el caso que nos compete de la salud-enfermedad, se exponen unos extremos los cuales no son aceptados por la sociedad, pero que ayudan a la formación de unos juicios planteados en relación de los sujetos, objetos y los mensajes que estos quieren trasmitir a otro.

[12] El concepto es desarrollado por el autor George Kelly (2001) y citado por las autoras para dar a entender que el ser humano ve y hace las cosas de acuerdo como se han hecho con anterioridad y como creen que las han hecho unos otros en el pasado.

Es así que para dar continuidad con nuestro tema encontramos a Buendía (1999), quién menciona que el concepto de salud, al igual que el de enfermedad, no siempre guardan una misma relación, debido a que éstos serán aplicados según la perspectiva en la cual se ubiquen los profesionales para identificar o definir la enfermedad, esto contribuyo a que en el análisis se dé un punto de partida acerca de cómo se abordó y cuáles fueron los elementos que caracterizarán el proceso de la investigación.

Charry (2010) plantea que estos dos términos (el de salud-enfermedad) han ido evolucionado a través del tiempo: desde la edad primitiva, pasando por la edad media hasta lo que concibe hoy en día; además de tener múltiples formas para su compresión. Respecto a eso la autora presenta su postura al decir que debe haber una visión más integral de ambos conceptos, sobre todo en el de salud. Propone para éste último que se le conciba como una experiencia subjetiva, que no pueda ser medible y cuantificada, con una fuerte influencia de la cultura, pues dependiendo de ésta el sujeto puede adoptar ciertos comportamientos cuando esta enfermó, ya sea para mejorar su condición o para deteriorarla.

Para definir el concepto de salud recurrimos a la Organización Mundial de la Salud (OMS) que lo establece como “el estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de enfermedad” (Osorio, 2008). Según esto se busca trascender más allá de una condición física, construyendo una mirada global al estado de bienestar mental y emocional de la persona que afronta el diagnóstico. No obstante, esta definición puede ser corta si nos remitimos a la realidad, al aspecto social y mental de una persona que pocas veces es tomado en cuenta y por lo general se define la salud cuando hay ausencia de una enfermedad o de dolor físico.

En relación a lo anterior, Del Mónaco (2013:490) retoma a Good (1994); Kleinman (1994) y Jackson (2000), para señalar que “los padecimientos son una condición humana universal, adquieren distintas formas y significados de acuerdo a los

contextos y situaciones", lo que nos da a entender que las percepciones y experiencias del padecimiento son inseparables de influencias sociales, biomédicas, simbólicas, entre otras, es por esto que las vivencias de la enfermedad se hayan cargadas de una pluralidad de elementos los cuales pueden influir en la forma en que vive el sujeto.

Del Mónaco (ibíd.) retomando de nuevo a Kleinman, señala dos nociones desde las cuales se puede ver a la enfermedad, la primera denominada como *disease* que se "caracteriza por pensar las dolencias a partir de dualismos tales como mente-cuerpo y de considerar a la enfermedad como algo abstracto, una "cosa" que tiene las mismas características independientemente del lugar en el que ocurre dejando de lado las condiciones culturales locales." Es decir, se ve la enfermedad como algo estático, que se presenta y se vive de la misma forma en cada individuo, las experiencias personales no tienen espacio pues será la misma reacción para todas.

La segunda noción es *illness, "*esta reconoce e incluye la perspectiva subjetiva de quienes padecen y los significados otorgados a dichos acontecimientos, cómo afecta en su comportamiento y en las relaciones con otros" (Ibíd.), es decir, contempla al sujeto como un ser integral y único, donde la experiencia de la enfermedad será algo mediado por la persona, su contexto y por todo aquello que le influye a la hora de construir un significado y así, poder observar el proceso de salud-enfermedad como algo relacional y subjetivo.

En el proceso de la enfermedad no debemos dejar de lado el papel importante que desempeña la familia, ya que como lo menciona Buendía (1999:181), ésta se muestra como "un todo", que estará presente desde el diagnóstico, hasta cómo y de qué manera se aborden las situaciones que se desencadenarán en relación a la enfermedad. Resalta que "la familia desempeña un papel decisivo en el proceso de diagnóstico y tratamiento del individuo" pues se considera a ésta como el centro de las preocupaciones y en consecuencia juega un papel fundamental en

relación con la enfermedad. De esta manera como lo menciona Buendía, la familia pone en relieve un efecto protector, que se presenta como respuesta ante ciertas situaciones generadas por la enfermedad.

Asimismo, Charry (2010) invita al lector a que se piense el concepto de salud como un fenómeno multidimensional, al que no se le puede comprender de forma aislada del contexto, por lo que presenta la necesidad de que se modifique el actual sistema de salud nacional, para que se realicen intervenciones de tipo psicológico, familiar y social en la atención en salud. El concepto de enfermedad, la autora lo plantea desde diferentes perspectivas, entre ellas desde la visión sistémica y desde lo psíquico; en la primera, se entiende este concepto como un desequilibrio, como una falta de armonía, una falta de autonomía desde la visión psicológica y social. En la segunda, se asocia la enfermedad con situaciones inconscientes que el sujeto no ha resuelto y que deben abrirse para ser resueltos.

Sontang (2013) coincide con los autores que a lo largo del proyecto de investigación hemos venido mencionando, con el hecho de que el valor y el peso que se le da al diagnóstico o a la enfermedad estarán determinados por el contexto, por los profesionales y por cómo es asumido por las personas. También porque los términos de salud y enfermedad han tenido cambios y se han transformado con el tiempo; señala, la necesidad de pensarlos y afrontarlos como conceptos a los cuales le subyacen diferentes miradas, para la autora lo que se genera al creer en los mitos y las metáforas es dar una interpretación que no le corresponde a la enfermedad y por lo mismo se actúa con miedo a enfrentar la idea de lo que no se conoce, de lo que aún no tiene respuestas, como lo pueden ser los diagnósticos de enfermedad rara.

2.4 DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD RARA

Para una mejor compresión del impacto que puede tener una enfermedad rara en la estructura y relaciones familiares, en este caso la enfermedad de Morquio Tipo

IV, fue importante hacer una descripción y caracterización de las causas, consecuencias y desarrollo de este síndrome en las personas que la padecen.

Es preciso mencionar que esta patología puede afectar 1 de entre 200.000 mil personas, sin distinción de etnia o ubicación geográfica, aunque no se presenta y se desarrolla de la misma manera en todos los casos. Durante el embarazo el neonato no presenta ningún síntoma; éstos se hacen evidentes entre el año y los tres años de vida, como sucedió en el caso de Sebastián, quien fue diagnosticado al año y medio de nacimiento. Sin embargo, el diagnóstico final puede darse en promedio a los cinco años del menor (Pauli, 2009).

La causa, en términos científicos, de esta enfermedad se debe a que la mucopolisacaridosis es una cadena larga de moléculas de azúcar utilizado para la formación de los huesos, cartílagos, piel, tendones y muchos otros tejidos en el cuerpo; esta cadena requiere de ciertas enzimas que regulan el organismo a través de un proceso de reciclaje, donde se desechan fragmentos de estas moléculas de azúcar y generan otras. La enfermedad aparece cuando estas enzimas no se encuentran en el organismo, produciendo que las moléculas de azúcar se acumulen y posteriormente ocasionen daños progresivos en los huesos, articulaciones y demás partes del cuerpo. Asimismo, esta es una enfermedad genética, lo que no quiere decir que pasa de generación en generación, sino que hay un gen defectuoso tanto en el padre como en la madre, que al combinarse produce la enfermedad, sin que en las historias familiares de los padres se haya presentado anteriormente este tipo de enfermedad (National MPS Society, 2006).

Los rasgos físicos característicos de esta enfermedad son: “baja estatura desproporcionada con tronco marcadamente corto, cuello corto, pectus carinatum, brazos y piernas delgados, contracturas en la flexión de la cadera, valgo, engrosamiento facial (a medida que avanza el trastorno y más leve que en muchas otras mucopolisacaridosis)” (Pauli, 2009:1). La estatura máxima en promedio que pueden alcanzar las personas que conviven con esta enfermedad

oscila entre los 80cm y los 140 cm, dándose hasta los 6 a 7 años un crecimiento lineal, pero que en estas edades empieza a darse de manera más lenta.

Son varias las consecuencias que trae consigo esta enfermedad; puede ocasionar alteraciones en el sistema respiratorio, en la boca, abdomen, corazón, huesos, articulaciones, cuello, caderas, entre otros. Esto por mencionar algunas de las afectaciones físicas, pero si nos remitimos a los impactos a nivel emocional que viven las personas diagnosticadas y sus familias, también es amplia la lista, pues estas personas en algunas ocasiones se ven sometidas a señalamientos y estigmatizaciones sociales por padecer y vivir con una enfermedad desconocida, inclusive para el sistema de salud. Es por esto que decimos que esta enfermedad no sólo tiene implicaciones que afectan lo físico de quien la vive sino también a su entorno, se deben enfrentar a una serie de pérdidas, de salud, emocionales, tanto en la persona como en su familia, puesto que el cuidar a otro puede generar desgaste en la persona que lo realiza.

Del mismo modo, se dificultará su relación con el mundo puesto que no estamos enseñados a aceptar la diferencia de los demás, lo que provoca que se creen unos estereotipos negativos que inciden en la familia del paciente y en él mismo al momento de relacionarse con el contexto social en el que se encuentra inmerso. La forma en que todos se hayan relacionados con la enfermedad, genera una serie de movimientos al interior de la familia y en cada uno como individuo, que determina de cierta manera su comportamiento y actuación frente al tratamiento y al paciente como tal.

CAPÍTULO 3
MARCO CONTEXTUAL

Para realizar este ejercicio de investigación y plantear la estrategia metodológica, en particular la población con la cual podríamos trabajar, debimos recurrir a un rastreo de las organizaciones, instituciones y/o espacios en los cuales se

encontraban las familias que enfrentaban un diagnóstico de enfermedad rara en uno de sus miembros. Identificamos una serie de instituciones y grupos de apoyo que trabajan el tema, información que nos aportó para tener una visión de la forma en que se aborda a las familias, por considerar que esto puede aportar a otros profesionales que se acerquen al tema, decidimos presentar esta información a modo de contexto, de manera que permita unos datos preliminares para construir una línea de base de intervención.

Encontramos a la Organización Europea para las Enfermedades Raras (EURORDIS), y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), ambas tienen como fin apoyar el desarrollo de planes, tanto nacionales como internacionales, buscando generar estrategias de atención, para defender, proteger y promover los derechos entorno a las enfermedades raras, a su vez presentan una serie de cifras que señalan el número de personas que se ven afectadas por este diagnóstico y cómo el mismo ha cobrado prioridad en la sociedad. Todo esto en unir a toda la comunidad de familias, haciendo visibles sus necesidades, proponiendo soluciones para mejorar su esperanza y calidad de vida.[13].

Las enfermedades raras no tienen distinción de sexo, etnia, posición socioeconómica tampoco de ubicación geográfica, es por esto que se pueden encontrar numerosos casos alrededor de todo el mundo. Según la Organización Europea para las Enfermedades Raras (EURORDIS) estas enfermedades afectan aproximadamente de 44 a 59 millones de habitantes europeos[14]; demostrando que estas enfermedades no serían tan raras como se piensa, pues afectan a gran parte de la población mundial.

[13] Tomado de: Pagina Web FEDER (2015). Disponible en: http://www.enfermedades-raras.org/index.php/2013-10-06-17-37-34/mision-vision-y-valores. Recuperado el 31 de octubre de 2015.

[14] Tomado de: Hernández, A. C. (S. F.). *Revisión de la gestión de calidad en el sistema de salud en cuanto a la atención que se brinda a usuarios que padecen Enfermedades Huérfanas (EH)*. Bogotá, Colombia: Universidad Militar Nueva Granada.

En relación con lo anterior, en la página web "*Noticias al día*" exponen que para el año 2015 ya se habían identificado más de 8.000 enfermedades raras alrededor del mundo, de las cuales "el 75% afectan a menores de edad; el 80% son de causa genética, las demás obedecen a infecciones (bacterias y virales), alergias y causas ambientales, o son degenerativas y proliferativas[15]"[16]; además de que el 30% de los pacientes menores de edad con este tipo de enfermedades fallecen antes de los 5 años de edad, lo que nos da un panorama preocupante para aquellas familias que tienen un niño(a) con alguna enfermedad rara.

En Colombia, el tema de las enfermedades raras es menos conocido que alrededor del mundo, apenas en el año 2010 se le prestó una real atención con la Ley 1392 de 2010 "por medio de la cual se reconocen las enfermedades raras como de especial interés y adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece enfermedades raras y sus cuidadores" En este sentido, se busca agenciar los mecanismos necesarios para que sean reconocidas como de especial interés tanto para el personal de la salud como para la sociedad general; establece que estas enfermedades deben tener un trato distinto a las enfermedades generales y a las de alto costo, para que los pacientes, las familias y el personal médico puedan acceder a un servicio especializado que contribuya a agilizar el diagnóstico, desarrollo y posterior tratamiento de estas enfermedades.

Esta misma Ley en conjunto con el artículo 140 de la Ley 1438 del 2011 y la Resolución 430 de 2013, brindan un reconocimiento y pautas sobre el trato de las enfermedades raras en el país. Posteriormente, con la modificación del artículo 140 de la Ley 1438 se dispuso que el Ministerio de Salud y Protección Social,

[15] Proliferativa se refiere a la proliferación celular, que es el incremento del número de células por división celular.
[16] Tomado de: Página Web, Noticias al día. (28 de febrero de 2015). *Hoy es el Día Mundial de las enfermedades raras: Existen entre 6000 y 8000 padecimientos (Infografía)*. Disponible en: http://noticiaaldia.com/2015/02/hoy-es-el-dia-mundial-de-las-enfermedades-raras-existen-entre-6000-y-8000-padecimientos/. Recuperado el 30 de octubre de 2015.

debiera realizar actualizaciones periódicas cada dos años sobre información y cifras de cada enfermedad.

Al haberse promulgado esta Ley en el año 2011, nos da a entender que para el año 2013 ya debían estar establecidas dichas cifras, que para ese momento no habían sido publicadas. Iniciando el año 2014 el Ministerio de Salud y Protección Social (MINSALUD) expone un censo preliminar de pacientes con enfermedades huérfanas, con el fin de brindar información respecto al tipo de enfermedades y al número de casos que se presentan para cada enfermedad. Para ese entonces, según el MINSALUD, se contemplaba a 13.168[17] personas con esta condición. Sin embargo, el Ministerio hace énfasis en que esta es una información preliminar, ya que la misma se desprende de los datos proporcionados por las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios de Salud (EAPB), así como las direcciones departamentales, distritales y municipales de salud.

De igual manera, el MINSALUD buscando dar cumplimiento a las Leyes y decretos mencionados anteriormente, creó la mesa de trabajo de enfermedades huérfanas. Esta mesa es la encargada de registrar cada dos años la actualización del listado de enfermedades huérfanas en el país; conformada por asociaciones de pacientes, la academia y sociedades científicas. Por lo cual en el año 2015 se estableció la Resolución 2048, publicada el 9 de junio de 2015, en la que se expone el listado actualizado, en ésta se registraron para la fecha 2.149 enfermedades huérfanas identificadas en el país. No obstante, vale la pena aclarar que este número no es igual al de casos presentados, pues para el mes de Febrero del 2015 se registraban más de 13.200 casos[18].

[17] Ministerio de Salud (MINSALUD) (2014). *Colombia avanza en la identificación de los pacientes con enfermedades huérfanas*. Boletín de Prensa No 052. Bogotá, Colombia. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Paginas/-Colombia-avanza-en-la-dentificaci%C3%B3n-de-los-pacientes-con-enfermedades-hu%C3%A9rfanas.aspx. Recuperado el 31 de Agosto de 2015.
[18] Ministerio de Salud y Protección Social (2015). *Decreto 2048 del 9 de junio de 2015*". Bogotá, Colombia.

De este modo, las cifras o estadísticas que se exhiben nos permitieron tener un mayor conocimiento de los casos que se presentan, identificados, en Colombia; no obstante, nos parece importante destacar que a partir del rastreo documental y bibliográfico que realizamos, nos fue difícil poder encontrar cifras confiables sobre los casos presentados por departamentos y/o municipios en el país, así como su incidencia en hombres o en mujeres, esto por mencionar algunas categorías de análisis. Hasta el momento sólo se han registrado la cantidad de enfermedades identificadas y el número de casos de manera global sin realizar especificaciones detalladas.

Por otro lado, es concerniente para nosotras exponer que el hecho de que este censo se realice cada dos años puede resultar escaso en la medida en que puede haber muchas personas por fuera de dicho censo, pues en ocasiones los diagnósticos de estas enfermedades tardan en establecerse y el diagnóstico definitivo puede darse posterior a la publicación del listado de enfermedades, que podría traer como consecuencias que estos pacientes y sus familias no puedan acceder a las facilidades en el acceso del servicio de salud. Asimismo, consideramos importante que las autoridades en salud correspondientes, a partir de dichas cifras, empiecen a generarse acciones en pro del bienestar y la salud de los pacientes y sus familias.

Respecto a las instituciones que vienen trabajando en el tema, se encuentra la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER). Esta institución se creó el 8 de junio del 2011 en representación de todas las asociaciones y todas las enfermedades raras existentes y por diagnosticar en Colombia, para trabajar de manera mancomunada con el gobierno, los estamentos científicos, los prestadores de servicios, la industria farmacéutica y otras entidades de diferente orden, en pro de los derechos de los pacientes y sus familias. Siendo una organización no gubernamental contribuye a que a través de ella se generen diferentes espacios de participación de toda la sociedad para la construcción de gestiones públicas que mejores el bienestar y calidad de vida los pacientes con enfermedades raras.

A nivel departamental y local siguen siendo escasas las cifras registradas; sin embargo en la página web del periódico El tiempo (2015)[19] se publicó que en el Valle del Cauca se han identificado 115 casos, de los cuales: 1 está ubicado en Buenaventura, 8 están en Tuluá, 9 en Palmira y 97 en Cali. Estos datos parecerían ser escasos en comparación con los más de 13.200 casos en todo el país y en contraposición con los 4.052.535[20] de habitantes que tiene el departamento y los 2.423.381[21] de habitantes que hay en la ciudad de Cali. No obstante, vale la pena resaltar que posterior a la publicación de esta cifra es posible que se hayan dado nuevos casos, y el número haya aumentado o que estén en proceso de identificaciones otras enfermedades. Por otro lado, para los pacientes y sus familias probablemente no sean tan escasos o minoritarios dichos datos, pues este hecho se convertiría en el primer paso en el reconocimiento de sus derechos.

Pese a esto, en la ciudad de Cali se encuentra ubicado uno de los centros de estudios de enfermedades raras más importante del país: El Centro de Investigaciones en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras (CIACER) de la Universidad Icesi; éste es un grupo que se ha preocupado y encargado de estudiar las enfermedades de tipo genético. Tiene como propósito que los pacientes con enfermedades raras y sus familias del sur-occidente colombiano, tengan acceso oportuno y de calidad a los diferentes servicios que requieran, para así garantizar su calidad de vida.

Asimismo, ubicamos en la Secretaria de Salud de Cali a Solanyi Mosquera, quien está encargada del área de comunicación social de esta entidad, y que además tiene contacto directo con el Grupo de Apoyo a padres y pacientes diagnosticados

[19] Periódico El Tiempo (27 de febrero de 2015). *Clamor por pacientes con patologías raras*. Disponible en: http://www.eltiempo.com/colombia/cali/enfermedades-raras/15313495. Recuperado el 29 de octubre de 2015.
[20] Gobernación del Valle del Cuaca (2015). *Población*. Disponible en: http://www.valledelcauca.gov.co/salud/publicaciones.php?id=2517. Recuperado el 05 de noviembre de 2015.
[21] Ibíd.

con enfermedades raras, además, ella ha vivido como una experiencia personal una enfermedad rara, con la cual ha logrado mantener sus actividades diarias. Ella fue una persona clave en el desarrollo de este trabajo, pues no sólo nos permitió establecer el contacto con la familia con la cual se hizo esta investigación, sino que también nos aportó información relevante sobre el tema de las enfermedades raras.

Este grupo es autónomo y actúa en coordinación con la Secretaria de Salud de la ciudad, surgió en enero del 2012, pero se empezó a hacer visible en el mes de febrero del año 2014 con la celebración del día mundial de las enfermedades raras. Su intención es buscar el espacio en lo social, con el fin de hacer cada vez más visible a la población y a las familias diagnosticadas con esta enfermedad, uno de sus objetivos es brindarles a las personas un acompañamiento emocional, una asesoría en temas relacionados con el diagnóstico, tratamiento y trámites legales.

Si bien es cierto que existen leyes al respecto, los artículos que se contemplan en éstas no sólo exploran, sino que también brindan rutas de atención en estas situaciones, pero aún falta la implementación de procesos más rápidos y rigurosos que brinden un panorama más claro de lo que sucede en el país, con los pacientes y sus las familias que día a día padecen las consecuencias de estas enfermedades. En otras palabras, hace falta que estas Leyes y resoluciones pasen del papel a la realidad y se apliquen.

