

**Conocimientos de personal médico y de enfermería sobre las cinco enfermedades
huérfanas más frecuentes en Clínica San Francisco en el año 2021**

YHERILDEN XIMENA GOMEZ RIVEROS

MARIA DE LOS ANGELES HERRERA ESCOBAR

UNIDAD CENTRAL DEL VALLE DEL CAUCA

FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD

PROGRAMA DE ENFERMERÍA

TULUÁ-VALLE

2021

**Conocimientos de personal médico y de enfermería sobre las cinco enfermedades
huérfanas más frecuentes en Clínica San Francisco en el año 2021**

YHERILDEN XIMENA GOMEZ RIVEROS

MARIA DE LOS ANGELES HERRERA ESCOBA

Directora:

MARTHA LILIANA GIRON GIRON

Enfermera M. Sc

UNIDAD CENTRAL DEL VALLE DEL CAUCA

FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD

PROGRAMA DE ENFERMERÍA

TULUÁ-VALLE

2021

Tabla de contenido

Resumen	9
Introducción.....	13
1. Descripción Del Problema	16
2. Justificación.....	20
3. Marco Referencial.....	22
3.1 Marco Conceptual	22
3.2 Marco de antecedentes	43
3.3 Marco teórico	49
3.4 Marco legal	52
4. Objetivos	54
4.1 Objetivo General	54
4.2 Objetivos Específicos	54
5. Metodología.....	56
5.1 Tipo de estudio.....	56
5.2 Área de estudio	56
5.3 Población y muestra	57
5.3.1 Población.....	57
5.3.2 Tamaño de la muestra:	57

5.3.3 Muestreo.....	58
5.3.4 Limitantes	58
5.4 Criterios de selección de la muestra.....	59
5.4.1 Criterios de inclusión.....	59
5.5 Variables.....	59
5.6 Recolección de la información (método, técnicas e instrumentos).....	61
5.6.1 Método	61
5.6.1 Instrumento	61
5.7 Procesamiento análisis y resultados	62
6. Consideraciones Éticas	63
7. Resultados	66
8. Discusión.....	92
9. Conclusiones.....	95
10. Recomendaciones.....	96
11. Referencias bibliográficas	97
12. Anexos.....	101

Lista de tablas

Tabla 1. Síntesis de las cinco enfermedades huérfanas con mayor prevalencia de atención en Colombia.....	24
Tabla 2. Operacionalización de variables.	59
Tabla 3. Factores sociodemográficos.....	66
Tabla 4. Nivel de conocimiento sobre el diagnóstico de las enfermedades huérfanas priorizadas con relación al servicio.....	70
Tabla 5. Nivel de conocimiento sobre el tratamiento de las enfermedades huérfanas priorizadas con relación al servicio.....	71
Tabla 6. Nivel de conocimiento sobre los cuidados de las enfermedades huérfanas priorizadas con relación al servicio.....	72
Tabla 7. Nivel de conocimiento en el servicio de urgencias en relación con esclerosis múltiple.....	74
Tabla 8. Nivel de conocimiento en el servicio de urgencias en relación con Guillain Barré.	75
Tabla 9. Nivel de conocimiento en el servicio de urgencias en relación con Enfermedad de Von Willebrand.	76
Tabla 10. Nivel de conocimiento en el servicio de urgencias en relación con el Déficit Congénito del Factor VIII (Hemofilia).	77
Tabla 11. Nivel de conocimiento en el servicio de urgencias en relación con drepanocitosis.	78
Tabla 12. Nivel de conocimiento en el servicio de hospitalización en relación con esclerosis múltiple.....	78