CAPITULO 4
RUTA METODOLÓGICA

4.1 MÉTODO

El método de esta investigación fue de tipo **cualitativo**, ya que, al trabajar con la subjetividad de las personas, la intencionalidad no es la medición. Este método resultó apropiado para conducir el proceso investigativo, permite la comprensión e interpretación de lo que las personas han significado y transmiten a través de sus palabras y de sus acciones; conllevando a hallazgos más que a comprobaciones o verificación con lo ya establecido. Los significados fueron centrales en este ejercicio investigativo y parten de las subjetividades de las personas en su totalidad, sin reducirlas a variables (Sandoval, 2002).

4.2 TIPO DE ESTUDIO

Esta investigación fue de tipo exploratorio-interpretativo; de tipo **exploratorio** ya que se trabajó un tema o problema poco estudiado, según nuestras exploraciones. Las investigaciones de tipo exploratorio tendrán como finalidad, proponer interrogantes para el desarrollo de futuros temas de investigación (Rodríguez & Carvajal, S.F). En este sentido, es el caso de nuestra investigación pues el tema de las enfermedades raras aún no ha sido muy explorado, no sólo en el contexto nacional, sino también a nivel internacional. Lo que se ha trabajado sobre este tema va en relación a la condición médica del sujeto diagnosticado con la enfermedad y al tratamiento, pero no sobre la afectación que estas enfermedades pueden tener en el ámbito psicosocial del paciente y su familia.

En segundo lugar, también es una investigación de tipo **interpretativo** en tanto se trabajó con los significados, la cotidianidad y las relaciones que se han entretejido en la familia luego del diagnóstico de la enfermedad en uno de sus integrantes y éstos deberán ser comprendidos e interpretados, otorgándoles un sentido a dichos significados. Además de que va en concordancia con el paradigma que guía esta investigación, así como la teoría de gran alcance.

4.3 MUESTRA

Respecto a la población realizamos un **muestreo teórico**, puesto que la naturaleza del problema genera que las personas que viven esta situación no siempre estén dispuestas a hablar abiertamente sobre el tema; y aunque en la ciudad de Cali, para la fecha en la que se desarrolló este ejercicio investigativo, habían registrados 97 casos con este tipo de enfermedades, éstas resultan ser escasos y difíciles de contactar entre los 2.423.381 de habitantes que hay en la ciudad, pues las cifras estadísticas no reflejan la realidad de la población en esta condición.

En principio teníamos contemplado realizar la investigación con al menos tres familias del Grupo de Apoyo a padres y pacientes diagnosticados con enfermedades raras, pero debido a que no fue fácil el acceso a la población sólo pudimos abordar una familia que tiene como integrante un hijo con una enfermedad rara. De hecho, habíamos hablado con el padre de una niña diagnosticada con este tipo de enfermedades que sí estaba dispuesto, al hablar con su esposa, decidieron no participar de la investigación pues no querían sobreexponer a su hija. Esta situación se dio a pesar de que como investigadoras les explicamos que nuestra intención no era exponer a la niña ni hablar de temas que no desearan. Habíamos hecho contacto con una madre que estaba dispuesta, pero que luego desistió debido a complicaciones médicas de su hija y a que no se sentía en condiciones de hablar sobre sus experiencias respecto a la enfermedad rara.

Dadas estas situaciones, la madre referida anteriormente nos permitió establecer contacto con otra familia, con quienes llevamos a cabo este ejercicio de investigación. Esta familia está conformada por el padre, la madre y su hijo de 7 años diagnosticado con la enfermedad rara de Mucopolisacaridosis (o Morquio) Tipo IV. La madre de este niño, tiene un hijo mayor y convive con ambos; el padre por su parte reside en una vivienda con sus padres y no tiene más hijos. En principio se contempló entrevistar a un solo núcleo familiar, pero durante el

proceso surgió que los padres tenían una separación conyugal y fue necesario, para entender los significados, contemplar el contexto y considerar los dos núcleos familiares (materno y paterno), que además habitan en dos hogares diferentes. Es importante resaltar que somos nosotras las que referimos dos hogares, ya que en el proceso de entrevistas y en el análisis de las mismas, identificamos que los padres del niño que padece la enfermedad rara, se sienten parte de un sólo hogar.

Así pues, y retomando lo que hemos mencionado respecto a la dificultad para acceder a la familia y a las pocas personas diagnosticadas con este tipo de enfermedades, no sólo en Colombia sino a nivel local; los aspectos que tuvimos en cuenta para la escogencia de la población fue tener un integrante menor de edad diagnosticado con alguna enfermedad rara y que este diagnóstico se haya dado hace más de un año; esto para conocer la experiencia de la familia con un diagnóstico ya confirmado.

4.4 TÉCNICAS

Las técnicas que se emplearon fueron principalmente: **Entrevista Semi-estructurada** y **Entrevistas No-estructuradas**. Con la primera se pretendió que a través de una guía[22], se pudiera identificar lo que la familia manifestaba respecto de los significados que ellos han construido sobre el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad rara de su hijo, dando cuenta de los aspectos que consideran han cambiado o no en su vida cotidiana. Para esta entrevista planteamos en el instrumento guía 5 apartados que conducirían la entrevista: 1) composición familiar; 2) significados de la enfermedad rara; 3) cotidianidad tanto del paciente como de su familia; 4) procesos de diagnóstico y tratamiento de la enfermedad; y 5) relaciones familiares.

El que la entrevista fuera semi-estructurada dio cabida a que, durante el proceso, surgieran nuevas preguntas que en un inicio no habían sido contempladas. Para este primer tipo de entrevista sólo se dio un encuentro, que fue el primer contacto

[22] El instrumento guía que se utilizó en la entrevista semi-estructurada se encuentra en Anexo N°3.

personal entre las investigadoras y ambos padres, pues los anteriores se habían dado telefónicamente. En esta primera entrevista estuvieron ambos padres, se desarrolló en la casa del padre en horas de la mañana y sólo asistieron dos de las tres estudiantes, esto se debió a que consideramos pertinente poder tener la percepción de cada una de nosotras: quien entrevista directamente, quien acompaña y asiste a la entrevistadora principal, y quien como agente externo, a través del audio y de la transcripción del mismo, puede tener una perspectiva diferente de cómo se desarrolló cada una de las entrevistas.

Posteriormente, y luego de haber realizado un análisis parcial de la información recolectada se concluyó, en conjunto con la directora de trabajo de grado, que era necesario ahondar en algunos aspectos de la cotidianidad, la historia de la pareja y en las relaciones familiares con miembros de la familia extensa, como los abuelos. Esto debido a que la información que se tenía respondía más a aspectos relacionados al diagnóstico de la enfermedad del niño. Es decir, estábamos repitiendo lo que otros estudios ya habían hecho, en relación al diagnóstico. La historia de la pareja nos permitía acercarnos al contexto en el cual se dio el nacimiento de su hijo y el lugar que éste tuvo para esta familia.

Como aprendices de investigación nos replanteamos y decidimos realizar un par de entrevistas más: una con la madre y su otro hijo, en su residencia, y otra con el padre y algunos familiares de él, como su progenitora, de igual manera en su residencia. Para estos dos encuentros realizamos entrevistas no-estructuradas, aunque si teníamos temas sobre los cuales esperábamos profundizar: las rutinas mientras convivían como pareja conyugal, las labores de cuidado que se deben tener con el niño con este tipo de enfermedad, el acceso a los tratamientos, las relaciones con la familia extensa y la historia de la pareja conyugal.

Para las entrevistas había una guía de temas, más no de preguntas buscando con los encuentros con los padres que se dieran a manera de conversación donde la familia hablara sobre sus experiencias, sentimientos y/o pensamientos respecto a

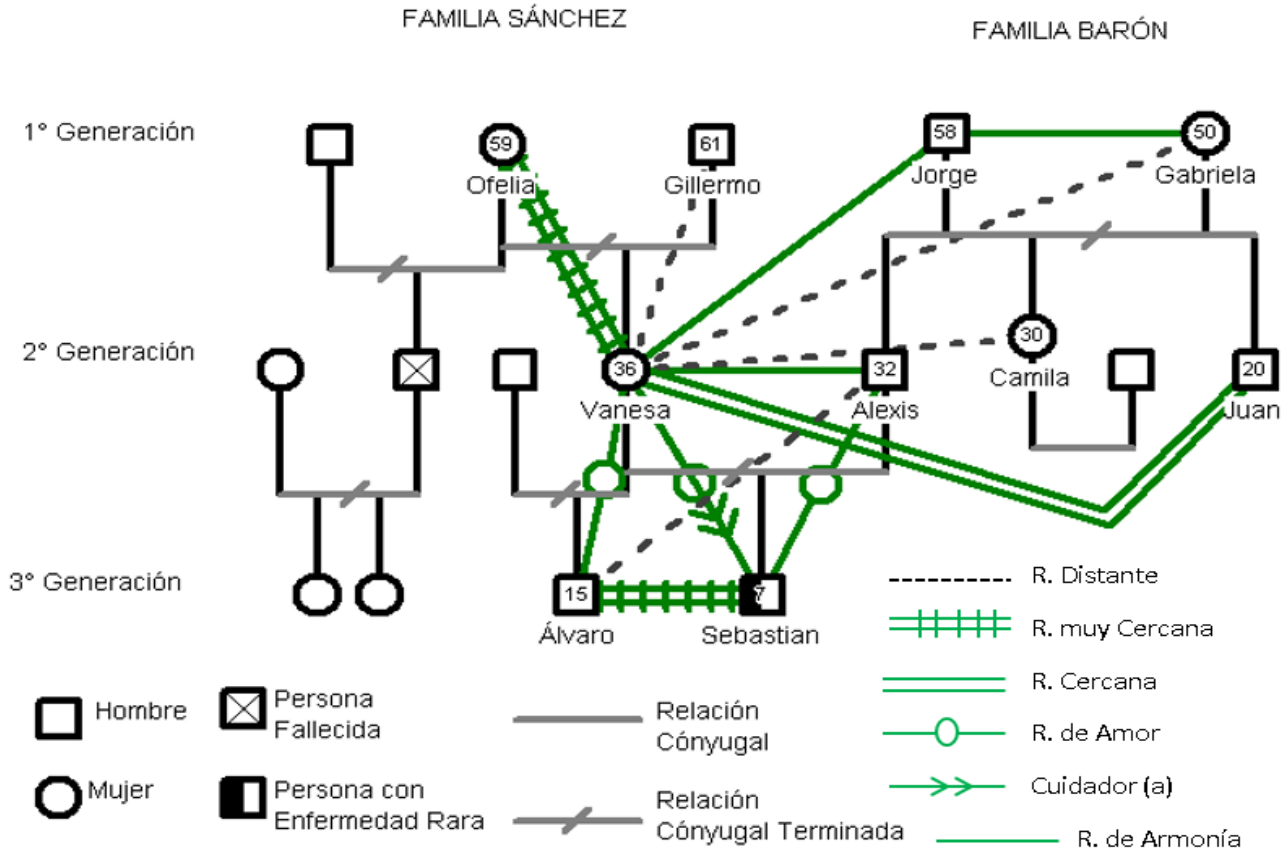
los temas definidos, buscando generar un ambiente cómodo y de mayor empatía. Fuimos dos de las estudiantes quienes entrevistaron y una quien transcribió los audios. Decidimos dejar los roles como estaban porque consideramos que si buscábamos generar un ambiente más cómodo lo indicado era que se hiciera con las estudiantes que ya la familia conocía.

Así pues, para dar continuación al trabajo y comprender la organización de la familia, consideramos que es relevante presentar un relato del padre y otro de la madre, los cuales construimos a partir de las entrevistas y a lo expuesto por ellos, desde luego está mediada por nuestras interpretaciones.

4.5 FAMILIA BARÓN - SÁNCHEZ[23]

A continuación, haremos una breve descripción de la familia Barón-Sánchez, iniciamos por el genograma y posteriormente presentamos a los padres de Sebastián.

Genograma y Diagrama Vincular



La familia está conformada por Vanesa[24] (madre), Alexis (padre) y Sebastián (hijo). **Vanesa Sánchez** es una mujer caleña de 36 años, quien culminó sus estudios de secundaria. Vanesa dice:

> *"cuando era joven, fui muy extrovertida, rumbera. Pues yo soy como muy suelta pa' hablar, (…) soy muy descomplicada, yo no soy con rodeos, (…) he sido muy luchadora, muy de arranque, yo me le mido a lo que sea"* (Entrevista del 18 de abril del 2015).

Refiere Vanesa, provenir de una "*familia extrovertida*" por parte de su madre, pues con la familia de su padre es muy alejada, sí los conoce, pero no comparte mucho con ellos. Su papá se llama Gustavo Sánchez tiene 61 años, su mamá se llama Omaira tiene 59 años; desde que Vanesa tiene uso de razón nunca ha visto que sus padres convivieran juntos. Tuvo un hermano (hijo de una relación anterior de la madre) que falleció hace veinte años dejando a dos niñas.

Actualmente Vanesa, es ama de casa y trabaja de manera independiente; ella en mayo del 2015 cumplió dos años de haberse independizado laboralmente, dijo que ya no quería trabajarle más a nadie, que quería dedicarse a sus hijos, que debía estar más tiempo con ellos, porque la necesitaban; además de que esta decisión coincide con el traslado de su madre a la ciudad de Bogotá. Ha tenido varios negocios: una sala de internet, que la cerró en mayo del 2014, una taberna-bar, que también debió cerrar porque una vecina recogió firmas y llamó a la policía.

Vanesa convive con sus dos hijos en la residencia de su madre al suroriente de la ciudad, con estrato socioeconómico dos. Su primer hijo: Álvaro de 15 años, es producto de una relación anterior, que "*no duró mucho*", cuatro años, y con quien se separó cuando su hijo Álvaro tenía un año de edad. Su otro hijo, Sebastián de 7 años, lo tuvo con Alexis. Vanesa siente que algunos familiares de Alexis en un comienzo no la aceptaban totalmente como su pareja; situación que para ella es similar a la historia de sus padres, en palabras de ella: "*Los papás de mi papá no*

[24] Los nombres de las personas entrevistadas han sido cambiados para proteger sus identidades.

querían a mi mamá, es como si se volviera a repetir la historia". A Vanesa le gustaría darles un hogar a sus hijos, pero dice "*no pienso darles un hombre a mis hijos*", refiriéndose a que sus hijos no tengan un padrastro.

Alexis Barón de 32 años de edad, oriundo de Cali, es Tecnólogo Industrial de Diseño y actualmente trabaja como coordinador del área de Diseño en una empresa. Vive en un estrato socioeconómico tres, con sus padres: Jorge Barón de 58 años, la señora Gabriela de 50 años (quienes, si bien comparten vivienda, no conviven como pareja) y sus dos hermanos: Camila Barón de 30 años de edad, quien además es la madrina de nacimiento de Sebastián, y Juan Barón de 20 años.

Dice Alexis que él suple la mayoría de los gastos de Sebastián, por lo que procura mantener su empleo, aunque refiere que no le agrada mucho, ha decidido permanecer ahí para cubrir algunas de las necesidades básicas de su hijo. La familia de Alexis, en especial su madre, refiere, que le ayudan a él y a Vanesa con el cuidado de Sebastián, permitiéndoles a ambos realizar sus actividades personales. Actualmente Alexis no tiene una relación de pareja, expresa que para él lo más importante, en este momento, es su hijo.

Alexis y Vanesa la mayor parte de sus vidas han vivido en el mismo barrio, por lo que han tenido amigos en común, con los cuales han salido a "*rumbear*". En una ocasión se fueron para el Lago Calima y se hicieron amigos, empezaron a "*charlar*", contándose experiencias de sus vidas. Luego de esto, en una fiesta en la casa de Vanesa y "*de traguitos en traguitos*" empezaron una relación.

Con el tiempo se fueron vivir juntos, "*de hecho nos metimos a vivir rápido*" dice Vanesa, pues llevaban como 6 meses de novios. A los 2 años de relación y de convivencia, nació Sebastián. Según Vanesa todo su control prenatal "*fue excelente*", los médicos nunca notaron ninguna anomalía y aunque a Sebastián le faltaron cuatro semanas de gestación por hipertensión de Vanesa, no notaron su

enfermedad, eso fue después. Se dieron cuenta al año y medio de nacimiento de Sebas, cuando ellos como pareja estaban separados por primera vez.

La causa de la enfermedad de Sebastián se dio debido a que tanto Vanesa como Alexis tienen un gen defectuoso que se desarrolló y se manifestó con la enfermedad del niño. Dice Alexis "*si nosotros tenemos otro hijo, puede que nos venga así (…) es como un veinticinco por ciento de probabilidad*". De hecho, tanto Vanesa como Alexis estuvieron indagando en sus historias familiares algún indicio que les diera una respuesta del por qué su hijo había nacido con esta condición; Vanesa por su parte menciono que "*hemos estado… como estudiando eso, yo por ejemplo he estado preguntando a la más anciana de mi familia digámoslo así y que no… nunca llegaron a ver nada de eso*".

La relación entre Vanesa y Alexis ha tenido algunas rupturas: la primera, según Vanesa le dio muy duro a ella, porque al parecer Alexis tenía otra relación afectiva; la segunda vez fue porque Alexis tomó la decisión de terminar la relación, diciéndole a Vanesa que "*que quería estar sólo*"; y la tercera, según Vanesa, fue porque la relación ya no era lo mismo de antes. Actualmente no conviven juntos y no tienen una relación conyugal.

Ambos manifiestan que tienen una buena relación y comunicación como padres, dice Vanesa *"(…) el bebé nos une mucho*" y de igual manera manifiesta Alexis "*(…) hoy en día ya no estamos conviviendo, yo vivo aquí, ella en la casa de ella, pero tenemos una muy buena comunicación a base de esto (…)*". Según lo expresado por ellos, la enfermedad de Sebastián no ha sido el motivo para que la relación conyugal terminara. Para Alexis, por el contrario, los ha unido mucho más desde que se dieron cuenta del diagnóstico; el *problema* de ellos viene por otros lados y por otras cuestiones. "*Nosotros somos bendecidos por habernos mandado ese niño, porque Dios escoge los papás para cada niño y yo siento que nosotros somos bendecidos, porque ese niño es maravilloso, nos enamoró a todos*" dice Vanesa.

Referente al cuidado de Sebastián, es Vanesa la que se hace cargo la mayor parte del tiempo pues el niño convive con ella y su hijo mayor Álvaro. Sebastián de lunes a viernes, está en la casa de su madre y los fines de semanas se traslada a la casa de su padre. No obstante, esto no significa que Vanesa y Alexis dejen de tener contacto con su hijo los días que el niño no está a su cargo; ambos utilizan medio de comunicación con el teléfono o se hacen visitas para no perder contacto. Sobre el rendimiento académico del niño, la madre expone que

> *"(…) Yo si entiendo que Sebastián vino muy de pá tras, porque él sabe que el papá y la mamá ya no están juntos, porque él sabe que los viernes, él ya dice hoy es viernes ya me toca irme para donde mi papá. Él ya sabe, entonces yo siento que, lo que hace que yo me separe de él, del todo, Sebastián viene como de pá tras, como que no da rendimiento*" (Vanesa, entrevista del18 abril 2015).

Demostrándonos que, aunque ellos aseguran que tienen una buena relación y comunicación, la separación conyugal de ambos, según la madre, ha afectado a su hijo. Asimismo, Vanesa expresa que le da mucha tristeza la actual situación de su hijo, pues cuando tenía una relación con Alexis, a ella le parecía que Sebastián venía muy bien a nivel académico, de hecho, tanto ella como Alexis han pensado en una cita con el área de Psicología para que este profesional pueda orientarlos, no sólo en el tema de la separación de ellos sino también en que el niño comprenda desde ya cómo es su enfermedad y cómo afrontarla.

Para estos padres toda la situación de la enfermedad de su hijo ha traído movimiento en su organización familiar y en las relaciones que se entretejen en ésta; no obstante, aseguran que sus vidas han cambiado pues "*Uno ya sabe que la vida gira entorno a él*", es como lo dice Alexis.

II PARTE

CAPÍTULO 5
SIGNIFICADOS CONSTRUIDOS SOBRE LA ENFERMEDAD RARA TRAS EL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LA MISMA

Es importante considerar que los significados que han construido las familias en relación al diagnóstico y al tratamiento de una enfermedad rara, están influidos por varios factores como lo son el contexto en el cual se desenvuelve tanto el paciente como su familia, en los cuales se interrelacionan con otras personas, pues como lo señala Blumer (1982:4) “el significado es un producto social, una creación que emana de y a través de las actividades definitorias de los individuos a medida que éstos interactúan”, es una construcción que se va haciendo con el día a día, son en sí el resultado de la interacción entre el sujeto y el contexto siendo este importante a la hora de comprender la manera en que la familia significa su realidad.

En este capítulo presentaremos algunos momentos que viven el paciente y su familia frente el diagnóstico y posterior tratamiento de la enfermedad rara, además la incidencia o no de estas vivencias y sus significados en la cotidianidad familiar.

5.1 SIGNIFICADOS DE LA FAMILIA EN RELACIÓN A LA ENFERMEDAD RARA

La construcción de significados adquiere una importancia en la narración de las personas y la percepción que éstas tienen acerca de lo que les sucede, cómo les sucede y el sentido que le dan a su encuentro con el mundo; para Bruner (citado por Arcila *et al*, 2010) es mediante la construcción de significados que la persona asimila de su realidad. Abordar el significado nos permitió referir lo que los padres de Sebastián nos dijeron respecto a la enfermedad, este proceso se pudo ver en dos momentos, en un comienzo, era “*algo ajeno y desconocido*, que se fue transformado con las experiencias en relación al tratamiento y, en un segundo

momento, con mayor conocimiento de la enfermedad rara, se resignificó la concepción que tenían de la enfermedad: convirtiéndose en un reto para los padres.

Veamos estos momentos en detalle: en un primer momento los padres de Sebastián vivieron el impacto de tener que enfrentarse a una situación desconocida y desconcertante para ellos, puesto que venían de ver que su hijo presentaba un desarrollo acorde a su edad.

> *"Mi control fue excelente, todo el tiempo me tomaron ecografías, nunca notaron ninguna anomalía, nada, nada. Ujum incluso el niño normal, los primeros meses"* (Vanesa, entrevista del 14 de marzo del 2015).

Fue ya con el pasar de los meses y con la asistencia a los controles que la pediatra observó que pasaba algo con el crecimiento del niño, esta situación generó angustia en los padres y preocupaciones por el bienestar de su hijo, puesto que para ellos todo en ese momento "*era normal todo, ya luego después de eso, pues todo cambia"*. Así lo expresó el padre:

> *"Consideramos, que, todo inicia a partir de, cuando Sebastián tenía más o menos año y medio; se le observaba una escoliosis, pues tenía una curvatura en la columna y en el proceso de llevarlo eh a control, con el pediatra; observa que el niño tiene unas características como particulares y que hasta el momento nosotros, la verdad no las veíamos mucho, ella más o menos sospechó; entonces se empieza con muchos especialistas de diferentes ramas.*
>
> *Después de eso ya vienen una serie de exámenes para poder llegar al diagnóstico, nuevamente un año más, un examen esquemático se refleja la... el diagnóstico que era mucopolisacaridosis de tipo 4-a"* (Alexis, entrevista del 14 de marzo 2015).

El tener un diagnóstico implicó para ellos enfrentarse a una realidad la cual no contemplaban, era inesperada que los llevo a indagar y a preguntarse por todo lo que vendría de ahí en adelante.

> *"Primero que todo el shock que produce, el ver y el saber cuándo dicen esas cosas, me impactó cuando yo empecé a consultar por internet"* (Alexis, entrevista del 14 de marzo 2015).
>
> *"Al principio fue muy duro, a todos nos dio muy duro"* (Vanesa, entrevista del 14 de marzo 2015).

Esta situación ocasionó que cambiara de alguna manera la percepción que ambos tienen de lo que es enfermedad ya que la misma se haya ahora mediada por la afectación a su hijo, lo cual le añade otro valor, pues ya no se observa como algo aislado, sino que más bien se pasa de ser testigo de la enfermedad a vivirla y tener un papel determinante en la misma, a lo cual se le agrega que el significado que tenían se va transformado por otro. Es allí donde empieza ese segundo momento que ha estado mediado por el enfrentamiento y la aceptación del diagnóstico, por las experiencias en relación al tratamiento y por el conocimiento que han ido adquiriendo en la práctica y en la relación con otro:

> *"Nos dimos cuenta pues de lo severo que podía ser y lo complejo que iba a ser en adelante (…)"*

> *"Muy duro, yo diría que uff; y pues siempre nos mentalizamos, no era así, él no tiene nada, está sano, mi niño es sano, porque gracias a Dios él es sano; pero si, al principio muy duro, muy duro, ya como a los dos años, ya como que lo superamos y pues ya nos dimos cuenta de que realmente el niño tenía algo"* (Vanesa, entrevista del 14 de marzo 2015).

Todo esto les ha permitido resignificar dichas experiencias y como señala Ospina (2014:42) "dinamizar el proceso hacia la búsqueda de nuevas alternativas de vida", en este caso hacia la exploración de nuevas terapias, medicamentos, tratamientos y profesionales que les permitan obtener una respuesta en esa lucha de poder conseguir para su hijo una mejor calidad de vida; para la familia todo aquello que represente una respuesta positiva en el tratamiento de la enfermedad será también positiva para ellos en tanto lo que a el niño le hace bien a su familia igual. Lo anterior ha generado en ellos una creencia fuerte frente a la mejoría del niño, guardando la esperanza de que este permita un cambio en su vida:

> *"la idea es que el tratamiento permita que esa enfermedad deje de ser progresiva (…) pues al menos le ayude a mejorar la calidad de vida, la idea del tratamiento"* (Alexis, entrevista del 14 de marzo 2015).

Para ellos tanto el tratamiento como el acceso a especialistas contribuirán a una mejora en su salud y por ende una repercusión en la calidad de vida del niño. Todas estas situaciones no solo han podido implicar que cambiara en ellos la precepción que tenia del término enfermedad, sino que también trajo en ellos como padres una serie de cambios:

> *"Hay que aprender a convivir con eso y para acá todo cambio, pues porque había que dedicarle más tiempo; muchos cuidados, por ejemplo en el presupuesto; la parte económica"* (Alexis, entrevista del 14 de marzo 2015).

Estos momentos han ocasionado que ellos construyan y resignifiquen no sólo lo que es enfermedad, sino cómo la misma se ha hecho presente en sus vidas. Es claro, de una parte, que los significados no son estáticos y cambian en la medida en que las personas tienen otras experiencias, con las cuales contradicen o reafirman los significados construidos. De otra parte, los significados que construyen las personas en la interacción enmarcada en contextos sociales, económicos, políticos y culturales tienen una incidencia importante en la subjetividad. Es decir lo subjetivo se da en la interacción lo cual genera que las personas en cada momento de su vida y de acuerdo con la experiencia vivida construya un significado de lo que está pasando, lo anterior permite relacionarnos con los conceptos de *Interno – Externo*, el cual es expuesto por Sánchez & Escobar (2009) quienes nos hablan de lo *interno*, como la forma en que pensamos, son aquellas elaboraciones específicas mediadas por la manera en que experimentamos los sucesos, es decir, se habla de una idiosincrasia que es adoptada por el sujeto que genera que se dé una reacción determinada frente a las situaciones que está viviendo.

Como lo apreciamos anteriormente Alexis ha resignificado los cambios que se han generado alrededor del diagnóstico y tratamiento lo han llevado a resignificar lo que ha sido la enfermedad rara y el cómo se convive con un hijo diagnosticado con esta; es ahí mismo donde hablamos de lo externo, lo cual hace referencia a la esfera social incluyendo lo económico, político, etc. y es ahí donde se puede hacer un análisis en un nivel macro y micro, que permea al individuo desde las diferentes esferas de su vida.

Para el caso de la enfermedad, en nuestro medio, generalmente ésta es connotada de manera polarizada, como deterioro o ausencia de la salud y si agregamos a esto, el apellido de rara o huérfana puede ensombrecer y ser

desolador el panorama para la persona y las familias que padecen dicha enfermedad.

Como puede verse en lo que expresaron los padres de Sebastián, a "La enfermedad de su hijo la refieren como un aliciente para luchar y para sobrellevar las consecuencias de la enfermedad y el tratamiento, si bien ellos tienen en este momento un hijo con una enfermedad rara, y han vivido un proceso de tratamiento con el cual aspiran a mejorar la calidad de vida de éste, consideran que su hijo más que "enfermo", presenta una *"especialidad genética"*, una condición física que obedece a un defecto genético, el cual no fue descubierto durante el embarazo. Alexis define la enfermedad como:

> *"algo que perjudica tu bienestar y tu salud, te condiciona en algo y puede llegar a tener una complicación, una limitación hasta física, relacionándolo que uno tiene hasta ciertas limitaciones*" (Entrevista del 14 de marzo 2015).

De acuerdo a lo anterior la pareja significa la enfermedad, objetivándola, una cosa, que llega a interrumpir un estado que se supone de bienestar, que puede poner en peligro la vida de la persona, además que dependiendo del tipo de enfermedad de la cual se hable se necesitarán ciertos cuidados, unos más especializados que otros, para permitir que el paciente tenga una calidad de vida.

Por otro lado, está que cuando la pediatra da a conocer el diagnóstico a los padres de Sebastián, les expresara que el tiempo de vida de su hijo seria corto y que debían quererlo: "*quiéranlo, quiéranlo mucho, porque el niño, nos les va a durar mucho*" (Alexis), representó, según lo manifestado por ellos: un momento difícil:

> ***"ALEXIS:*** *No y eso fue…*
>
> ***VANESA:*** *Yo de una me puse a llorar, no, imagínate que le digan, es como si a usted le dijeran le queda tanto tiempo de vida, cierto"* (Entrevista del 14 de marzo del 2015).

Como un estímulo para seguir adelante en busca de un tratamiento que pudiera dar un alivio los síntomas que la enfermedad trae consigo y en la búsqueda de

una mejor calidad de vida para el niño, pero por otro lado también puede presentarse en este proceso una negación inicial frente al diagnóstico:

> *"Por la condición física es que uno, más que todo se basa y se da cuenta de eso, el diagnostico pues lo que todo el mundo tiene la negación y la fe que todo el mundo tiene, que no que Dios lo va a sanar, que Dios le va a quitar eso"* (Vanesa, entrevista del 14 de marzo del 2015).

La cual fueron asumiendo poco a poco:

> *"Yo dije mi niño lo tiene, hay que aprender a convivir con eso y para acá todo cambio, pues porque había que dedicarle más tiempo,* (Vanesa, entrevista del 14 de marzo del 2015).

Por eso, en el momento en el que la familia conoce un diagnóstico, del calibre de una enfermedad rara, es fundamental la forma en que la familia encara y asume el diagnóstico. Al respecto, Navarro (2004), nos ayuda a comprender este momento en relación al significado que la familia le otorga; para este autor los significados de una enfermedad pueden verse permeados por la forma en que el médico comunica el diagnóstico a la familia, las palabras que utiliza y el conocimiento que él profesional tenga del mismo, influirá en la percepción que la familia y el paciente tendrán sobre el tema. Navarro señala que conviene que los profesionales al momento de dar a conocer el diagnóstico permitan cierto nivel de esperanza que le permita a la familia experimentar control y puedan asimilar para así dar a conocer a los otros miembros lo que está sucediendo. Desde luego, este momento es fundamental, pero en él intervienen las experiencias previas con la enfermedad que los miembros de la familia hayan tenido

Como mencionamos anteriormente, los significados se forman en las vivencias que tienen las personas, en la interacción, en contextos específicos, en las acciones e historia de vida; en este sentido, para Gergen (2006), para el autor el darle sentido a las cosas está siempre en movimiento, es decir, la manera en que los padres significaron la enfermedad y el sentido que le dan a la misma estuvo mediado por cómo los otros miembros de la familia lo percibieron y por la respuesta que se generó en ellos a partir del conocimiento, es decir es una construcción que radica entre las personas y su relación con el mundo.

5.2 SALUD Y ENFERMEDAD: UNA POLARIDAD

Para la autora Susana Sontag (2013), el término enfermedad, socialmente, se le ha atribuido una carga que está determinada por el contexto, esto conlleva a que el concepto cambie a lo largo de la historia y en consecuencia las personas tendrán significados diferentes, de acuerdo a la época y de acuerdo a su trayectoria de vida, de manera que el significado que una la da a la enfermedad será único, en virtud de las experiencias propias, de la relación que haya tenido con las personas que le rodean y con el contexto cultural, social y político. Ahora bien, si nos remitimos a las enfermedades raras como lo señala Sontang, las enfermedades como el SIDA o el Cáncer, progresivas y asociadas a no curación, en su momento fueron desconocidas por la sociedad, eran raras, en la medida en que poco se conocía de su etiología y tratamiento; pero las diferentes investigaciones desarrolladas y el tiempo permitieron ir dando respuestas a las incógnitas que se presentaron en ese entonces, es probable que en un futuro las enfermedades raras tengan un mayor abordaje que permitan una mejor comprensión y atención de la misma.

Sontag (2013) señala que son diferentes las miradas que se proporcionan sobre el tema de la enfermedad, las explicaciones que se les han dado en determinados momentos, terminan por atribuir responsabilidades, proyectando una idea errónea y generando así más metáforas en relación a esta, que terminan por incidir en las sociedades y en la percepción de las personas sobre la enfermedad. En este caso el término de enfermedad rara es invisibilizada, aún hoy en día, considerada como algo que no existe, llevando a un desconocimiento y por ende generando miedos en quienes están atravesando por esta situación, entonces las metáforas y los mitos, según la autora, lo que hacen es añadir más dolor a la situación por la cual se está pasando.

Se menciona que se debe desmitificar la carga que se la ha dado a la palabra enfermedad, en especial a determinadas enfermedades como es el caso que hemos venido abordando, ya que es el miedo a lo desconocido, lo que es visto

como un tabú, señala “lo difícil que se ha vuelto (…) convivir con la muerte” (Sontag, 2013:16), y el cambio de sentido que se le ha venido dando a la misma, produciendo en la persona una negación de lo que vive y aún más si se tiene en cuenta que va ligado con la palabra raro, que tiene una connotación negativa e induce a lo desconocido.

Lo anterior lo podríamos ver reflejado en Vanesa cuando se refiere a que:

> *“No, es que él es enfermo. No, él tiene su especialidad, esa es la respuesta que yo doy, que tiene su especialidad genética”* (Entrevista del abril 18 del 2015).

Lo dicho por ella puede deberse también a que está lidiando y matizando su propio dolor, lo que lleva que al llamar a la enfermedad de otra forma le permita mantener la esperanza de un cambio en el bienestar de Sebastián y a construir un significado que esté alejado del estigma social.

Es tal la carga que se le da al término de enfermedad y lo que ello significa en la sociedad y en las personas, que al denominarla de otra manera origina para la madre del niño otra connotación, es decir, cambia el sentido fatal que la sociedad le tiene de estas enfermedades. Retomando a Bruner (2013), el significado que se le ha dado a la enfermedad se aleja de la carga que trae consigo el término, le da otro sentido a la misma, en otras palabras, los relatos no son inocentes, siempre presentan un mensaje, la mayoría de las veces no necesariamente tiene que ser oculto, es decir trasmite unos intereses que se quieren dar a conocer al público. Es así que “realidad la narrativa” no se refiere al mundo sino al sentido que se les otorga a las cosas. Esto puede verse como una negación que hace Vanesa frente a lo que es la enfermedad y lo que ella ocasionará en un futuro para su hijo, en este caso se hablaría de la del temor a la pérdida frente a la expectativa de vida de una persona que vive con el síndrome de Morquio.

David Le Breton (1999:9) refiere que el dolor es un hecho situacional, por tal motivo el individuo reaccionará de manera diferente frente a la enfermedad, le dará así una explicación propia, que estará permeada por la persona, la cultura y el contexto en el cual se desenvuelven, lo anterior se puede ver cuando los padres

de Sebastián en busca de respuestas a la condición del niño empiezan a buscar en sus familias quienes han presentado una enfermedad parecida:

> "*Pues nosotros hemos estado como estudiando eso (refiriéndose a la enfermedad), yo por ejemplo he estado preguntando a la más anciana de mi familia, digámoslo así, y que no, nunca llegaron a ver nada de eso*" (Vanesa, entrevista del 14 de marzo de 2015).

El hecho de que ellos acudieran a algunos miembros de su familia y buscaran en su historia familiar respuestas al "porqué" su hijo tiene esta enfermedad cuando todo fue "normal" durante el embarazo, es una manera que tienen los padres de querer dar una explicación a la incertidumbre por la cual están pasando, esto puede verse como una manera de buscar alivio. Mishel (1988), citado por Alves *et al* (2007: 7), define la incertidumbre como la incapacidad "para atribuir valores definitivos a los objetos y acontecimientos y/o es incapaz de predecir correctamente los resultados de esta enfermedad, es un estado cognitivo, en el cual el individuo es incapaz de atribuir un significado a los acontecimientos relativos dela enfermedad", aspectos que pueden interferir con el proceso de motivación y de seguimiento del tratamiento.

Para Alves *et al* (2007), la incertidumbre generada por el diagnóstico de la enfermedad refleja unos retos, entre ellos la interiorización de la enfermedad, la cual es más que vivir con unas divergencias al momento de la adaptación biofísica frente al transcurso de la enfermedad rara. Es una experiencia que requiere de múltiples adaptaciones, que es profunda y personal.

5.3 ENFERMEDAD RARA Y DISCAPACIDAD

Como lo hemos señalado anteriormente, en la construcción de significados se conjugan aspectos como el lenguaje, la cultura y el contexto, en este caso, la connotación de rara, dado a la enfermedad, suele referir un horizonte negativo, incierto, desalentador y puede llegar a asociarse a una situación de discapacidad, porque muchas de ellas conllevan pérdidas físicas, como la autonomía en el autocuidado y en el caso de los niños, es frecuente que su desarrollo no transite

hacia la independencia, por el contrario opera de forma inversa, el cuidado que demandan estos niños(as) se incrementa en la medida en que avanza la enfermedad. Lo anterior conlleva cambios de tipo físico y relacional del paciente para con su familia, y en la reconstrucción y posterior transformación del proyecto de vida que tenían, por ejemplo, los padres y madres para con sus hijos(as).

Cuando hablamos de que las enfermedades raras en su gran porcentaje generan discapacidad es importante que hablemos y conceptualicemos un poco acerca de qué es una discapacidad, es así que encontramos que la OMS la define como

> "un término general que abarca las deficiencias, las limitaciones de la actividad y las restricciones de la participación. Las deficiencias son problemas que afectan a una estructura o función corporal; las limitaciones de la actividad son dificultades para ejecutar acciones o tareas, y las restricciones de la participación son problemas para participar en situaciones vitales"[25].

Hablamos entonces de unas limitaciones tanto cognitivas como físicas que no permiten un desarrollo de la persona y de aquellas que las rodeen en una determinada etapa de su vida. En el caso que nos convoca, el padre al referirse a las limitaciones físicas de su hijo, expreso que:

> *"A él no se le va a quitar, a medida que pasa el tiempo lo va deteriorando, el creció hasta los tres años y medio más o menos de ahí ya no creció, y como te decía es progresivo eso quiere decir, que se va desmejorando su calidad de vida, su parte física, él ya tenía unas dos, tres cirugías"* (Alexis, entrevista del 14 de marzo de 2015).

Como lo expresó Alexis en el verbatín anterior, Sebastián presenta dificultades para realización de ciertas tareas de la vida diaria, sobre todo las relacionadas con la motricidad. Dada esta situación, la familia debe ayudar al niño para que logre tener calidad de vida. En este sentido, María Pilar Sarto (S.F), expone que la familia deberá ofrecer las técnicas idóneas para el desarrollo de la persona en su contexto más cercano y en la sociedad en general, siendo primordial el apoyo de los padres para que el menor diagnosticado, en nuestro caso Sebastián pueda ir

[25] Organización Mundial de la Salud (OMS) (S.F). *Discapacidades.* Disponible en: http://www.who.int/topics/disabilities/es/. Recuperado el día 9 de noviembre del 2015.

adquiriendo cada vez, mayor independencia y autonomía. Referente a esto, Alexis mencionó en las entrevistas que:

> *"afecta la capacidad motriz, ya el transcribir (se refiere a la escritura de texto), él ha ido mejorando, él se complica y demora más tiempo y eso se hace con terapias, es como más de terapia y eso lo ha afectado a él en su parte académica"* (Alexis, entrevista del 14 de marzo de 2015).

> *"él tiene problemas motrices, la vestida se le dificulta bastante al niño, entonces yo le tengo que enseñar vístase así se demore, el proceso de abotonarse me tocó enseñarle, porque él no sabía y no podía a él se le dificulta lo que es natural para nosotros, entonces coja esto hágale así, métale el botoncito para que pase y usted pueda abotonar las camisas y él entendió se demora, pero la hace"* (Alexis, entrevista del 3 de mayo de 2015).

Dada esta situación, para que los padres y la familia en general puedan brindarle un apoyo a su hijo, es relevante que tengan presente el ciclo vital en el que se encuentra el niño y por ende su familia, así como el tipo de discapacidad que la enfermedad rara genera en él, en este caso Sebastián presenta dificultades en su motricidad que le impiden llevar a cabo algunas actividades de su vida diaria; para luego comprender cómo esta discapacidad podrá interferir o no en las relaciones familiares y en su entorno inmediato ya que como Sarto (S.F: 2) explica que se produce una "pérdida de las expectativas y un desencanto ante la evidencia de la discapacidad (o su posibilidad), que en un primer momento va a ser demoledor" y será la respuesta que tenga la familia, la que contribuirá a resaltar o mitigar la noticia, preparándose para lo que vendrá de ahora en adelante, por ejemplo la búsqueda de especialistas médicos o instituciones académicas o de rehabilitación idóneas, en nuestro caso el padre nos refiere que debieron cambiar a Sebastián de colegio para mejorar la calidad de vida del menor:

> *"Recién lo cambiamos de escuela, lo cambiamos a un colegio que tiene inclusión de niños con discapacidad, lo que nos gusta es que el colegio tiene especialistas, tienen un convenio, les dan equino terapia, hidroterapia también, la psicóloga, fonoaudiología, todo lo que él necesita lo tienen ahí*" (Alexis, entrevista del 3 de mayo de 2015).