Tabla 13. Nivel de conocimiento en el servicio de hospitalización en relación con Guillain Barré.....	79
Tabla 14. Nivel de conocimiento en el servicio de hospitalización en relación con la enfermedad de Von Willebrand.....	80
Tabla 15. Nivel de conocimiento en el servicio de hospitalización en relación con déficit congénito del factor VIII (Hemofilia).....	81
Tabla 16. Nivel de conocimiento en el servicio de hospitalización en relación con drepanocitosis.	81
Tabla 17. Nivel de conocimiento en el servicio de Consulta Externa en relación con la esclerosis múltiple.....	82
Tabla 18. Nivel de conocimiento en el servicio de Consulta Externa en relación con Guillain Barré.	83
Tabla 19. Nivel de conocimiento en el servicio de Consulta Externa en relación con la Enfermedad de Von Willebrand.	84
Tabla 20. Nivel de conocimiento en el servicio de Consulta Externa en relación con el déficit congénito del factor VIII (HEMOFILIA).....	85
Tabla 21. Nivel de conocimiento en el servicio de Consulta Externa en relación con drepanocitosis.	86
Tabla 22. Nivel de conocimiento en el servicio de Unidad de Cuidados Intensivos en relación con esclerosis múltiple.....	87
Tabla 23. Nivel de conocimiento en el servicio de Unidad de Cuidados Intensivos en relación con Guillain Barré.	88
Tabla 24. Nivel de conocimiento en el servicio de Unidad de Cuidados Intensivos en relación con la Enfermedad de Von Willebrand.....	88

Tabla 25. Nivel de conocimiento en el servicio de Unidad de Cuidados Intensivos en relación con el déficit congénito del factor VIII.....	89
Tabla 26. Nivel de conocimiento en el servicio de Unidad de Cuidados Intensivos en relación con drepanocitosis.	90
Tabla 27. Conocimiento de los protocolos en la institución sobre el manejo integral de las enfermedades huérfanas.	91

Lista de anexos

Anexo 1. Consentimiento informado y/o asentimiento informado.	101
Anexo 2. Instrumento para la recolección de la información.....	104

Resumen

El objetivo del presente estudio consistió en determinar los conocimientos que tiene el personal médico y de enfermería sobre sobre Esclerosis Múltiple, Síndrome de Guillain-Barre, enfermedad de Von Willebrand, Hemofilia y Drepanocitosis en los servicios de urgencias, hospitalización, unidad de cuidados intensivos y de consulta externa en la Clínica San Francisco de la ciudad de Tuluá.

La muestra correspondió a un total de 37 profesionales que labora en estos servicios; la metodología utilizada de tipo cuantitativo transversal y la encuesta como instrumento aplicado, permitieron recabar, procesar y analizar la información dando cumplimiento a los objetivos planteados, ofreciendo un perfil de la población y la caracterización de los conocimientos que tienen respecto a estas enfermedades, sus leyes y protocolos de atención en la institución.

Se conoció que la generalidad del personal médico y enfermero, posee regulares conocimientos y que existe un desnivel de los mismos en los servicios de urgencias, hospitalización, unidad de cuidados intensivos y consulta externa y a su vez mayor conocimiento en el área de hospitalización.

El estudio recomienda realizar acciones mancomunadas entre la academia, instituciones de salud, personal médico y enfermero que labora en las áreas de servicio urgencias, hospitalización, unidad de cuidados intensivos y consulta externa de la clínica, para el incremento de su conocimiento respecto a estas cinco enfermedades huérfanas, sus leyes y

protocolos y su articulación en las áreas de servicio, en respuesta a la atención integral a que tienen derecho las personas que padecen estas enfermedades.

Palabras clave: conocimiento, enfermedades huérfanas, profesional médico y enfermero, Esclerosis Múltiple, Síndrome de Guillain-Barre, enfermedad de Von Willebrand, Déficit Congénito del Factor VIII (Hemofilia) y Drepanocitosis.

Summary

The objective of the present study was to determine the knowledge that the medical and nursing personnel have about multiple sclerosis, guillain-barre syndrome, von wilebrand's disease, hemophilia and Sickle cell disease in the emergency services, hospitalization, intensive care unit and outpatient consultation at the San Francisco Clinic in the city of Tuluá.

The sample corresponded to a total of 37 professionals who work in these services; The quantitative, qualitative and cross-sectional methodology used and the survey as an applied instrument, allowed to collect, process and analyze the information in compliance with the proposed objectives, offering a profile of the population and the characterization of the knowledge they have regarding these diseases, its laws and protocols of care in the institution.