Para los padres puede ser complicado el sentir que sus hijos no desarrollarán determinadas habilidades, por lo que no muestran la confianza en lo que el niño puede ir aprendiendo por él mismo, es decir, se sienten cohibidos frente a lo que

representa la discapacidad y a lo que ésta puede traer consigo. Es fundamental tener presente que la enfermedad rara de Sebastián, puede generar una discapacidad en él, debido a las características del síndrome que presenta, puesto que éste no permite el desarrollo de sus extremidades limitando la movilidad del niño y generando así dificultades en su desarrollo.

Es así como encontramos que, al igual que cuando se conoce el diagnóstico de la enfermedad rara, al confirmarse la discapacidad, la familia entra en una etapa de asimilación. Ajuriaguerra (1980) citada por Sarto (S.F), dice que uno de los factores que interviene de manera especial al momento de dar la noticia, es la forma en que se comunica la discapacidad que se deriva de la enfermedad rara, ya que de esto puede depender como será asimilada la noticia tanto por la persona como por la familia, la aceptación de este diagnóstico tiende a ser un proceso difícil, puesto se pueden generar unos estereotipos de salud en la sociedad.

En relación a lo anterior y lo que observamos en las entrevistas pudimos vislumbrar que para los padres de Sebastián y su familia, toda esta situación ha conllevado a que sus vidas y sus preocupaciones giren en torno al niño y a lo que se requiere para que él tenga un estilo de vida cada vez mejor, es decir aunque esto no los limita para realizar actividades fuera de la casa, les implica una serie de acciones que anteriormente no contemplaban y que ahora determinan la estabilidad, tranquilidad y cuidado del niño, dado que su condición así lo requiere, como lo expresa el padre:

> *"Después de que yo tenga la confianza de que está bien yo puedo salir tranquilamente si no, no lo hago"* (Alexis, entrevista del 3 de mayo de 2015).

Para dar finalidad a este apartado evidenciamos que el momento en que se da a conocer la noticia de la discapacidad, es similar al momento en que se comunica el diagnóstico de la enfermedad rara; es ahí donde la familia debe generar en el niño una serie de habilidades que le permitan desarrollarse en los diferentes

contextos en los que se encuentra inmerso para que de esta forma pueda presentar una calidad de vida de acuerdo a la etapa en que está.

5.4 ENFERMEDAD RARA: DOLOR Y PÉRDIDA

En palabras de Le Breton (1999: 9) cada individuo elabora su propio dolor y su relación "depende del significado que éste revista en el momento en que afecta al individuo"; para el autor este es un hecho situacional, íntimo pero también social, por ende no es algo aislado ni del mundo ni de las personas con las cuales interrelacionamos. Si bien es cierto que los significados se construyen en relación con los otros y con el contexto en el cual se está inmerso, la percepción y la forma en la que los asimilamos es única para cada individuo.

Por otro lado, Chávez (2010:2) refiere que el "vivir con una enfermedad rara plantea retos" hay impactos a nivel psicológico y desafíos emocionales, económicos y sociales, en la vida de las personas, en su manera de percibirla. En este caso los padres del niño reconocen que su hijo presenta una enfermedad rara, ésta no se asocia con anormalidad, para ellos él es "*un niño normal*" y más bien posee una "*especialidad genética*", en la cual se ubica su situación y se aleja de lo que se pueda o no asociar con "enfermedad."

En este sentido la familia le ha dado una explicación diferente a la carga que conlleva padecer una enfermedad y al dolor que puede llegar a generar en la persona que la sufre y en su familia. A la enfermedad le subyacen diversos significados, se le da un valor y una apropiación que lo vincula con la persona que vive con la enfermedad. Todo el proceso que han vivido durante el diagnóstico y ahora en el tratamiento, ha podido significar en ellos como padres, una serie de pérdidas emocionales, que pueden ir desde la expectativa de un hijo saludable en tanto su condición presenta ciertas restricciones para su vida, hasta la pérdida de tranquilidad, esto relacionado con la incertidumbre al futuro, así el tratamiento en este caso funcionará o no y cómo ello influirá en sus vidas.

Como menciona Boss (2001), las familias y el paciente con la enfermedad rara, se ven enfrentados a pérdidas en relación a la salud de su hijo, que en muchos casos implican un deterioro motriz y en los casos más avanzados un deterioro cognitivo, como por ejemplo, la enfermedad de Morquio tipo IV con la que vive Sebastián, la cual puede conllevar a que él sufra problemas en su desarrollo físico, como lo es la baja estatura, esto puede ocasionar que en él se dé una pérdida de autonomía y de autoestima.

Para la autora las personas que viven con una pérdida están en constantes movimientos entre la esperanza y la desesperación, estas son emociones que para ella pueden ocasionar que quienes conviven con la persona diagnosticada, eviten volver a ocuparse de su vida como lo han venido haciendo, ya que se ven inmersos en un nuevo mundo, donde con el día a día se van adquiriendo otras experiencias, tanto positivas como negativas y que por ende le dan otro valor a su cotidianidad.

El que decidan no llamar enfermedad a la condición del niño puede deberse a que se generan en ellos unos miedos y una incertidumbre frente a una situación que aún es algo desconocida y la forma que les permite sobre llevar todo el proceso es el darle otro nombre "especialidad genética" lo que para Vanesa ayuda a que las personas entiendan, pues como mencionó "*Y cuando uno dice problema genético, saben más o menos que viene del gen, como del nacimiento, eso le va evolucionando"*, haciendo que se aleje de lo que se percibe comúnmente es "estar enfermo", ya que esto se suele asociar a no estar "bien", *"Siempre nos mentalizamos en que no era así, él no tiene nada, está sano, mi niño es sano"* (Vanesa, entrevista del 18 de abril de 2015).

En lo anterior se pudo observar cómo a la hora de hablar de la condición del niño utilizaron otras palabras para referirse a ello, en ocasiones lo llamaban "especialidad" y en otras "problema" pero no enfermedad, el aceptar este término de especialidad, les significa asumir que ya nada será igual, que hay una pérdida

simbólica de aquello que desearían pudiera hacer su hijo pero que en cierta medida la enfermedad no lo permite.

La manera en la que se refieren a la enfermedad, nos permite relacionarlo con una de las etapas del duelo por enfermedad, como esa negación inconsciente a lo que ha significado el tener ya un diagnóstico, al tener que pasar de vivir de una manera a otra, marcada por la presencia de la enfermedad y los cambios que ella trae consigo, es el enfrentarse ya a otra realidad. Este duelo por la enfermedad, es un duelo inconcluso, no acabado, pues a diario el paciente con enfermedad rara puede ir presentando deterioro en sus actividades físicas y relacionales, que conlleva a que él y su familia se vean enfrentados a pérdidas consecuentes, a una incertidumbre constante en relación a la salud del niño, que puede ocasionar un agotamiento en los padres tanto físico como psicológicamente.

Para Pinzón “el duelo no es un proceso patológico sino una reacción “normal” ante el evento” (2010:130), en este caso el afrontar todo lo que trae consigo la enfermedad rara y más aún el síndrome de Morquio. No obstante, es importante mencionar que las pérdidas que se viven por una enfermedad no sólo serán físicas o cognitivas; éstas tienen un amplio panorama para su abordaje y análisis. Como lo menciona Ospina (2014:19) puede haber pérdidas simbólicas o psicosociales “como la pérdida de metas personales, de destrezas, la separación de pareja, la pérdida del empleo, etc.”

En relación a lo anterior Pinzón (2010:142), hace mención a que “la constante separación y el sentimiento de pérdida que atraviesan la historia de cada hombre implican necesariamente su elaboración, la cual se produce gracias al trabajo que el duelo opera” en este sentido el diagnóstico de la enfermedad rara pudo haber suscitado en los padres y en la familia unos mecanismos de adaptación, unos cambios que como ellos señalan fueron necesarios para el cuidado y bienestar del niño, posiblemente generó una resignificación en torno a la enfermedad y a su incidencia en la vida de Sebastián, como lo mencionamos anteriormente.

Para Pinzón estas pérdidas suelen ser tanto tangibles como intangibles, en las cuales influyen diversidad factores como las emociones, sentimientos, relaciones, contexto, cultura entre otros, y por ende cada proceso de duelo que se genere será único y diferente al igual que como se mencionó anteriormente con el termino de enfermedad pues éste estará a su vez influido por las historias y vivencias de cada persona frente a determinada situación.

Por otra parte, Ángela Chávez expone que hay unos desafíos por los cuales atraviesa la familia con un miembro diagnosticado con una enfermedad rara, uno de estos desafíos es el que se presente una pérdida de integración tanto familiar como social, ya que una vez está el diagnóstico, se le empieza a dedicar tanto tiempo a quien vive la enfermedad que se van dejando de lado a las personas y las rutinas que se solían tener en la familia.

El hecho de afrontarla de cierta manera aísla a la persona en un mundo diferente, se priorizan otras situaciones y la atención se focaliza en la persona, en la búsqueda por obtener atención en el sistema de salud y en los profesionales que puedan dar respuesta a sus dudas.

Buscamos con el relato de la enfermedad poder conocer la manera en que los padres narran el proceso de diagnóstico y de tratamiento de la enfermedad del niño, lo que ha conllevado para ellos no sólo como familia, sino como individuos a descubrir y a construir significados. Asimismo, cómo estas experiencias, que abarcan lo médico, lo jurídico, social y familiar han incidido en la percepción que tienen de la enfermedad y del tratamiento.

Esto se ve reflejado en su día a día, ya que su cotidianidad se ha convertido en la búsqueda de una mejor calidad de vida para el niño, en la lucha tanto médica como jurídica, para obtener los medicamentos del tratamiento si bien ha sido algo difícil, ellos siguen luchando pues confían y creen que con estos medicamentos la

condición de Sebastián no avanzará de manera apresurada y podrán mejorar la calidad de vida de él, inclusive prolongarla.

5.5 COMUNICACIÓN EN LA FAMILIA

En términos de interacción, el diagnóstico para Alexis ha significado para la familia una mejoría necesaria en la comunicación frente a los aspectos concernientes a la salud y trámites necesarios para contribuir a la mejoría de la calidad de vida del niño, es así como nos expone él del niño:

> *"En un caso de esos, (…), pero tenemos una muy buena comunicación a base de esto, porque con esto tan complejo y uno con problemas y eso (…)- entonces hay nos complementamos"* (Alexis, entrevista del 14 de marzo del 2015).

En este caso la comunicación, según lo expresa la pareja, se ha modificado por lo referente a las necesidades del niño, pues ellos nos exponen que han escuchado por otras personas que el diagnóstico del niño puede que genere en la familia ciertas dificultades pero que ellos no lo han elaborado de esa forma:

> *"ella es la que dice que de pronto eso [el diagnóstico de la enfermedad], provoca problemas en la pareja, yo creo que no que, eso viene de otros lados, porque en el caso de nosotros nos ha unido mucho más desde que nos dimos cuenta del diagnóstico y el problema de nosotros viene por otros lados y por otras cuestiones"* (Alexis, entrevista del 14 de marzo del 2015).

Ahora la comunicación gira en torno a expresar las necesidades del niño, a mantener un contacto, a dialogar sobre su crianza, sobre sus quehaceres y el cumplimiento de los mismos, tanto en sus actividades escolares, como en su comportamiento fuera de ésta, y en la búsqueda de respuestas, como lo ha sido el obtener más conocimiento acerca de la enfermedad, lo que se ha vuelto parte de la cotidianidad para ellos, de hablar y de vivir.

Ospina (2014:42) nos habla del poder terapéutico que tiene el compartir con otros los sentimientos, reacciones y en este caso todo el proceso que trae consigo una enfermedad rara; estas reacciones van más allá de un alivio, ya que pueden producir que quien comparte su situación tenga una sensación de desahogo, ya que "al compartir se reconstruyen significados" los padres, por ejemplo pueden

encontrar en el grupo de apoyo un espacio que les permite darle otro valor a todo lo que ha conllevado el proceso no sólo de diagnóstico sino también ahora de un tratamiento, las expectativas que se tienen con el mismo, el compartir lo que se siente y sentir que hay alguien más que comparte esa sensación brinda, como se ha dicho ya, un alivio en tanto la persona no se siente totalmente sola, sino que por el contrario hay un otro que conoce lo que se siente y se pasa cuando es un hijo o un familiar el que presenta esta enfermedad.

Es así que el proceso de diagnóstico y de tratamiento les ha permitido construir nuevos significados tales como: las ideas que tienen de enfermedad, de enfermedad rara, de su organización familiar y la manera en que actualmente se comunican entre ellos, Pero no solo esto, pues como hemos visto con anterioridad la sociedad es el contexto en el que emergen los significados con los cuales se acepte o rechace la enfermedad de quien la padece. En este caso en el grupo de Apoyo a Padres y Pacientes con Enfermedades Raras, han encontrado un lugar que les ha permitido socializar, compartir y conocer otras personas que viven situaciones similares, brindándose un apoyo y acompañamiento en temas de suma importancia tales como la asistencia jurídica y el diálogo de situaciones referentes al cuidado y a la cotidianidad de los pacientes, permitiéndoles no sentirse solos en el camino.

Los significados construidos por ellos alrededor del diagnóstico y del tratamiento se han permeado por los momentos que ha venido viviendo en torno a la enfermedad desde que conocieron el diagnóstico, por las personas con quienes se han interrelacionado como lo han sido la familia, los profesionales que atienden al niño, las personas del grupo de apoyo entre otras, permitiéndoles generar acciones que les han ayudado a afrontar las dificultades y a hacerle frente a todo aquello que se les ha estado presentando. Ya que como señala Gergen (2006:70) “a medida que se desarrollan nuevas situaciones, la misma palabra, puede adquirir nuevos significados”, en este caso el término de enfermedad rara.

5.6 "LA LUCHA[26]" SIGUE

Hoy en día los padres de Sebastián se consideran bendecidos y agradecidos con Dios por el hijo que les dio, pues él se ha convertido en un motivo de lucha para seguir adelante. Para ellos, en contraposición a lo que expone Chávez, más que una pérdida de integración familiar, la situación del niño les ha traído unión, amor y comunicación, ellos reconocen que este cambio en su relación familiar y personal fue algo necesario por lo complejo de la enfermedad, y ha generado en ellos como padres y en los demás miembros de la familia, una reorganización y un acercamiento. En palabras de Alexis:

> *"En cuanto a que sea por la condición del niño, no considero que haya afectado, si han habido cosas personales entre las mismas personas de la familia, pero no entorno a, pero si considero que él niño es una cuestión de unión"* (Entrevista del 14 de marzo de 2015).

Para Charry (2010:63) estos cambios dependerán de las condiciones de la familia, en este caso la flexibilidad y rigidez con la que son asumidos por todos los miembros. Así pues, la rigidez es definida como "el estancamiento, la incapacidad para evolucionar etapas superiores de desarrollo", haciendo referencia a aquellos patrones repetitivos en la familia que se han mantenido por generaciones. Cuando se dan situaciones diferentes en la estructura familiar, éstas pueden generar confusiones en ellos ya que no saben cómo enfrentar y sobrepasar dichas situaciones. Por otro lado, la flexibilidad en el sistema familiar se entiende como "la acomodación que hace visible la existencia de cualquier sistema viviente" (Ibíd.) esto, teniendo presente las narraciones de los miembros de la familia.

Ahora bien, pudimos vislumbrar la flexibilidad en esta familia para adaptarse y tratar de acomodar su vida a los cambios que trajo el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Sebastián; esto reflejado en los roles que cada padre desempeñaba así como en las expectativas personales y laborales que tenían de

[26] Es importante mencionar que el término "lucha" es un concepto de Alexis, el padre del niño, con el cual hace referencia a que deberán continuar realizando la diferente tramitología referente al tratamiento de Sebastián. Comprendemos que la palabra puede encerrar un contenido agresivo pero con él se expresa la vivencia que tiene la familia, de varios sentimientos cruzados como la impotencia, el dolor y la esperanza, al enfrentar la enfermedad.

sus vidas; por un lado Vanesa dejó de devengar ingresos económicos para dedicarse al cuidado de sus hijos y, por otro lado, Alexis continúan en su trabajo aunque éste no le de mayores satisfacciones personales, así lo mencionó Alexis en las entrevistas:

> "*Luego fuimos cambiando ella se quedó sin trabajo, (…) ya decidimos que más bien ella, se dedicara más que todo al niño, esté pendiente por ejemplo del colegio, que las tareas, que las citas, todo"* (Alexis, entrevista del 14 de marzo de 2015).

> *"Por ejemplo yo sé que no puedo quedarme sin empleo así no me guste, mi trabajo me aburre; pero yo sé que si no tengo algo bueno, otro trabajo no me puedo salir de allá".* (Alexis, entrevista del 3 de mayo de 2015).

Para Chávez (2010:4) la presencia de una enfermedad rara cambia completamente todo "obliga a generar nuevos paradigmas y roles para adaptarse a una nueva forma de vida mientras se convive con la Er[27] (…)", en este caso para los integrantes de la familia el proceso no ha sido algo fácil, no por el hecho de que Sebastián presente el síndrome de Morquio tipo IV, sino por todo lo que se genera a partir de esta situación, pues no está ligado únicamente a una condición física sino también en las capacidades y habilidades, en la manera en que puede o no realizar ciertas acciones de la vida cotidiana, que pueden o no presentar algún riesgo para el desarrollo del niño.

CAPITULO 6
COTIDIANIDAD Y RELACIONES FAMILIARES

El diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad por lo que expresan los padres de Sebastián ha generado cambio en los roles, en la cotidianidad, en las relaciones familiares y en este sentido reorganización en varios aspectos de la familia, lo cual consideran ha fortalecido la percepción de la vida y de las relaciones familiares. Esto se evidencia en la vida cotidiana de la familia. En este capítulo reunimos aquellas situaciones a nivel individual que pudieron ocasionar o no cambios en la

[27] Siglas propuestas por la autora para hacer referencia a Enfermedad Rara.

familia, en su perspectiva de ver el mundo, para esto consideramos importante comprender por *cambios*, la modificación de una situación frente a unos factores externos o internos de la persona, específicamente en este estudio tuvimos presente las transformaciones que vivieron las familias en los aspectos económico, social, conyugal entre otros, además de incluir en este apartado aquellos cambios que nosotras consideramos fueron trascendentales y a los que denominaremos transformaciones, que se manifiestan en las modificaciones que se han generado en la organización familiar y en las relaciones entre ellos debido a las situaciones por las que han atravesado, desde el diagnóstico de la enfermedad rara y hasta el proceso que se generó a partir de esto, por esta razón es importante retomar ambos puntos pues consideramos relevante relacionarlas ya que el diagnóstico y tratamiento que el menor está recibiendo para su enfermedad generó que la cotidianidad familiar presentara nuevas acciones o actividades atribuidos a cada uno de los integrantes de la misma.

6.1 COTIDIANIDAD FAMILIAR Y RELACIONES DE CUIDADO

Para iniciar este apartado, nos vamos a referir a la cotidianidad familiar y a las relaciones de cuidado de Sebastián, específicamente de su padre y de su madre, para con él. También referenciaremos la cotidianidad en otros espacios como: el colegio y espacios públicos, en los cuales también se tienen ciertas precauciones con el niño.

La familia de Sebastián ha pasado varios momentos del ciclo vital[28] como son: la relación como pareja sin hijos, después vino la llegada de Sebastián como primer

[28] Para la noción de ciclo vital tomaremos como referente a Ángela Hernández (2005:18), quien entiende que "la familia es un sistema social natural que puede ser estudiado por (…) los procesos o formas de cambio a través del tiempo". Estos procesos son los que se denominan como ciclo vital, en el cual como primera periodo está el *prenatal* (desde la concepción hasta el nacimiento); como segundo periodo está el de *lactancia y primeros pasos* (desde el nacimiento hasta los tres años); como tercer periodo la *Infancia temprana* (de 3 a 6 años); el cuarto periodo es la *Infancia intermedia* (de 6 a 11 años, que además es el periodo en el que se encuentra Sebastián y su familia); en el quinto periodo se desarrolla la *adolescencia* (de 11 a 20 años); el sexto periodo es el de la *adultez temprana* (de 20 a 40 años); el séptimo periodo es la adultez intermedia (de 40 a 65 años); como octavo y último periodo se da el de *adultez tardía* (de 65 años en adelante).

hijo, entre ellos. Cuando Sebastián tenía un año y medio de nacido conocieron el diagnóstico; por la misma época decidieron separarse, pero seguir adelante por su hijo y enfrentar juntos como padres todo lo que viene con ello, no sólo en la crianza del niño sino en su tratamiento y su relación con el mundo. Es decir, no se sostenía el vínculo conyugal pero si el vínculo parental.

También se pudo observar, como lo señala Charry (2010), que cuando se vive con un miembro diagnosticado con una enfermedad psicosomática, en este caso rara, se pasará a priorizar algunas situaciones, tal es el caso de Alexis quién manifestó seguir en su trabajo porque éste le permite estar más pendiente de Sebastián:

> *"Uno ya sabe, por ejemplo, que no puedo quedarme sin empleo, así no me guste mi trabajo. Me aburre, en ocasiones no me gusta; pero yo sé que si no tengo algo bueno, otro trabajo; no me puedo salir de allá, no puedo tener problemas allá que me terminen por sacar del trabajo (…) Yo corro, prácticamente con los gastos del niño. Ahora que ya tiene tratamientos, que tiene muchos especialistas, todo eso, los copagos, son más costosos, o los trasportes"* (Alexis, entrevista del 3 de mayo del 2015).

En este caso es la enfermedad del niño y los costos que ésta trae consigo lo que llevan a su padre a sostener el trabajo, la satisfacción y bienestar personal pasa a un segundo plano. Lo cual no solo tiene que ver con la enfermedad del niño, si no con las incertidumbres y las deficiencias características del sistema de salud en Colombia. Esta decisión de Alexis de conservar el trabajo por su hijo, puede estar relacionada con la centralidad que ha cobrado el niño en la vida de la familia. Veamos en sus palabras:

> *"todo el mundo gira entorno a él, todo con él, si como una festividad que provoca una unión, pues yo creo que con ella también"* (Alexis, entrevista del 3 de mayo de 2015).

El significado y la relevancia que le dan cada uno de los progenitores de Sebastián a algunas áreas de su vida entran a ser mediadas ahora por las atenciones y cuidado que el niño requiere, hay un interés en su bienestar y con ello lograr tranquilidad para el menor y a su vez para ellos. Chávez (2010:4) señala que la familia cambiará, los roles se reorganizaran, más aún cuando es un niño el que presente la enfermedad, llevando a que en la mayoría de los casos sea la madre

quien se quede al cuidado del menor “con la consecuente pérdida de oportunidades laborales, la pérdida de disfrute del ocio y del tiempo libre” situación que ha vivido Vanesa la madre del niño, teniendo que dejar su trabajo para en cargarse del día a día, de sus tareas escolares, de la rutina antes y después del colegio, de su proceso de aprendizaje. Dentro de su cotidianidad también entran la asistencia a las citas con los especialistas médicos, que son de suma importancia para todos pues construyen un camino en que la calidad del niño pueda o no mejorar.

Las tareas diarias que el niño realiza, están mediadas por lo que él puede hacer y de acuerdo a ello la madre entra a atender aquellas actividades que el niño no puede asumir, porque pueden constituir un riesgo para su salud. Observamos que la familia presenta temores frente al desarrollo de ciertas tareas por parte del niño, por ejemplo, la madre siente miedo de poder lastimarlo o de que él lo haga en otras actividades, esto lo podemos visualizar cuando ella menciona:

> *“El cuidado de Sebastián, no el cuidado de él, es un niño normal, lo único es que yo lo cuido mucho en el sentido de que no vaya a hacer piruetas, que no vaya de pronto a saltar muy fuerte, o a jugar muy brusco, de pronto una caída, porque él tiene una cirugía en la columna, entonces el especialista nos dice que hay que tener mucho cuidado, porque los huesitos de él son muy frágiles”* (Vanesa, entrevista del 18 de abril del 2015).

Otro de los aspectos de su cotidianidad familiar fue la necesidad de adquirir conocimientos respecto a la enfermedad; la cual busca en su diario vivir para tomar decisiones respecto al cuidado de Sebastián. Esta búsqueda se incorpora como una actividad nueva en la vida diaria de los padres, ellos buscan información de los diferentes tratamientos que puedan mejorar la condición del niño. Según lo expresado por ellos, ha sido importante ir actualizando la información que tienen sobre la enfermedad de su hijo. El padre que ha construido su saber mediante la indagación y el interés propio sobre las características de la enfermedad de su hijo, y la madre quien con el frecuente contacto con los especialistas y el diario vivir con el niño, ha construido un conocimiento desde la experiencia. Los dos se vieron en la obligación de conocer, desde diferentes fuentes, el síndrome que

presenta su hijo y las necesidades que se deben suplir para mejorar su calidad de vida al máximo.

La cotidianidad de la familia también se refiere al tiempo dedicado a los cuidados de Sebastián, como la alimentación, en lo expresado por Alexis y Vanesa en las entrevistas, se logra evidenciar la distribución de tareas cotidianas entre ambas familias (materna y paterna), quienes han establecido acuerdos respecto al cuidado y al tiempo que pasan con el niño, es así, que de lunes a viernes es común que la madre y el hermano mayor, convivan con Sebastián y son los principales cuidadores, y los fines de semana sea el padre y la familia paterna quienes asuman este rol, respecto al niño.

En este punto es importante que destaquemos los roles que cada uno de los padres cumplen en el cuidado de Sebastián, ya que debemos tener en cuenta que las relaciones de cuidado también configuran una relación interpersonal, entre quién es cuidado y su cuidador; como lo menciona Rodríguez (2009: 435) "las relaciones de cuidado es algo que atraviesa la vida y la trayectoria de las personas". De esta manera, según lo expresado en las entrevistas por ambos padres, es Vanesa quien se ocupa principalmente del cuidado de su hijo:

> *"Pues yo soy la que realmente lo cuido, él (refiriéndose a Sebastián) es el que pasa casi más tiempo conmigo. Él se queda conmigo de lunes a viernes, y los viernes en la noche ya se va a donde el papá hasta el Domingo"* (Vanesa, entrevista del 18 abril de 2015).

El hecho de que sea la madre quien se encarga en mayor medida del cuidado de Sebastián, tiene que ver con las configuraciones de género, delegando principalmente a la mujer y aún más cuando hay una relación materna filial. Rodríguez (ibíd.: 439-440), citando a Comas (1995), lo expresa como

> "(…) que se trata de una actividad ligada a lo natural, que se concibe como obligación moral, y con fuerte carga emotiva. Efectivamente, la configuración sociocultural del cuidado está fuertemente ligada a lo biológico, teniendo como Idea Mater la relación maternofilial, paradigma del cuidado tradicional y actualmente".

Esta es una relación de cuidado, que por lo general no tiene una remuneración económica, sino más bien afectiva y emotiva al saber que su familiar está siendo cuidado. Que además, si retomamos lo expuesto por Heller (1998), este tipo de situaciones que se establecen a través del tiempo y se pasan de generación en generación, constituyen la reproducción de la vida cotidiana de las personas.

En otro fragmento de las entrevistas también se puede evidenciar cuál es la rutina de Sebastián cuando está con su madre, y cuáles son los cuidados que Vanesa tiene con él:

> *"Entre en semana él estudia por la mañana, se levanta, se baña, se va a estudiar, al medio día llega, reposa, se pone a ver televisión, a él (Sebastián) le gusta mucho lo que es el computador, muñecos, el celular, por la tarde pues si le dejaron tareítas, pues nos ponemos a hacer tareas (…)"* (Vanesa, entrevista del 14 de marzo de 2015).

El cuidado de Sebastián es compartido con Alexis los fines de semana, en una de las entrevistas expresó lo siguiente:

> *"Básicamente, yo telefónicamente me comunico con ella, ehh la llamo le pregunto si le colocaron tareas que por favor… y le doy pues instrucciones a él telefónicamente, porque a veces no le quiere hacer caso o la verdad le da mucha pereza cuando lo ponen a estudiar y empieza a sacar excusas (…)"*
>
> *"(…) entonces ya los fines de semana me traigo el niño y los cuadernos con las tareas que le colocan y si no lo coloco a repasar de todas maneras, telefónicamente me comunico con ella o los días de semana en la noche arrimo un momentico a la casa de ella"* (Alexis, entrevista del 3 de mayo del 2015).

Entre Vanesa y Alexis, según lo dicho por ellos, es él quien se encarga de poner la norma, de reprender a Sebastián cuando él no ha obedecido en algo:

> *"(…) por eso yo digo que a veces trato de ser un poco duro, un poco fuerte para no dejarnos que él (Sebastián) coja esa ventaja.*
>
> *Entonces que no hizo caso en algo, se lo apago inmediatamente, (refiriéndose al televisor) él le da mucha rabia, pero yo se lo apago inmediatamente, entonces ya sabe que tiene que ir a hacerlo, o sea él llorando y todo pero lo hace.*
>
> *Siempre y como para él yo lo acompaño mucho no es que todo tenga que ser un regaño, lo acompaño, le enseño, con mucha paciencia que toca tener y le explico"* (Alexis, entrevista del 3 de mayo del 2015).

Si bien como se ha expuesto anteriormente, la vida cotidiana de Sebastián transcurre en dos hogares, ambos padres buscan que la crianza de su hijo este dirigida a satisfacer sus necesidades, para que él tenga una estabilidad emocional, es por esta razón que ellos nos refieren que están en constante comunicación para no generar en el niño confusiones que terminen por afectar su crecimiento y desarrollo personal.

La forma en que se da el tratamiento y los impactos que éste ocasiona en la vida del paciente, influirá y determinará en cómo se vive la enfermedad. Para Navarro (2004), lo anterior, interfiere ocasionalmente en la vida cotidiana, ya que, al presentar horarios en la toma de medicamentos, cuidados o algún tipo de particularidad que el niño requiera, ésta suele ser asumida por su cuidador quien privilegiará estas acciones antes que las de algún otro miembro de la familia o propias. Generando interferencias en la cotidianidad y, el resultado de esos tratamientos o sacrificios al tener un carácter de impredecible.

A continuación, se expondrán momentos que configuran la cotidianidad de esta familia, pues son situaciones o acciones que deben realizar en repetidas ocasiones como lo es el acceso a los servicios de salud y, los aspectos relacionados con la situación económica que de igual manera tienen importancia en la medida que les permite establecer y mantener un estilo de vida, según las necesidades de Sebastián; todo esto ocasionado a raíz de la enfermedad.

6.1.1 Servicio de Salud

Cuando se enfrenta una enfermedad, en uno de los miembros de la familia, el acceso al servicio de salud juega un papel importante, pues si se tiene o no dicho servicio conllevará a que la condición de salud del paciente pueda mejorar o empeorar, además, el tipo de atención que se reciba contribuirán al bienestar de la familia y del paciente. Así pues, referente a este aspecto, se dio en el caso de Vanesa y Alexis el traslado de EPS, pues se pasaron de un régimen subsidiado a un régimen contributivo en busca de una mejor atención y calidad en la misma; los

padres buscaban que los trámites para las citas y medicamentos que se le fueran a asignar para el tratamiento del niño, pudieran cumplirse en el menor tiempo posible y no tuvieran dificultades para el acceso a los especialistas que a partir de ese momento necesitaría. Es así como lo expone Alexis:

> *"Yo siempre he estado en Coomeva, y el niño siempre lo tuvimos afiliado por parte de ella, ya que tenía más estabilidad laboral. Cuando ella salió de trabajar, continuamos pagando la EPS, porque, por los copagos, por el lado mío era otro nivel, entonces los copagos me iban a quedar más costosos y como son tantos especialistas, decidimos dejarlo"* (Alexis, entrevista del 14 de marzo del 2015).

Al realizar este cambio de EPS automáticamente se manifiesta no sólo un cambio en el servicio de salud, sino también de tipo económico debido a que en el régimen contributivo se debe hacer un pago para que se preste los servicios de salud, dependiendo directamente de los ingresos del cotizante, se genera una cuota moderadora o copago para acceder a los servicios de la entidad, esto ocasiona que al momento en que Sebastián sea atendido por los especialistas deba pagar un monto referente al servicio que se le brindará. Estas situaciones hacen parte de la cotidianidad de la familia, pagar un monto por acceder a los servicios, cuando antes no lo hacían, ocasiona un reajuste en los gastos que deba asumir la familia, siendo pagos que se realizan con frecuencia.

> *"Lo que estábamos hablando ayer de los copagos, por ejemplo, ahí, yo tengo como quince fórmulas, para citas, exámenes, y hay citas o exámenes que no cubren los copagos, que son no más dos mil quinientos, sino que hay que pagar doce mil, otro catorce, entonces siempre es más…"* (Vanesa, entrevista del 14 marzo del 2015).

Como se aprecia en el verbatín anterior, que ilustra lo concerniente al acceso a los medicamentos para el control de la enfermedad y es concerniente al servicio de salud, a los medicamentos que no son de fácil acceso, y en ocasiones no hay un protocolo para el suministro de los mismos.

La lucha por la consecución de los medicamentos, son el pan de cada día de la familia, en especial por el valor que le han dado, puesto que en ellos confían y tienen la creencia y esperanza de que con éstos se genera un mejoramiento en la

calidad de vida del niño, lo cual motiva a la hora de realizar los trámites para adquirirlos.

El hecho de que los padres deban acudir de manera frecuente al servicio de salud, para las citas médicas, para la obtención de medicamentos o para acceder a las terapias, son aspectos que se integren a la vida cotidiana de la familia, y saben que cada cierto tiempo deben realizar la tramitología que trae consigo el sistema de salud colombiano, que además atraviesa una compleja crisis. Todo esto, según lo expresado por los padres, va ocasionando estrés en la familia e incertidumbre, pues no tienen seguridad de los procedimientos, ni del suministro de los medicamentos necesarios para que Sebastián tenga una calidad de vida digna; por el contrario se convierte en una *"lucha"* día a día con el sistema de salud para acceder a su derecho a la salud.

En esta misma línea, es relevante recordar cómo influye el sistema de salud en nuestro país frente al seguimiento de estas enfermedades, aunque ya hay un primer paso con el censo aún se dificulta el acceso a las condiciones básicas de atención a ellas. Debemos recordar que estas enfermedades no pueden tratarse en la mayoría de sus casos con las políticas para enfermedades crónicas, debido a que no todas lo son, tampoco como de alto costo, pues algunas permiten que el paciente pueda dar continuidad a su vida cotidiana sin ningún limitante ya sea física o cognitiva.

Si las enfermedades raras no presentan aún una categoría que las contemple, nos lleva a cuestionarnos ¿dónde queda la diversidad y características de estas enfermedades? Quizás el sistema de salud todavía deba generar espacios de inclusión para las personas diagnosticadas con este tipo de enfermedades, e inclusive contribuir en la construcción de políticas públicas que conlleven a una atención integral, donde el acceso a los servicios de salud no se conviertan en una lucha de intereses entre la EPS, quien no debe sobrepasar unos costos de facturación, y las familias que están dispuestas a asegurar un tratamiento que

mejore las condiciones de vida de su familiar. En muchas ocasiones las familias deben buscar por su cuenta algún tipo de ayuda externa al ofrecido por la EPS, por que dicha entidad no lo ofrece o es insuficiente para las necesidades de los pacientes y sus familias, en el caso de Vanesa y Alexis debieron acudir a fundaciones y a otras entidades para poder acceder a medicamentos o procedimientos que su EPS (quien por Ley debe hacerlo) no les ofreció, así es como lo menciona Alexis:

> *"**Estudiante:** Han recibido ustedes o consideran que han recibido ayuda o apoyo a nivel social o psicológico de sus EPS, o han acudido a otras partes.*
>
> ***ALEXIS:** Con la EPS no, pero de pronto por otros lados, como te digo las fundaciones, aquí con lo de la columna nos colaboró la fundación Casa Colombia[29] que fueron los que le hicieron el implante. Ehh Acopel[30] que nos ha ayudado con las asesorías jurídicas, ellos son los que nos ayudan a hacer las tutelas y todo eso, fueron los que consiguieron el permiso de importación de la Invima, entonces como así de asociaciones y fundaciones que uno recibe sus apoyos"* (Alexis, entrevista del 14 de marzo del 2015).

Todo esto es relevante, en la medida en que incide en la cotidianidad familiar, en el mejoramiento de la calidad de vida no sólo de Sebastián sino de su familia, ya que si cuentan con un servicio de salud oportuno e integral esto va a contribuir a que tanto el paciente como su familia tengan la tranquilidad que el servicio prestado a su familiar sea digno y que por ende contribuya a mejorar su calidad de vida.

Por otro lado y de manera global, consideramos importante mostrar el costo que tienen algunas de estas enfermedades para lo cual se recurrió a la página web *"20*

[29] La Fundación Casa de Colombia, es una entidad que trabaja por la niñez menos favorecida del país, más específicamente en el occidente colombiano, por medio del cual se les brinda a los niños el acceso a especialistas o el poder recibir una intervención quirúrgica que le permita a la persona mejorar su calidad de vida. Tomado de: Página Web Fundación Casa de Colombia (2015). Disponible en: http://www.casadecolombia.org/. Recuperado el 17 de noviembre de 2015.

[30] La Asociación Colombiana de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal (Acopel), es una fundación que busca contribuir con la eliminación de las barreras que van desde el diagnostico, hasta el tratamiento para las personas con enfermedades pocos frecuentes, siendo importante para ellos contribuir a la búsqueda de soluciones en pro de un tratamiento integral que abarque la asistencia no solo a los pacientes sino también a sus familias. Tomado de: Página Web ACOPEL (2015). Disponible en: http://www.acopel.org.co/web/. Recuperado el 17 de noviembre de 2015.

minutos” (2014) en España, quienes en un artículo mencionan que "desarrollar un medicamento huérfano suele tener una duración de entre 10 y 15 años y un coste económico que oscila entre 1.500 y 15.000 millones de euros"[31]. Lo que nos lleva a pensar que este tipo de enfermedades generan altos costos: en el diagnóstico, tratamiento y medicamentos; si lo trasladamos al contexto nacional los costos se aumentarían considerablemente, en primera instancia para el sistema de salud y en mayor medida para todas las familias y pacientes que conviven a diario con esta enfermedad.

6.1.2 Situación Económica

Antes de iniciar con este apartado es pertinente que especifiquemos qué entenderemos por situación económica, aunque encontramos que esta expresión es relacionada con la cantidad de bienes que posee la familia, creemos más pertinente para este ejercicio investigativo hablar de situación económica como los ingresos fijos de la familia y los gastos que con éstos deben cubrir.

En este caso consideramos que como familia han debido tomar algunas decisiones que tienen que ver con el manejo de los recursos económicos con los que cuentan, Alexis sostiene su trabajo porque éste es una fuente de ingresos estables para cubrir los gastos del niño, y por los horarios puede disponer de tiempo para ciertas reuniones médicas o con el grupo de apoyo. Esto ocasiona tranquilidad al padre, debido a que puede satisfacer las necesidades de su hijo. Los padres expresan que son cosas que no pueden dejar de lado, debido a que dar continuidad con el tratamiento y el acompañamiento de los especialistas puede contribuir a “mejorar” la calidad de vida de su hijo.

Es importante comprender que cuando se habla de una enfermedad, en este caso una enfermedad rara, no afecta de la misma manera a las familias que la afrontan,

[31] Tomado de: Pagina Web 20 minutos (2014). *Menos del 10% de las enfermedades raras tiene tratamiento específico*. Disponible en: http://www.20minutos.es/noticia/2071699/0/dia-mundial/enfermedades-raras/tratamiento-especifico/. Recuperado el 17 de septiembre de 2015.

ya sea que puedan adquirir de manera fácil los medicamentos o que no tengan un acceso a los mismos, por lo tanto cuando esto ocurre se debe destinar una mayor cantidad de dinero que no se preveía antes del diagnóstico, ocasionado una serie de movimientos que hacen que la familia deba cambiar tanto su economía como su organización. En la medida en que se incrementan los gastos y si ambos padres no poseen estabilidad económica, podría generar que las obligaciones recaigan en uno de los dos, en un familiar o en un agente externo (Navarro, 2004).

En este caso por la condición médica de Sebastián se le debe dedicar mayor tiempo de cuidado, por lo que la madre debió dejar de trabajar para estar al pendiente de su hijo, conllevando a que el aporte económico que ella hacía ya no estuviera, por lo que al padre le corresponde mayor responsabilidad económica.

En ocasiones este factor se ve invisibilizado por los profesionales de la salud, quienes poco consideran la realidad de la familia frente a los recursos de que deben aperarse para la consecución de los medicamentos que el paciente necesita. Las familias deben sortear toda una serie de privaciones para poder cubrir estos medicamentos, también hay un desgaste de tiempo e intranquilidad por la incertidumbre de poder acceder a los tratamientos y con ello desmejore la salud y la calidad de vida de su familiar, lo que afecta no sólo al paciente sino a la familia en términos económicos y emocionales.

Si bien es cierto que existe una ley como la 1392, que busca garantizar el acceso a una atención de calidad y velar por la protección de quienes viven con una enfermedad rara, en su aplicación no todo es tan sencillo, pues aún son muchos los tramites, por las que deben pasar las familias de estos pacientes en busca de una real atención y del acceso tanto a los de servicios salud, con calidad.