It was known that the generality of the medical and nursing staff has regular knowledge and that there is a difference in the same in the emergency services, hospitalization, intensive care unit and outpatient consultation and in turn greater knowledge in the hospitalization area

The study recommends joint actions between the academy, health institutions, medical personnel and nurses who work in the emergency service, hospitalization, intensive care unit and outpatient clinic areas, to increase their knowledge regarding these five orphan diseases, their laws and protocols and their articulation in the service areas, in response to the comprehensive care to which people suffering from these diseases are entitled.

Key words: knowledge, orphan diseases, medical and nursing professional, Multiple Sclerosis, Guillain-Barre Syndrome, Von Willebrand disease, Congenital Factor VIII Deficiency (Hemophilia) and Sickle Cell Disease

Introducción

La presente investigación obedeció al interés por contribuir al conocimiento de la situación de las enfermedades huérfanas con mayor prevalencia de atención en el Valle del Cauca.

Tuvo como objetivo, determinar los conocimientos que tiene el personal médico y de enfermería sobre sobre Esclerosis Múltiple, Síndrome de Guillain-Barre, enfermedad de Von Willebrand, Déficit Congénito del Factor VIII (Hemofilia) y Drepanocitosis en los servicios de urgencias, hospitalización, unidad de cuidados intensivos y de consulta externa de la Clínica San Francisco de la ciudad de Tuluá.

Los objetivos específicos consistieron en caracterizar esta población, como también, su nivel de conocimiento respecto a estas patologías y de los protocolos o guías que sobre las mismas existen en la institución elegida.

La metodología utilizada fue de tipo cuantitativo, descriptivo y transversal. Cuantitativo, ya que se analizaron y procesaron los datos recolectados; de tipo descripción porque se hizo una explicación de los hallazgos obtenidos; para construir un perfil sociodemográfico del personal encuestado, determinar sus conocimientos respecto a las patologías planteadas y de los protocolos existentes en la institución para su atención. El tipo transversal se hizo presente al realizarse la recolección de los datos en un tiempo establecido con una sola medición de la población estudio.

Como instrumento para la recolección de datos se diseñó una encuesta, con un cuestionario de preguntas cerradas agrupadas en tres aspectos: datos generales, datos académicos y nivel

de conocimientos teniendo en cuenta las áreas de servicios establecidas: urgencias, hospitalización, unidad de cuidados intensivos y consulta externa, que arrojaron un perfil sociodemográfico del personal e información acerca de los conocimientos que poseen respecto a las enfermedades huérfanas y protocolos de atención.

El análisis de los datos recaudados dio a conocer que el personal médico y enfermero de la Clínica San Francisco de la ciudad de Tuluá, cuenta con conocimientos regulares acerca del diagnóstico, tratamiento y cuidado de la Esclerosis Múltiple, Síndrome de Guillain-Barre, enfermedad de Von Willebrand, Déficit Congénito del Factor VIII (Hemofilia) y Drepanocitosis en los servicios de urgencias, hospitalización, unidad de cuidados intensivos y de consulta externa, igualmente, que es necesaria su capacitación y/o actualización acerca de estas enfermedades y su manejo clínico.

Este estudio se apoyó en los planteamientos de Albert Bandura sobre el aprendizaje por observación, que brindó comprensión para el análisis de datos recogidos en aplicación de los instrumentos y objetivos propuestos.

Esta teoría contribuyó a explicar que la poca prevalencia de pacientes con estas enfermedades afecta el desarrollo, retención y producción de conocimiento por parte del personal médico y profesional de enfermería de la clínica respecto a estas patologías, ya que no se cuentan con modelos para su práctica, ni con la interrelación medio-paciente generando desmotivación hacia el incremento del conocimiento.

El estudio concluyó la necesidad de que las instituciones de educación superior y las instituciones de salud, ofrezcan posibilidades para incrementar la formación profesional en estas enfermedades que permitan un manejo eficaz en cuanto el diagnóstico, tratamiento y

cuidado de los pacientes que las padecen, como de sus leyes y protocolos para dar cumplimiento al servicio integral a que tienen derecho.