Siguiendo con lo anterior, en la página web "*ONG otro mundo es posible*", se presenta un artículo sobre el tema, en el que se menciona que

> "El gasto adicional de hacer frente a la enfermedad, en términos tanto de ayudas humanas como técnicas, combinado con la falta de beneficios sociales y reembolsos, causa un empobrecimiento total de la familia y aumenta

> dramáticamente la desigualdad de acceso al cuidado para los pacientes de enfermedades raras. Se estima que el 20% de la economía familiar se destina a la enfermedad"[32]

Esto se complica cuando es sólo uno de los padres el que está asumiendo esta responsabilidad, lo anterior se puede observar en el caso de los padres de Sebastián quienes por cuestiones del bienestar de su hijo han asumido estos cambios, sacrificando el no tener otro ingreso económico por el cuidado permanente de su hijo, en este caso se ha dado un desajuste en la economía de la familia; esta situación puede ser común en gran parte de las familias que tienen un miembro diagnosticado con una enfermedad rara, una enfermedad grave o crónica. También se da en el caso particular de la familia de Sebastián, donde la decisión de las tareas que desempeñaría cada uno en el hogar fue dialogada entre los padres y se dio de común acuerdo.

6.2 RELACIONES FAMILIARES

Es difícil realizar una definición conceptual de la categoría relaciones familiares, pues su significado y concepción varía dependiendo del contexto, el tiempo y la estructura familiar. Hay un número considerable de autores y de escritos que conciben este concepto desde el enfoque sistémico, donde la familia es un sistema que es más que la suma de los integrantes que la conforman, pues se entiende que cada miembro será influido por los demás y a su vez este también recibirá la influencia de los miembros de su familia (Amaris *et al*, 2004). Desde este enfoque sistémico las creencias, la cultura, el contexto, las interacciones, entre otros, son la base de toda estructura familiar. Así pues, el enfoque sistémico permite acercarse a una definición más amplia y completa del concepto de relaciones familiares.

Las autoras Amaris *et a*l (2004: 94) opinan respecto a la definición de relaciones familiares que "diversos autores; como Cusinato (1994), Gimeno (1999), Satir

[32] Tomado de: "ONG otro mundo es posible" (S.F). *Enfermedades raras*. Disponible en: http://ong-otromundoesposible.org/enfermedades.html. Recuperado el 17 de septiembre de 2015.

(1978), Hernández (1998) y Sarmiento (1994), definen la relación como un-proceso de interacción entre los miembros de la familia". Interacción que va a constituirse en la fuente primaria para la construcción de significados, de este modo ellas construyen su propia definición, estableciendo que:

> "Las relaciones familiares están constituidas por las interacciones entre los miembros que integran el sistema; a partir de estas interacciones se establecen lazos que les permiten a los miembros de la familia permanecer unidos y luchar por alcanzar las metas propuestas. Dichas interacciones se manifiestan por medio de la comunicación, la cual permite observar los conflictos, las reglas y normas que regulan la homeostasis del sistema familiar, ya que el comportamiento de cualquier elemento del sistema lo altera en su totalidad" (Amaris *et al*, 2004: 94-95).

Asimismo, Amaris *et al* (2004) plantean que las relaciones familiares y la familia están compuestas por subsistemas como los son: el individual, el conyugal, el parental y fraternal; todos unidos entre sí e influenciados de esta misma forma. De esta manera, en este capítulo expondremos aquellos momentos o situaciones en los subsistemas conyugal, parental y fraternal que han vivido las personas con las que trabajamos; no sin antes mencionar los posibles movimientos o no por los que han pasado la familia respecto a sus relaciones familiares de manera general.

De este modo, los posibles cambios que se presentaron en la familia, no siguen un patrón especifico, el camino a seguir será trazado por las creencias y las experiencias que presentan hacia determinado tipo de enfermedades, esto ocasiona que el diagnóstico de Sebastián por ser genético y denominada como enfermedad rara pueda generar miedos entre los miembros de la familia, no sólo en los padres sino también en los abuelos, tíos, primos entre otros. Las respuestas serán construidas en relación a las interacciones de cada miembro en función a la persona enferma.

En la familia de Sebastián, la enfermedad ocasionó que algunos de sus miembros se convirtieran en un apoyo para los padres del niño, debido a que los familiares también participan en las funciones de cuidado y en cubrir ciertas necesidades de tipo económico. Evidenciamos que los abuelos toman un papel protagónico en los

cuidados del niño cuando los padres presentan otras actividades ya sean de carácter laboral o personal. En palabras de Charry (2010:17) “en la familia los cambios que suceden dependen de la persona, las características de cada familia, del momento del ciclo vital, del lugar que ocupe el enfermo y del tipo de enfermedad” Ahora bien, es importante destacar que en esta familia no todo se ha dado como una mejora o un bienestar, por el contrario también han pasado por dificultades, se han visto enfrentados a diferentes obstáculos como lo ha sido y lo sigue siendo su constante lucha con la EPS por la obtención a los servicios de la salud, generando en la familia estrés y preocupación por saber si podrán o no mejorar la calidad de vida de su hijo. Esta familia reconoce que la comunicación ha mejorado a raíz del diagnóstico de Sebastián, pero no desconocen los problemas por los cuales han pasado.

El tiempo y el proceso de tratamiento ha generado que la familia comprenda que el niño tiene una condición especial y que pueden contribuir al mejoramiento y bienestar de él, pero también se evidencia que en este caso ha generado que los miembros se unan y expresen en repetidas ocasiones el afecto que se tiene hacia Sebastián mostrando una modificación en las relaciones entre ellos, dando como resultado la unión para afrontar esta situación familiar.

A lo anterior Fernández (2004) señala que la enfermedad puede considerarse como una crisis en tanto desorganiza todo un sistema familiar y según sea la intensidad que la misma produce en dicho sistema. Para el autor, estos desajustes que se generan se podrán observar en la forma en que los miembros de la familia empezarán a actuar y cómo se han de organizar de ahí en adelante. Esto lo podemos vislumbrar en el caso de los padres de Sebastián y sus familiares, ya que han establecido formas y acuerdos en el cuidado y cómo afrontan el proceso que el tratamiento trae consigo. Asimismo, como lo mencionábamos anteriormente, el que Sebastián ocupe un lugar central en ambas familias se debe a esta reorganización de la que habla Fernández, pues dada la condición de su enfermedad y a que quieren su calidad de vida mejore en vez de deteriorarse.

Fernández (2004:251) refiere que “se le añaden valores, costumbres y definiciones, tanto del significado de la enfermedad en sí misma, como de las necesidades que tiene la familia para afrontarla, Fernández señala que dentro todo esto se generan una serie de respuestas para adaptarse a la enfermedad que van desde lo afectivo, económico hasta lo social.

Asimismo, Fernández (2004: 251) expone que la enfermedad genera que

> “(…) el paciente sea “etiquetado como diferente”, ya sea por el tipo de expectativas que posee, por las nuevas necesidades de cuidados y alimentación, por su aspecto físico, por su autoestima, por su capacidad de trabajo, etc., y que afectan el tipo de relación interpersonal con los miembros de la familia y sus conocidos”.

Retomando lo anterior y relacionándolo con los relatos durante las entrevistas, podemos observar que la percepción que la familia tiene sobre la condición que presenta Sebastián les puede hacer sentir que él necesita ser protegido del mundo y de las personas que hacen parte del mismo, pues como se menciona en alguna de las entrevistas la decisión de cambiarlo de colegio a otro donde atienden niños con diferentes discapacidades y donde están próximos a contratar a un personal idóneo para su atención, genera un ambiente de seguridad y protección para la familia y el niño. Además, de los constantes enfrentamientos de la madre con personas que ya sea por prejuicio o desconocimiento llaman al niño “*enano*” lo que ocasiona que ella dé una explicación de la enfermedad de su hijo al mencionarla como una “*especialidad genética*”, buscando que las personas tal vez puedan entender su condición y terminen por llamar al niño por su nombre reconociéndolo como sujeto y no como una persona que padece una enfermedad.

Fernández (2004), llama a esto respuesta familiar, como aquella que se presenta en los miembros de la familia como un efecto de la enfermedad, es decir estas respuestas se dan en función del paciente y de la interrelación que se ha generado con el mismo, estas se refieren también a todas esas actitudes que se dan en pro de la persona, donde se convierte, en este caso a Sebastián, como el

centro de las interacciones como lo refiere su padre cuando lo lleva a compartir a su casa:

> "*por ejemplo cuando traigo al niño aquí, todo el mundo gira entorno a él, todo con él, si como una festividad que provoca una unión, pues creo yo, yo creo que con ella también*" (Alexis, entrevista del 14 de marzo del 2015).

Por tal motivo se hace necesario para ellos el protegerlo de aquello que puede considerarse como perjudicial ya sea para su bienestar físico o emocional. Un factor importante que se genera en la familia alrededor de la persona diagnosticada es la *sobreprotección, que* es considerada por Navarro (2004) como uno de los patrones de rigidez familiar; tiene como caracteriza el que uno de los miembros de la familia (cuidador primario) entre a suplir las necesidades de la persona enferma, lo cual en ocasiones es común, pero se entra también a realizar ciertas actividades que la persona diagnosticada puede cumplir por sí mismo limitando su quehacer diario debido a temores de que el paciente pueda desmejorar su salud. Relacionando la teoría a la investigación realizada encontramos que Vanessa hace una diferencia marcada entre el cuidado de sus dos hijos, en donde tiene más cuidado de las actividades que puede o no realizar Sebastián, precaviendo que no se haga daño en actividades como saltar o corree; esta situación no se dio con Álvaro, pues él era un niño sano y pudo realizar todas las actividades que hoy en día Sebastián no puede, así lo menciono Vanesa en la entrevista que le realizamos:

> *"A mí me da miedo que él niño se me vaya a resbalar, en cambio yo sé que si Álvaro se resbalaba a él no se le iba a quebrar pues, un huesito o se iba a dar feo en la cabeza, bueno no sé, de pronto como Álvaro me ha salido un niño tan normal, tan entero, él ni se enferma, en cambio Sebas es como diferente y Sebastián él es muy mimado"* (Vanesa, entrevista del 18 de abril del 2015).

Esta sobreprotección genera que haya situaciones que pueden impedir que se dé un desarrollo de nuevas funciones de la persona diagnosticada y en ocasiones minando su autonomía, al hacer que ésta pueda sentirse incapaz de realizar una tarea. Todo esto genera que quien protege vea incrementada sus labores de cuidado, agotamiento y riesgos a posibles renuncias en su vida personal, presentando una carga mayor de labores. La sobreprotección, por la carga de

cuidados y atenciones que se presta a quien es objeto de los cuidados, puede conllevar momentos de hostilidad que pueden traer riesgos en la salud mental de la persona cuidadora y la cuidada, tales como estrés, impotencia, sensación de falta de autonomía y aumento de la condición discapacitante en el paciente.

6.2.1 Conyugalidad

Para este apartado de la investigación, consideramos pertinente iniciar con la definición de cómo entenderemos el término de conyugalidad, pues de esta forma comprenderemos la relación de pareja que se dio entre Alexis y Vanesa. De esta manera, acudimos a Rafael Manrique (2001), quien expone que la conyugalidad nos habla de la existencia de un vínculo amoroso estable, que se da entre un hombre y una mujer que lo realizan de común acuerdo. De otro lado, y sin alejarse de esta definición, las autoras Aylwin & Solar (2002: 109), al entender la familia como un sistema, la clasifican en tres subsistemas: el conyugal, el parental y fraternal. Para referirse al primero mencionan que:

> "El subsistema conyugal está constituido por un hombre y una mujer que han decidido formar una familia. Este subsistema es de vital importancia en la constitución y mantención de la familia para lo cual los cónyuges necesitan desarrollar la complementariedad y la aceptación mutua entre ambos".

Respecto al subsistema conyugal, los padres de Sebastián atravesaron por dos separaciones: la primera, se dio posterior al nacimiento del niño y del diagnóstico definitivo de la enfermedad, luego de esto decidieron darse una nueva oportunidad en la relación de pareja, como lo menciona Vanesa en la segunda entrevista:

> *"Si, llevamos como separados, como más de un año, que no vivimos juntos, en agosto del año pasado cumplimos un año de habernos separado y pues empezamos a molestar otra vez, pero él en su casa y yo en mi casa. Tratamos de intentar como ehh, volvernos a dar una oportunidad, por Sebas, porque de pronto todavía hay amor (…)"* (Vanesa, entrevista del 18 de abril del 2015).

La separación definitiva se dio en enero del 2015, por acuerdo mutuo, pues consideraron que era lo mejor tanto para ellos como para Sebastián. Debido a las diferencias que ambos padres presentaron en sus vidas, decidieron dar por terminada su relación, ambos hacen referencia a que la separación se dio por la

ruptura de uno de los vínculos que retomando a las autoras Arenas *et al* (2013) fue el afectivo, necesario para que la relación pueda tener una continuidad en el tiempo. Ambos concuerdan que el motivo no se remontaba a la enfermedad que el niño padece, por el contrario este fue un factor que generó que la relación y comunicación sea mejor en la actualidad que en tiempos pasados, y contrario a lo que ellos han escuchado en las reuniones a las cuales han asistido del grupo de apoyo[33].

Como lo menciona Estrada (2006:129), en muchas ocasiones la enfermedad de un hijo puede ocasionar que la pareja se aleje, se vea enfrentada a las distintas maneras de concebir la enfermedad y su rol como padres sea cuestionado.

> "El nacimiento de un hijo con cardiopatía congénita es, sin duda alguna, una fluctuación que genera desequilibrio y respuestas que pueden afectar el funcionamiento de la pareja, su papel como padres dentro de los limites inesperados y la relación con los hermanos".

Asimismo, Navarro (2004: 167) expone que *"la pareja puede sentir que fallaron como progenitores porque no pudieron engendrar un hijo <<normal>>"*. Sin embargo, los padres de Sebastián consideran que su hijo es un niño "normal" pese a la patología con la vive, asimismo y a pesar de que esta situación ha sido difícil para ellos, manifiestan que "*Dios le da hijos especiales a las personas que pueden con esto*" (Vanesa, entrevista del 14 de marzo de 2015), generado que no se vea como un castigo la condición de su hijo sino una prueba para seguir adelante.

Ambos padres han adoptado una postura de cordialidad frente a la relación que sostienen, principalmente inspirada en que su hijo vea el trato respetuoso que tienen; desde su separación se trasladaron a otra residencia generando que el padre y el niño ya no compartan el mismo espacio todo el tiempo, conllevando además a que la madre identificara un cambio de actitud y de desempeño escolar en su hijo.

[33] Hace referencia al espacio propiciado por otros familiares de niños y pacientes diagnosticados con una enfermedad rara, mencionado en el capítulo de Ruta Metodológica.

En este aspecto identificamos que la separación de los padres cuando hay un niño menor trae consigo

> "la ruptura de la convivencia familiar pero no tiene porqué conllevar la pérdida de la relación de los hijos con determinadas figuras significativas. Cuando esto ocurre, los hijos/as tienen que enfrentarse además de los otros retos y reestructuraciones, a emociones entrecruzadas de celos, odio, además del dolor y la tristeza" (Oraindi, 2013: 21).

Es decir, la ruptura conyugal entre los padres de Sebastián no tiene por qué desembocar en una ruptura entre las relaciones que ambos presentan con el niño y se ha demostrado mediante la relación que ambos han construido después de la separación, involucrando al niño en diferentes espacios de su vida cotidiana. Pero durante las entrevistas evidenciamos que Sebastián no ha interiorizado la separación de los padres, según Vanesa el niño aún piensa que sus padres están juntos o por lo menos desearía que esta situación se diera pues, como se evidencia en este fragmento de la segunda entrevista, el niño ha manifestado que su *"mamá es la novia de su papá":*

> "*Ehh, el papá habla con él, él dice que ha hablado y que Sebastián ya sabe que nosotros no estamos juntos, pero él dice, por ejemplo, cuando vamos a ir para un paseo, él es y porque no invitamos a papá o él también le dice al papá, porque no llevamos a mamá, pero pues, él por ejemplo dice que la novia de papá soy yo. No ha perdido como de pronto esa, como esa imagen de que todavía de que el papá y la mamá*" (Vanesa, entrevista del 18 de abril del 2015).

Es importante tener presente que al momento de darse por terminada la relación de pareja entre dos personas, no terminan sus roles como padres y las implicaciones que tiene esto en la formación del niño que está creciendo y que no entiende porqué sus padres ya no se encuentran juntos. En este aspecto es importante separar las áreas de conyugalidad y de parentalidad, pues la ruptura conyugal no trae consigo el incumplimiento de las tareas socialmente asignadas, tanto para la madre como el padre.

6.2.2 Parentalidad

La relación de ambos como personas y como padres ha estado mediada por la historia de vida de cada uno, la que ha sido a su vez modificada por los momentos

que han atravesado a lo largo de la misma: en un comienzo como una pareja sin hijos, luego el embarazo de Sebastián, su nacimiento y el posterior proceso de diagnóstico y tratamiento, que ha traído consigo una serie de movimientos de ellos como padres frente a la condición de su hijo; de esta manera para poder hablar de parentalidad recurrimos Fuller (1997), citado por Micolta *et al* (2011: 362), quien nos señala que:

> "Socialmente, la maternidad está asociada a la feminidad y la paternidad a la masculinidad. La segunda se ha circunscrito a ser un buen padre, a través de la proveeduría económica, con una asignación social en la que "la representación del padre ideal condensa precisamente cualidades ideales de la masculinidad: la autoridad, el control de recursos, del saber y el reconocimiento social".

En la familia de Sebastián, como ya se mencionó anteriormente, se dio por mutuo acuerdo que fuese Vanesa quién se quedaría al cuidado del niño y Alexis quien supliría las necesidades económicas, ambos decidieron cumplir estas funciones, más que por una satisfacción propia, lo hacen por el bienestar de Sebastián y porqué ambos coincidieron en que fuese Vanesa que se encarga del cuidado de Sebastián y él de suplir una parte económica, de igual manera de introducir la norma en la vida del niño sin importar que no convivan juntos.

> *"(…) pues ya viendo que el niño necesita más de ella (de la madre), pues ya decidimos que más bien ella, se dedicara más que todo al niño, aunque ella tiene por ahí un negocio, pero si, es que ella se dedique más al niño; que este pendiente por ejemplo del colegio, que las tareas, que las citas, todo (…)"* (Alexis, entrevista del 14 de marzo del 2015).

En cuanto al ejercicio de la autoridad, se observó en esta investigación que en la familia se presentan una serie de normas y límites en cuanto a las actividades y actitudes respecto a la forma con la que se educa a Sebastián, siendo Alexis quien la establece. No obstante, los padres de manera conjunta le inculcan valores como el respeto a los mayores y la demostración de afecto.

Las responsabilidades que tienen los padres frente a la enfermedad, los espacios de socialización de cada una de las familias con el niño y la asistencia a organizaciones diferentes para la continuidad del tratamiento o conocimiento de ciertos aspecto legales y cognitivos de la enfermedad, entran a generar

variaciones en el trato con el niño como lo son los limites, en donde gracias a las entrevistas encontramos que por ejemplo el señor Alexis es estricto con Sebastián que la señora Vanesa, ya que "Las relaciones de autoridad contemplan interacciones bidireccionales entre quien la ejerce y quien obedece. El uso de diferentes tipos de castigos es considerado una forma de educar y guiar." (López, 2010: 11), en este caso, quienes imparten la norma (los padres) y quien la obedece (Sebastián).

Sin embargo, como lo plantea Arendt (1996), esa demanda de obediencia no debe confundirse con violencia, pues la autoridad con los hijos supone la capacidad de un adulto para guiar, apelando a la autonomía y a la autorregulación, dicha capacidad varía con la edad de los hijos. De esta manera, Alexis busca que, por medio del castigo, favorecer la autonomía en el niño y este sea capaz de llevar a cabo sus propias actividades independientemente de su enfermedad.

> **"***Él tiene la forma, él sabe que con su carácter puede dominar a los demás ya por ejemplo a mi papá lo puede dominar, a mi mamá hasta Vanesa, cuando de pronto hay algo que él no quiere, él manipula a los demás, por eso yo digo que a veces trato de ser un poco duro, un poco fuerte para no dejarnos que él coja esa ventaja. Entonces que no hizo caso en algo, se lo apago inmediatamente (refiriéndose al televisor), él le da mucha rabia pero yo se lo apago inmediatamente, entonces ya sabe que tiene que ir a hacerlo, o sea él llorando y todo pero lo hace, Entonces es como llevar un equilibrio entre todo ya tampoco puede dejar*" (Alexis, entrevista del 3 de mayo del 2015).

> **"***Siempre y como para él yo lo acompaño mucho no es que todo tenga que ser un regaño, lo acompaño, le enseño, con mucha paciencia que toca tener y le explico y él sabe porque me dice inmediatamente, papá tú me enseñaste a leer por ejemplo dice Sebastián o me enseñó a caminar*" (Alexis, entrevista del 3 de mayo del 2015).

Es entonces por medio de la autoridad, la paciencia y el apoyo que Alexis busca guiar y educar a Sebastián para que por sí mismo pueda realizar ciertas actividades sin estar dependiendo de un otro, permitiendo que se convierta en un niño autónomo en ciertos espacios de su vida.

6.2.3 Fraternidad

Hemos venido hablando acerca de cómo el proceso de diagnóstico y de tratamiento de la enfermedad pudo haber ocasionado cambios en las relaciones familiares y generar movimientos en la vida de las personas, a esto encontramos un texto de los autores Grau & Fernández (2010: 204), en el que mencionan que "la enfermedad del niño es siempre un problema familiar y su calidad de vida está íntimamente relacionada con el apoyo familiar que recibe" en donde los miembros de la familia han de adaptarse a la enfermedad, en el caso de Sebastián no sólo sus padres debieron pasar por este proceso, también lo hizo su hermano Álvaro, quien se ha convertido en una fuente de apoyo para la madre.

El que Álvaro se enterara de la condición de su hermano ha sido un proceso de aprendizaje, él tenía aproximadamente 8 años cuando su mamá le empezó a explicar cómo debía tratar a su hermano, pero fue cuando asistió a un evento donde realmente supo de lo que se trataba la enfermedad de Sebastián:

> *"Se me hacía raro, o sea yo decía, de pronto mi hermano tiene algo grave en el cuerpo, yo pensé que era algo más de operación, (…) un día yo fui a un evento, con él y viendo a todos los niños yo me puse a llorar, (…) vi a un peladito, yo le pregunté la edad y tenía como veintipiola, estaba muy chiquito, yo lo mire y dije a mi hermanito ira a ser así, hay mismo me agarre a llorar y ahí había un doctor y yo le pregunte, me dijo que es lo que tenía, que lo cuidara mucho que él es un niño normal"* (Álvaro, entrevista del 18 de abril del 2015).

La condición de su hermano, nos refiere Álvaro se ha convertido en algo importante para él, pues le ha significado tener que adaptarse a los cuidados y a organizar su cotidianidad en base al apoyo que le brinda a su madre. Para los autores Grau & Fernández (2010), las reacciones que tengan los miembros de la familia en relación a la enfermedad, dependerán de cómo ésta ha iniciado, trascurrido, es decir si su proceso ha sido algo gradual o progresivo, ya que el cómo se dé, determinará el grado de adaptación en la familia. Álvaro como miembro del sistema familiar marca una pauta en la inserción de su hermano en los diversos contextos donde se desenvuelve, como lo es el colegio, la familia y los espacios sociales en los cuales participa, esto lo vemos reflejado en la manera en que él procura su bienestar ya que:

> *"(…), yo si lo veo jugando con los amigos, yo le digo a él que ponga cuidado, le digo a los amiguitos más grandes que le pongan cuidado, o sea, porque uno sabe que de pronto se puede golpear, pero mimarlo casi no porque yo quiero que a él se le quite eso"* (Álvaro, entrevista del 18 de abril del 2015).

Además de la participación que tiene en la educación, cuidado y protección de Sebastián en cada uno de los aspectos de su vida, Álvaro al ser testigo del crecimiento de su hermano y de todas aquellas situaciones que se generan en relación al tratamiento de la enfermedad, a medida que se ha ido desarrollando y a partir de su experiencia personal ha ido construyendo su propia noción de enfermedad, en particular de la enfermedad rara, pues ha convirtiéndose en un apoyo no sólo para su madre, sino también para su hermano.

REFLEXIONES FINALES

En esta investigación se planteó como objetivo principal analizar el significado que tienen las familias sobre el diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad rara en uno de sus miembros y los cambios o no que dichos significados han conllevado en la vida cotidiana de la familia. Buscando dar cumplimiento a este objetivo se planteó abordar tres aspectos fundamentales: 1) Identificar los relatos de las familias sobre el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad rara en uno de sus hijos. 2) Explorar las creencias que tienen la familia sobre la enfermedad rara y el tratamiento de la misma en uno de sus hijos. Y 3) Identificar en la familia, en sus relatos, si el diagnóstico de la enfermedad rara en uno de sus hijos y el tratamiento de la misma han conllevado a cambios en la vida cotidiana de la familia.

El interés de abordar los temas de las enfermedades raras, familia y cotidianidad partió de considerar que a estas tres categorías, según el rastreo de antecedes, habían sido poco trabajadas y tampoco habían sido analizadas de manera simultánea, nos pareció pertinente entrelazar estas categorías teniendo como referencia el Interaccionismo Simbólico, pues éste nos permitió vislumbrar la interrelación que se crea entre el diagnóstico, tratamiento y las relaciones familiares, permitiendo conocer los significados que las personas hacen de su realidad, de una determinada situación y cómo, a partir de la misma, interpretan los procesos manifestados al interior de la familia.

Es así que, para culminar este ejercicio de investigación nos permitimos concluir de acuerdo a lo expresado por la familia que participó en este proceso que:

- El significado que entraña para la familia, la enfermedad rara, está estrechamente ligado a la historia personal de los padres y de su conyugalidad, a las decisiones y cambios que han debido asumir en su cotidianidad como pareja, padres y miembros de una familia extensa para atender los cuidados de su hijo enfermo. De igual manera las relaciones familiares y la comunicación se ha modificado. El contexto social, cultural, político, económico en el que se

encuentren inmersos, son referentes fundamentales en la compresión que padres e hijos hagan de su propia realidad, como señala Gergen (2006) las interpretaciones que se hacen dan cuenta de las relaciones que la persona establece a lo largo de su existencia. La madre, por ejemplo, no llama a la enfermedad por su nombre técnico, sino que se refiera a esta como especialidad genética, lo cual está asociado al dolor que experimenta frente a la enfermedad, a la mirada social que hacen del niño, a los aplazamientos de sus necesidades personales para atender las de su hijo, las tensiones entre los que fueron sus suegros y su ex cónyuge. En general parece que con este nombre, la madre logrará restarle la carga negativa que socialmente se le ha atribuido al término de la enfermedad rara y a quienes la padecen.

- La manera en que utilizamos las palabras generan en los otros una determinada percepción de lo que es o lo que realmente significa un concepto, un tema o una situación, en este caso la connotación de "*rara*" para la enfermedad, puede traer consecuencias en la cotidianidad familiar, puesto que el término en este caso se haya asociado a lo desconocido, generando incertidumbre y posiblemente nublando el panorama para quienes viven con este tipo de enfermedad. Lo raro suele ser asociado a lo diferente, y esto no se enmarca dentro de lo que la sociedad considera como "normal". Conllevando a que estas enfermedades sean aún un tabú y que se les vea con cierto miedo, contribuyendo además a que se generen señalamientos negativos, estereotipos, prejuicios e ideas erróneas sobre las personas que viven con la enfermedad.

- Alrededor del tratamiento de la enfermedad rara, la familia de Sebastián comprende que ésta no es curable pero si tratable, que los síntomas que genera su enfermedad puedan ser controlados, evitando así un deterioro en su salud, que necesita unos medicamentos básicos y controles para que su calidad de vida no se deteriore con el paso del tiempo. Es importante tener

presente que esto genera unas esperanzas en la familia pues le atribuyen un valor a los medicamentos y a las terapias que, si bien no harán que la enfermedad desaparezca, si generan en él unos beneficios en torno a su vida y por ende una tranquilidad para quienes lo rodean.

- Consideramos que comprender el diagnóstico de la enfermedad significó para la familia replantear las expectativas a nivel personal, familiar y social, las cuales se verían transformadas, por los cambios que trae consigo el vivir con una enfermedad rara. Las expectativas que se tenían para con ese nuevo miembro de la familia, socialmente contemplan que los hijos nazcan sanos, tengan buenas condiciones de salud y que presenten un desarrollo y crecimiento acorde a su ciclo vital. Así como las expectativas que cada padre tiene para con su proyecto de vida, por ejemplo, en el caso que nos convoca la madre debió dejar de trabajar y dedicarse de tiempo completo al cuidado de su hijo; y por otro lado, el padre debe permanecer en un trabajo en el que no está del todo cómodo para poder bríndale una estabilidad económica a su hijo. De esta manera, se evidencia mayor prioridad al cuidado y el bienestar del niño por encima de su satisfacción personal.

- Es importante mencionar que las pérdidas que se viven por una enfermedad no sólo serán físicas o cognitivas; éstas tienen un amplio panorama para su abordaje y análisis. Como lo menciona Ospina (2014), puede haber pérdidas simbólicas o psicosociales que se viven a diario, que conllevan a que se dé una transformación en el proyecto de vida y en las metas personales que tenía cada integrante de la familia, como ser individual y en el rol que desempeñe dentro del sistema familiar. Las familias y el paciente con la enfermedad rara, se ven enfrentados a constantes pérdidas como por ejemplo, la enfermedad de Morquio tipo IV con la que vive Sebastián, conllevado a que se den pérdidas en las que la persona va presentando cambios a nivel emocional y relacional. Todas estas situaciones ocasionan que la familia y el paciente se muevan

constantemente entre la esperanza y la desesperación, dándole un nuevo valor y significado a su cotidianidad.

- En cuanto a la familia, concluimos que posterior al diagnóstico y durante el tratamiento de la enfermedad rara se producen ciertos cambios en la cotidianidad, las relaciones familiares y sociales. Respecto a los roles que lleva a cabo cada miembro de la familia se da una reorganización en la estructura familiar y en las funciones que cada uno cumplirá en adelante; como señala Gonzales (2011) en algunas situaciones las familias se ven sometidos a un estrés considerable cuando uno de sus miembros se le diagnostica una enfermedad, aún más cuando éste es un hijo. En el caso contrario de que sea un padre el que se enferma se dará una reorganización mayor en la distribución de tareas y funciones de la familia. En este caso al ser un menor el que presenta la enfermedad ha llevado a que gran parte de la familia se movilice alrededor de él y del cumplimiento de sus necesidades.

- Respecto a la interacción familiar, los padres de Sebastián han significado que la enfermedad de su hijo ha mejorado la comunicación no sólo entre ellos como padres, y entre todos los integrantes de las familias. Manifiestan ellos que la comunicación es mejor que en tiempos pasados, respecto a las necesidades del niño, puesto que mantienen una buena relación por el bienestar del niño, produciendo un acercamiento entre los padres y sus familias, posterior a la separación conyugal. No obstante no desconocen los problemas que han atravesado y las diferencias personales que pueden darse.

- Un aspecto importante a considerar durante la intervención con familias desde el Trabajo Social, es la construcción de los significados que hacen las personas y su narración a partir de una enfermedad, ya que en la profesión es importante comprender a las personas y a las situaciones en contexto, no la una aislada de la otra, en este caso una enfermedad rara. Lo que se buscó fue no perder de vista la voz de quién relata y su rol con la persona diagnosticada,

entendiendo que estos relatos variaran de acuerdo a quien lo narre y a su relación con el paciente, así como las vivencias que han tenido cada uno (a) como persona frente a las situaciones generadas en todo el proceso que han venido sobre llevando como lo fue el diagnóstico y el tratamiento. Además de la importancia en la relación que hay entre el sujeto y su contexto,

- A través de los semestres se nos ha orientado sobre la intervención en las diferentes problemáticas que se pueden presentar en el día a día, reconociendo así al individuo como un todo integral que hace parte del contexto, uno en el que se desarrolla, desenvuelve e interrelaciona con otros; es así que un aspecto importante en este ejercicio de investigación es la construcción de los significados y la narración de los relatos de las personas, su relación con el entorno, el impacto del mismo en sus vidas en este caso tomamos esa construcción desde la presencia de la enfermedad rara, la importancia radicó en no perder de vista a quién relata, el cómo lo hizo, poder comprender al sujeto como un todo y que cada relato variará de acuerdo a quien lo narra y a su relación con el paciente, el contexto y las situaciones que le rodearon en su diario vivir.

- Nos han venido formando como profesionales capaces de comprender que una enfermedad tiene implicaciones en la persona que la presenta y en la familia de la misma, pero estas nunca se darán del mismo modo y cada una tendrá una perspectiva diferente de asumirla y continuar, es por eso que se pueden generar una serie de movimientos a los cuales cada persona ha de irse adaptando según sus recursos, y es ahí donde el profesional debe acercarse a estas realidades, a las experiencias de las personas que le permitirá no sólo tener una mejor comprensión del contexto y de esa realidad, sino también ser un orientador, alguien que los escuche y movilice recursos en ellos para que sean capaces de responder a las necesidades que se presentan.

- En este punto del trabajo ya podemos dar cuenta de unos hallazgos que materializan el trabajo de varios meses, podemos decir que fue una experiencia el encontrarnos con estas personas que nos recibieron y se abrieron a compartir sus relatos, que implicaban reflexionar sobre sus experiencias con la enfermedad, desde el diagnóstico hasta el tratamiento. Aprendiendo de la enfermedad y de la relación e interacción de las familias respecto al tema. Este trabajo nos brindó también la posibilidad de confiar en nosotras al tener la responsabilidad de escribir aquellas situaciones con las cuales no estábamos familiarizadas, pues solo teníamos un acercamiento teórico al tema, que en su gran mayoría era abarcado desde el ámbito de la salud y no tanto desde lo social. Lo que nos llevó a adentrarnos más en este camino y a generar en nosotras unos intereses de comprender la problemática desde lo social, pero principalmente desde el Trabajo Social.

- Consideramos, que uno de nuestros principales hallazgos es que por lo general, en nuestra sociedad, se tiene la idea de que una enfermedad va a afectar a la familia en términos negativos, ya que esta suele ser asociada al dolor y al sufrimiento, además de que los cambios que se producen a raíz de ella sean considerados como algo devastador para la familia, que ocasionan trasformaciones en la estructura y relaciones familiares, que no serán aceptados por ellos ni por el paciente. En contraposición a esto, pudimos observar que tanto Vanesa como Alexis y los demás miembros de la familia, luego de haber pasado por un proceso acercamiento y reconocimiento de algunas condiciones y/o características de la enfermedad de Sebastián, la consideran, actualmente como un situación que ha influido de manera positiva en la forma de relacionarse entre ellos y de darle a conocerle a los demás las particularidades de esta enfermedad.

BIBLIOGRAFÍA

Amaris, M.; Paternina, A. & Vargas, K. (2004). *Relaciones familiares en familias desplazadas por la violencia ubicadas en "La cangrejera" (Corregimiento de Barranquilla, Colombia)*. N° 14, 91-124. Colombia: Universidad del Norte.

Ander-Egg, E. (2011). *Diccionario de Trabajo Social*. Ed. 3°. Argentina: Rustica.

Arcila, M.; Mendoza, R.; Jaramillo, J. & Cañón, O. (2010). Comprensión del significado desde Vygotsky, Bruner y Gergen. En: *Diversitas- Perspectivas en Psicología*. Vol. 6, N° 1. Disponible en: http://revistas.usantotomas.edu.co/index.php/diversitas/article/view/158/236. Recuperado el 29 de octubre de 2015.

Arendt, H. (1996). *Entre el pasado y el futuro*. Barcelona: Ediciones Península.

Avellaneda, A.; Izquierdo, M.; Luengo, S.; Arenas, M. & Ramón, J. (2004) *Necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria.* Disponible en: http://www.sciencedirect.com/science/a1rticle/pii/S0212656706705157. Recuperado el 26 de octubre de 2014.

Aylwin, N. & Solar, M. (2011). La estructura del sistema familiar. En: *Trabajo Social Familiar*. Ed. 4° (Págs. 109-114). Santiago, Chile: Pontificia Universidad Católica de Chile.

Bañón, A. (2007). *Las enfermedades raras y su representación discursiva. Propuestas para un análisis crítico*. Disponible en http://www.dissoc.org/ediciones/v01n02/DS1(2)Banon.pdf. Recuperado el 26 de octubre de 2014.

Blumer, H. (1982). Cap. 1: La Posición Metodológica del Interaccionismo Simbólico. *Interaccionismo Simbólico. Perspectiva y Método* (Págs. 1-44) Barcelona, España: HORA. Traducción por Pedro Ridruejo.

Boss, P. (2001). *La pérdida ambigua. Cómo aprender a vivir con un duelo no terminado*. Ed. 1°. Barcelona, España: Editorial Gedisa.

Bravo, K. & Grisales, E. (2012). *De la luz a la oscuridad. Familia y significados de salud y enfermedad mental* (Tesis). Universidad del Valle, Facultad de Humanidades, Escuela de Trabajo Social y Desarrollo Humano. Cali, Colombia.

Briones, G. (1996). Paradigmas Interpretativos. En: Modulo 1: *Epistemología de las Ciencias Sociales* (Págs. 115-118). Bogotá, Colombia: Instituto Colombiano para el Fomento de la Educación Superior, ICFES.

Bruner, J. (1991). *Actos de Significado: Más allá de la revolución cognitiva*. España: Alianza Editorial.

Bruner, J. (2013). *La fábrica de historias: derecho, literatura, vida*. Ed. 2°. Buenos Aires, Argentina: Fondo de Cultura económica.

Buendía, J. (1999). *Familia y psicología de la salud*. España: Editorial Pirámide.

Charry, M. (2010). *Intervención con Familias en situación de enfermedad crónica y enfermedad psicosomática*. Ed. 2°. Universidad del Valle. Facultad de Humanidades. Escuela de trabajo social y Desarrollo Humano. Cali, Colombia: Universidad del Valle. Facultad de Humanidades.

Chávez, A. (2010). *El problema social y de salud de las Enfermedades Raras: transitando de la invisibilidad a la visibilidad*. Disponible en:

http://es.slideshare.net/AngelaPalotes/el-problema-social-y-de-salud-de-las-enfermedades-raras-7779415. Recuperado el 26 de septiembre de 2014.

CREER. (2014) *Las ER*. Disponible en: http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/auxiliares/er/index.htm. Recuperado el 26 de septiembre de 2014.

Defensoría del Pueblo. (2008). *Enfermedades Huérfanas (también llamadas raras o poco frecuentes). Todo lo que usted debe saber sobre las Enfermedades Huérfanas*. Bogotá, Colombia. Disponible en: http://www.defensoria.org.co/red/anexos/publicaciones/cart5_enf_huerfanas.pdf. Recuperado el 1 de abril de 2014.

Del Mónaco, R. (2013). Dolor crónico y narrativa: experiencias cotidianas y trayectorias de atención en el padecimiento de la migraña. *Revista de Saúde Coletiva*. Vol. 23 N° 2. (Págs. 490-510). Rio de Janeiro, Brasil: Physis.

Estrada, P. (2006). Como se afecta el funcionamiento de la familia de un niño con cardiopatía congénita. *Revista de la Facultad de Trabajo Social UPB*. Vol. 22, N° 22 (Págs. 128-139). Colombia: Universidad Pontificia Bolivariana.

Estrella, N. (2006). La vida cotidiana del hogar. *Publicación: Revista de Ciencias Sociales.* No. 15 (Págs. 58-69). San Juan, Puerto Rico: Centro de Investigaciones Sociales, Facultad de Ciencias Sociales, Universidad de Puerto Rico.

EURORDIS (2014). *Sobre las Enfermedades Raras*. Disponible en: http://www.eurordis.org/es/enfermedades-raras. Recuperado el 26 de septiembre de 2014.

FECOER (2015). *Nuestra historia*. Disponible en: http://www.fecoer.org/nuestra-historia/. Recuperado el 10 de noviembre de 2015.

FEDER (2014). *Sobre las Enfermedades Raras*. Disponible en: http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras. Recuperado el 26 de septiembre de 2014.

Fernández, M. (2004). El impacto de la enfermedad en la familia. *Revista de la Facultad de Medicina*. Vol. 47, N° 6. México: Universidad Nacional Autónoma de México.

Fuertes, M. & Maya, M. (2001). Atención a la familia: la atención familiar en situaciones concretas. *Anales de psicología*. 24 (2) (Págs. 467-472). Disponible en: file:///C:/Users/hp/Downloads/32371-72777-1-PB.pdf. Recuperado el 13 de mayo de 2014.

Gaite, L.; Cantero, P.; Gonzales, D. & García, M. (2005). *Necesidades de los Pacientes Pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria*. España: Universidad de Cantabria.

Gergen, K. (2006). *Construir la realidad*. Barcelona, España: Ediciones Paidós.

Gobernación del Valle del Cuaca (2015). *Población*. Disponible en: http://www.valledelcauca.gov.co/salud/publicaciones.php?id=2517. Recuperado el 05 de noviembre de 2015.

González-Meneses López, A. (Coord.) (2011). *Documento marco de trabajo social para las enfermedades raras*. España: Junta de Andalucía, Consejería de Salud.

Grau, C. & Fernández, M. (2010). Familia y enfermedad crónica pediátrica. *ANALES*. Vol. 33(2) (Págs. 203-212). Disponible en: http://recyt.fecyt.es/index.php/ASSN/article/view/8830/7407. Recuperado el 10 de noviembre del 2015.

Gutiérrez, M. (2010). Vida cotidiana y vínculos en los hogares unipersonales. *Tendencias y Retos*. N° 15 (Págs. 69-81). Bogotá, Colombia: Programa de Trabajo Social de la Universidad de La Salle.

Heller, A. (1998). *Sociología de la Vida Cotidiana*. Barcelona: Ediciones Península.

Hernández, A. (S. F.). *Revisión de la gestión de calidad en el sistema de salud en cuanto a la atención que se brinda a usuarios que padecen Enfermedades Huérfanas (EH)*". Bogotá, Colombia: Universidad Militar Nueva Granada.

Hernández, Á. (1998). *Familia, Ciclo Vital y Psicoterapia Sistémica Breve*. Bogotá, Colombia: El Búho.

Imagen de Portada (2015). *Raras pero no invisibles*. Disponible en: http://www.rarasperonoinvisibles.com/. Recuperado el 12 de septiembre de 2015.

Ituarte, T. (2004). El papel del trabajador social en el campo sanitario. *Revista Trabajo Social y Salud*. No.6 (Pág. 21-61). Bogotá, Colombia.

Le Breton, D. (1999). *Antropología del dolor*. Barcelona, España: Editorial Seis Barral.

Ley 1392 del 2010. Diario oficial 47.758 de la Republica de Colombia, Bogotá. Recuperado el 26 de septiembre de 2014.

Ley 1438 del 2011. Diario oficial 47.957de la Republica de Colombia, Bogotá. Recuperado el 26 de septiembre de 2014.

López, M. (2010). *Conflictos en la crianza. La autoridad en cuestión - un estudio intercultural*. Cali, Colombia: Universidad del Valle.

Manrique, R. (2001). *Conyugal y extraconyugal: nuevas geografías amorosas*. España: Editorial Fundamentos.

Martínez, M. (2013). *Las enfermedades raras y los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación colombiana para su tratamiento*. Colombia: Facultad de Ciencias Jurídicas, Universidad de Manizales.

Micolta, A. & García, G. (2011). Parentalidad y autoridad: un reto en el contexto de la migración internacional. *Revista Prospectiva*. No. 16 (Págs. 257-287). Cali, Colombia: Escuela de Trabajo Social y Desarrollo Humano, Universidad del Valle.

Ministerio de Salud (MINSALUD) (2014). *Colombia avanza en la identificación de los pacientes con enfermedades huérfanas*. Boletín de Prensa No 052. Bogotá, Colombia. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Paginas/-Colombia-avanza-enladentificaci%C3%B3n-de-los-pacientes-con-enfermedades-hu%C3%A9rfanas.aspx. Recuperado el 31 de agosto de 2015.

Ministerio de Salud (MINSALUD) (2015). *Decreto 2048 del 9 de junio de 2015*. Bogotá, Colombia.

National MPS Society (2006). *Guía para entender el Síndrome de Morquio*. Disponible en: http://mpssociety.org/wp-content/uploads/2011/07/MPS_IV_Morquio_Spanish2006.pdf. Recuperado el 20 de septiembre de 2015.

Navarro, J. (2004). *Enfermedad y Familia: Manual de intervención psicosocial*. España: Editorial Paidós.

Nuestra-enfermería (2014). *Día mundial enfermedades Raras: Cuidado y Educación*. Disponible en: http://www.nuestraenfermeria.es/dia-mundial-

enfermedades-raras-cuidado-y-educacion/. Recuperado el 26 de septiembre de 2014.

ONG otro mundo es posible (S.F.). *Enfermedades raras*. Disponible en: http://ong-otromundoesposible.org/enfermedades.html. Recuperado el 17 de septiembre de 2015.

Oraindi, A. (2013). *Intervención con niños y adolescentes con padres separados*" Disponible en: http://www.avntf-evntf.com/imagenes/biblioteca/Oraindi,%20A.I.%20Trab.%203%C2%BA%20BI%2012-13.pdf. Recuperado el 17 de septiembre de 2015.

Organización Mundial de la Salud (OMS) (S.F). *Discapacidades*. Disponible en: http://www.who.int/topics/disabilities/es/. Recuperado el día 9 de noviembre del 2015.

Osorio, A. (2008). *Salud: campos de actuación profesional*. Ed. 1°. Bogotá, Colombia: Fundación Universitaria Monserrate.

Ospina, A. (2014). *Cuando muere un ser amado*. Cali, Colombia: Escuela de Trabajo Social y Desarrollo Humano, Universidad del Valle.

Página Web 20 minutos (2014). *Menos del 10% de las enfermedades raras tiene tratamiento específico.* Disponible en: http://www.20minutos.es/noticia/2071699/0/dia-mundial/enfermedades-raras/tratamiento-especifico/. Recuperado el 17 de septiembre de 2015.

Página Web ACOPEL (2015). Disponible en: http://www.acopel.org.co/web/. Recuperado el 17 de noviembre de 2015.

Página Web CIACER (2015). Disponible en: http://www.icesi.edu.co/ciacer/quienes_somos.php. Recuperado el 30 de octubre de 2015.

Página Web FEDER (2015). Disponible en: http://www.enfermedades-raras.org/index.php/2013-10-06-17-37-34/mision-vision-y-valores. Recuperado el 31 de octubre de 2015.

Página Web Fundación Casa de Colombia (2015). Disponible en: http://www.casadecolombia.org/. Recuperado el 31 de octubre de 2015.

Página Web Orphanet (2015). Disponible en http://www.orpha.net/national/ES-ES/index/sobre-enfermedades-raras/. Recuperado el 09 de noviembre de 2015.

Página Web Noticias al día. (28 de febrero de 2015). *Hoy es el Día Mundial de las enfermedades raras: Existen entre 6000 y 8000 padecimientos (Infografía)*. Disponible en: http://noticiaaldia.com/2015/02/hoy-es-el-dia-mundial-de-las-enfermedades-raras-existen-entre-6000-y-8000-padecimientos/. Recuperado el 30 de octubre de 2015.

Pauli, R. (2009). *Historia Natural. Síndrome de Morquio*. Estados Unidos de América: Clínicas Regionales de Displasia Ósea de la Región Norcentral de los EE.UU.

Periódico El Tiempo (27 de febrero de 2015). *Clamor por pacientes con patologías raras*. Disponible en: http://www.eltiempo.com/colombia/cali/enfermedades-raras/15313495. Recuperado el 29 de octubre de 2015.

Pinzón, C. (2010). Elaboración de Duelo en la Pérdida Simbólica: El Caso de la Dignidad. *Revista de psicología GEPU.* Vol. 1(2). Disponible en:

https://dl.dropboxusercontent.com/u/108029680/Articulo%20Elaboracion%20de%20Duelo%20en%20la%20Perdida.pdf. Recuperado el 11 de noviembre del 2015.

Reyes, A.; Garrido, A.; Torres, L. & Ortega, P. (2010). Cambios en la cotidianidad familiar por enfermedades crónicas. *Psicología y Salud*. Vol. 20, N° 1 (Págs. 111-117). México: Universidad Nacional Autónoma de México.

Rodríguez, A. (2012). Afectos, dependencia y relaciones de cuidados. Por una autonomía personal sostenible. *XVII Congreso de Estudios Vascos*. (Págs. 433-447). España.

Rodríguez, A. & Carvajal, A. (S.F). La estrategia metodológica. *Guía para la elaboración de proyecto de Investigación Social*. Serie de Documentos de Trabajo Social N° 2, Ed. 2°. Cali, Colombia: Escuela de Trabajo Social y Desarrollo Humano, Universidad del Valle.

Rodríguez, M. (S.F.). Relaciones Familiares. *Las Relaciones Humanas*. Disponible en: http://www.actiweb.es/inpcbethel/archivo5.pdf. Recuperado el 31 de enero de 2015.

Rosman, B. (S.F.) Cap. 11: El desarrollo familiar y el impacto de la enfermedad crónica de un hijo. Falicov, C. (1991). *Transiciones de la familia. Continuidad y cambio en el ciclo de vida*. Buenos Aires, Argentina: Amorrortu editores.

Sánchez-Valverde, F. & García, M. (2008). Enfermedades raras: el reto de la medicina en el siglo XXI. *ANALES.* Vol. 31(2) (Págs. 5-89). Disponible en: http://lapica.cesca.es/index.php/ASSN/article/view/1963. Recuperado el 24 de febrero del 2014.

Sánchez, L. & Escobar, C. (2009). *Mitos y secretos familiares.* Ed. 1°. Cali, Colombia: Universidad del Valle.

Sandoval, C. (2002). Investigación Cualitativa. *Programa de Especialización en Teoría, Métodos y Técnicas de Investigación Social*. Bogotá, Colombia: Instituto Colombiano para el fomento de la Educación Superior, ICFES. ARFO editores e impresores Ltda.

Sarto, M. (S.F) *Familia y discapacidad*. Disponible en: http://campus.usal.es/~inico/actividades/actasuruguay2001/5.pdf. Recuperado el 9 de noviembre del 2015.

Semana.com (2014). *El negocio de las enfermedades raras.* Disponible en: http://www.semana.com/nacion/articulo/el-negocio-de-las-enfermedades-raras/389265-3. Recuperado el 26 de septiembre de 2014.

Sireau, N. (2013). *Enfermedades raras, retos y oportunidades para emprendedores sociales*. Disponible en: http://www.fundaciongenzyme.es/Portals/0/Files/ER-Retos%20y%20oportunidades-LIBRO.pdf Recuperado el 28 de diciembre de 2015.

Sontag, S. (2013). *La enfermedad y sus metáforas-el Sida y sus metáforas*. Ed. 2° España: DEBOLS!LLO.

ANEXOS

Anexo N°1: Cuadro ilustrativo de los Antecedentes

Título del estudio, investigación, etc.	**Autores**	**Año**	**Lugar**	**Disciplina de formación**	**Tipo de Investigación o Estudio**	**Pregunta de Investigación o Tesis**
Capitulo: "*El desarrollo familiar y el impacto de la enfermedad crónica de un hijo".* **Texto:** *"Transiciones de la familia. Continuidad y cambio en el ciclo de vida"*	**Autora:** Rosman, B. **Compilador:** Celia Jaes Falicov. **Traductora:** Zoraida J. Valcárcel	**Texto:** 1991	Buenos Aires, Argentina	Psicología	Cualitativo Libro de texto, donde se realiza una compilación de conceptos referidos al tema del ciclo vital y desarrollo de la familia y terapia familiar.	Aborda los cambios en la familia, en relación al ciclo vital de la persona y desde la perspectiva de otros enfoques, para generar el análisis en torno al tema.
"Atención a la familia: la atención familiar en situaciones concretas"	María del Carmen Fuertes y Maya	2001	España	Fuertes: Medica Maya: Psicóloga	Cualitativo y Explicativo	Busca dar pautas a diferentes profesionales para el abordaje de la familia cuando pase por situaciones concretas como las enfermedades crónicas o enfermedades terminales.

"Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria"	Luis Gaite; Pedo Cantero; Domingo Gonzales Lamuño & Miguel García Fuentes	2005	Cantabria, España	Medicina con enfoque socio-sanitario.	Cualitativo, Descriptivo	Tiene como objetivo determinar cuáles son las necesidades socio-sanitarias de los niños (as) con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria, para elaborar recomendaciones sobre las medidas más adecuadas para contribuir a satisfacerlas.
"Los registros de enfermedades en la investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España"	Oscar Zurriaga Lloréns, Carmen Martínez García; Vanessa Arizo Luque, María José Sánchez Pérez, Julián Mauro Ramos Aceitero; María José García Blasco; María José Ferrari Arroyo; Lilisbeth Perestelo Pérez; Enrique Ramelle	2006	España	Medicina con enfoque socio-sanitario.	Cuali-Cuantitativo, Descriptivo	Busca describir los dispositivos de información de enfermedades raras en España, a partir de dos registros sanitarios españoles elaborados por la agencia española de evaluación de tecnologías sanitarias.

	Gómara; María Luisa Martínez Frías, Manuel Pasada de la Paz.					
"Necesidades de formación en enfermedades raras para la atención primaria"	Alfredo Avellaneda Fernández; Maravillas Izquierdo Martínez; Santiago Luengo Gómez; Javier Arenas Martin & José R. Ramón.	2006	Madrid, España	Medicina Clínica	Cualitativa, Descriptivo	Busca contribuir a delimitar el interés e identificar las necesidades de formación en ER en el marco de la AP.
"Las enfermedades raras y su representación discursiva"	Antonio Miguel Bañón Hernández	2007	Almería, España	Filología	Cualitativo, Correlacional.	El artículo pretende ofrecer algunas propuestas para el análisis crítico de los discursos referidos preferentemente a las enfermedades poco frecuentes en España.
Artículo de la Revista ANALES: "Enfermedades raras: el reto de la medicina en el siglo XXI"	Félix Sánchez-Valverde & Marcos García Fuentes	2008	Navarra, España	Medicina	Cualitativo, Descriptivo	Busca exponer cuales son los retos que la medicina podría tener en relación a las enfermedades raras según el ciclo vital de las personas,

						como la baja prevalencia con la que son diagnosticadas y su dificultad para el desarrollo de medicamentos adecuados, De igual la falta de programas específicos de apoyos a esta población, contemplando las implicaciones que a nivel familiar esta puede tener, además de la necesidad de seguir trabajando sobre el tema.
"*Enfermedades Huérfanas (también llamadas raras o poco frecuentes). Todo lo que usted debe saber sobre las Enfermedades Huérfanas*"	Equipo Investigativo del Programa de Salud y Seguridad Social de la Defensoría del Pueblo Martha Lucía Gualtero Reyes (Coord.); Alexandra Orjuela Guerrero; Lyda	2008	Bogotá, Colombia	Medicina, Economía, Derecho y Estadística	Cualitativo, Descriptivo	Plantea la preocupación que se viene dando entorno a las enfermedades huérfanas; para esta entidad gubernamental es importante que se conozcan las características principales de estas enfermedades para que el paciente, la familia y la comunidad médica puedan

	Mariana González Lizarazo; Jairo Alberto Betancourt Maldonado; Hilario Pardo Ariza					acceder a una atención integral.
"*Cambios en la cotidianidad familiar por enfermedades crónicas*"	Adriana Guadalupe Reyes Luna; Adriana Garrido Garduño; Laura Evelia Torres Velázquez & Patricia Ortega Silva.	2010	Ciudad de México, México DF	Psicología	Cualitativo, Descriptivo	Se busca abordar a la familia y al enfermo crónico degenerativo en relación a los ámbitos familiares. Además de describir los cambios que se puedan presentar en dichos cambios.
"El problema social y de salud de las Enfermedades Raras: transitando de la invisibilidad a la visibilidad".	Ángela Patricia Chávez Restrepo	2011	Bogotá, Colombia	Odontóloga y Profesional de en Ciencias de la Información	Cualitativa, Explicativo	Hacer visible la problemática de las ER y el difícil camino de los pacientes y sus familias tras el diagnóstico.
"*Documento marco de trabajo social para las*	**Autores:** Ana Rosa Listán Corté	2011	Andalucía, España	Trabajo Social	Cualitativo, Descriptivo.	Busca vislumbrar la práctica del Trabajador Social Sanitario en

enfermedades raras"	s; Agustina Hervás de la Torre; Celia Salamanca River a; Francisca Salido Urba no; Joaquín Valverde Leyv a; Josefa Mª Aldana Espi na; Mariano Sánchez Robl es; Patricia García Roldán , Ruth Jiménez Martínez . **Coordinador:** Antonio González-Meneses López.			Sanitario (TSS)		la intervención o investigación con pacientes diagnosticados con ER, la familia y el contexto.
"Las enfermedades	María Rosario	2013	Manizales,	Derecho	Trabajo de	¿Cuáles son los vacíos

raras y los vacíos jurídicos en la aplicabilidad de la legislación colombiana para su tratamiento".	Martínez Carmona		Colombia		Grado: Cualitativa. Exploratorio – Explicativo. Con una mirada holística.	jurídicos en la aplicabilidad de la legislación colombiana con relación a las enfermedades raras, que obstaculizan el tratamiento de las mismas en procura del cumplimiento de los derechos constitucionales en materia de salud?
"Día mundial enfermedades Raras: Cuidado y Educación"	**Editor:** Fernando Campaña Castillo Blog Independiente de enfermería: Nuestra Enfermería.	2014	Barcelona, España	Enfermería	Cualitativo, Informativo.	El artículo tiene como fin generar una campaña de sensibilización sobre las ER, destacando la necesidad de una inversión en el tema de investigación sobre el tema.
"*Las ER*"	**Página WEB** CRE Enfermedades Raras (CREER)	2014	Burgos, España	Enfermería	Cualitativa. Descriptivo	Buscar dar una descripción y orientación a las personas diagnosticadas con una ER y al público general sobre las causas, epidemiologia, , etc.

Anexo N°2: Cuadro de Categorías y Subcategorías de Análisis

OBJETIVOS ESPECIFICOS	CATEGORIAS DE ANÁLISIS	SUBCATEGORÍAS DE ANÁLISIS	DEFINICIÓN TÉCNICA
Analizar los relatos elaborados por las familias durante el proceso de diagnóstico de la enfermedad rara en uno de sus miembros.	**Significados** Entenderemos por este concepto como las construcciones que se dan y a las que se les otorga un sentido a través del lenguaje. En éstas interviene el sujeto en relación con el mundo, lo que narran, la forma en la que lo hacen y como ello no se da de forma aislada, sino que influyen diversidad de	Relato	Relato será tomado como la narración y descripción de la enfermedad dicha por cada uno de los miembros de la familia, teniendo presente la forma en que se refieren a la enfermedad, así como las palabras que usan para denominarla. “Todo relato invita a consideraciones éticas, a la valoración moral, razón por la cual no hay relato éticamente neutro”.
Entender las creencias elaboradas por las familias sobre el tratamiento de la enfermedad rara en uno de sus miembros		Creencias	De este modo, entenderemos **creencias** como las elaboraciones o construcciones que las familias hagan sobre el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad, ya sean estas positivas, negativas, en favor y/o en contra de la enfermedad y todo el proceso que acarrea con ella.

	factores, a los que cada persona les dará su propio sentido, es decir le darán una voz.		
Reconocer los cambios en la cotidianidad y relaciones familiares, que ha traído consigo el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad.	**Cambios** Por **cambios** entenderemos todas aquellas situaciones que pudieron o no conllevar a cambios en la cotidianidad de la familia, dentro de estos contemplaremos los de tipo económico, social, conyugal, entre otro.	Cotidianidad Familiar Relaciones Familiares	Por otro lado, la **cotidianidad familiar** la entenderemos como la interrelación que se establece entre el paciente y la familia, que además está compuesta por diversas situaciones como las rutinas que se dan día a día. Entenderemos por el término **relaciones familiares** como los vínculos que se establecen a nivel familiar, donde priman aspectos como los sentimientos, los pensamientos, las vivencias de cada persona, así como la historia familiar que se puede construir a partir de estas relaciones. De igual manera, en estas relaciones se ven reflejado acuerdos, roles, funciones que caracterizan a cada familia.

Anexo N°3: Instrumento Guía de Entrevista Semi-estructurada

APARTADO 1: *Contacto inicial (composición familiar)*

- ¿Quiénes integran el grupo familiar?

Nombre	Edad	Parentesco	Nivel Escolaridad	Ocupación Actual

- ¿Usted y su familia son provenientes de esta región o vienen de otros lugares?
- ¿En qué estrato socioeconómico vive?
- ¿A qué régimen de salud pertenece?
- ¿Qué EPS tiene?

APARTADO 2: *Significados de las enfermedades raras*

- ¿Qué entendía usted antes por enfermedad rara?
- ¿Qué entiende ahora por este concepto?
- ¿Qué opina de que la enfermedad tenga una connotación de rara?
- ¿Hay en la familia alguien que haya sido diagnosticado o que tenga antecedentes de enfermedad rara?
- Si es así, ¿Quién y qué enfermedad tiene o tenía esa persona?
- ¿Con qué relaciona usted la salud y con qué la enfermedad?

APARTADO 3: *Vida cotidiana del paciente y de la familia.*

- ¿Cómo fue el proceso de gestación del paciente? ¿Considera hubo algún momento importante en ese periodo?
- ¿Cómo describirá su vida cotidiana antes del diagnóstico de la enfermedad?
- ¿Cómo es un día cotidiano para usted hoy en día?
- ¿Cuáles son las rutinas del paciente?
- ¿Cuáles son las rutinas familiares?
- ¿Cuál es el papel de cada uno de los miembros de la familia?
- ¿Quiénes son las personas que en todo este tiempo han estado al cuidado del paciente?

- ¿De qué manera lo hacen, qué funciones cumplen?

APARTADO 4: *Procesos de diagnóstico y tratamiento*

- Durante el crecimiento del paciente, ¿En qué momento considero usted que algo pasaba?
- ¿Cómo fue el proceso de diagnóstico?
- ¿Qué sucedió después de la confirmación del diagnóstico?
- ¿Recuerda de ese momento algo en particular, de sus sentimientos, qué pensó?
- ¿Cuál es su motivación para continuar con todo el proceso que trae consigo la enfermedad?
- A lo largo de todo el proceso (de diagnóstico y tratamiento), ¿Qué ha sido lo más difícil para usted?
- Considera usted que a través de todo el proceso ha recibido apoyo profesional a nivel social y psicológico.
- Si lo ha recibido, ¿Cómo ha sido este apoyo?
- Si no lo ha recibido, ¿Para usted cuáles cree que son los profesionales que hacen falta para acompañar ese proceso y por qué?

APARTADO 5: *Relaciones familiares*

- ¿Cómo tomaron los demás miembros de la familia el diagnóstico de la enfermedad?
- ¿Cómo han entendido los demás miembros de la familia el diagnóstico de la enfermedad rara?
- ¿De qué manera se han visto afectadas o no las relaciones familiares alrededor del diagnóstico de la enfermedad?
- En los momentos de crisis, ¿Qué miembros de la familia se han involucrado más activamente?, ¿quiénes sienten que se alejan, o que se preocupan más?
- ¿Se siente apoyada por otros miembros de la familia?
- ¿Cómo podrías describir la relación que mantiene con su pareja?