1. Descripción Del Problema

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen acerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial(1), en Colombia tenemos identificadas alrededor de 1.920 que se encuentran incluidas en la resolución 430 de 2013 y según el Ministerio de Salud y Protección Social retomando la ley 1392 de 2010, “En Colombia una enfermedad huérfana es aquella crónicamente debilitante y grave, que amenaza la vida y comprenden las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas”(2). De acuerdo a los datos reportados en el 2013 por las Entidades Promotoras de Salud (EPS), Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud y Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud con el acompañamiento de la sociedad de pacientes, tenemos un reporte preliminar de 13.238 registros.

Teniendo en cuenta una revisión sistemática titulada “pacientes diagnosticados con enfermedades rara o huérfana según la ley 1392 de 2010 y la ley 1438 de 2011 de Colombia, en la ciudad de Barranquilla”(3), el cual concluyó que aún no existen mecanismos adecuados para la identificación de las enfermedades consideradas raras o huérfanas en la ciudad de Barranquilla, por lo tanto esto afecta directamente la notificación a nivel nacional de este tipo de enfermedades, lo cual requieren de un censo exhaustivo para identificar la cantidad o número de diagnosticados.

Sin embargo, el personal de salud enfrenta diversas dificultades en el momento de brindar una atención integral a pacientes con enfermedades huérfanas, ya que estas patologías son poco frecuentes y abandonadas en los servicios de salud; un artículo realizado por Luis

Alejandro Barrera de la universidad javeriana, menciona que teniendo en cuenta la ley establecida en Colombia para estas patologías, se debe resaltar un aspecto muy importante, como lo es, la docencia obligatoria, lo cual implica también la creación de centros de referencia y la capacitación de talento humano(4), cabe resaltar que en el año 2011 se creó en Colombia la federación colombiana de enfermedades raras, en la cual se menciona que la falta de políticas para esta situación genera dificultades para brindar una atención integral; es una institución que tiene como objetivo trabajar de una forma estructurada y unificada en las necesidades descritas, la Federación Colombiana de Enfermedades Raras también menciona que una de las dificultades es el diagnóstico equivocado o la ausencia de diagnóstico, el desconocimiento médico, la ausencia de abordaje interdisciplinario médico-social que conducen a un incremento de deficiencias físicas, psicológicas e intelectuales, a tratamientos inadecuados o incluso nocivos(5).

Según el reporte de enfermedades huérfanas con mayor frecuencia notificadas al Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública -SIVIGILA, en Colombia para los años 2016 hasta 2020, se encuentra la esclerosis múltiple con 2615 casos, síndrome de Guillain-Barre 1568 casos, enfermedad de Von Willebrand 1316 casos, déficit congénito del factor VIII 1223 casos y drepanocitosis con 905 casos.

Además, en Colombia se registraron 1'193.048 defunciones por todas las causas, de las cuales 7.135 presentaron al menos un diagnóstico de enfermedad huérfana como causa de muerte, en residentes de alguno de los 32 departamentos y 5 distritos de Colombia. Las defunciones por este grupo de enfermedades se presentaron con mayor frecuencia en los hombres, una proporción importante de las personas fallecidas no contaba con ningún

grado de escolaridad y una alta proporción residía en la cabecera municipal(6). En la región del Valle Del Cauca no se han realizado estudios que midan o muestren el nivel de conocimiento sobre enfermedades huérfanas en los profesionales de la salud.

El factor más influyente acerca del problema que se quiere resolver es que “las enfermedades huérfanas son de baja prevalencia, pero es cierto que cada vez cobran más importancia por el costo económico y social que implica la atención de las mismas. En realidad la importancia solo queda en el tintero, pues aunque en los últimos años se han logrado definir algunas políticas claras en relación a la atención de estos pacientes; conviene sin embargo, advertir que aún no se cuenta con modelos integrales de atención en salud para estas enfermedades y el estado deja solas a las aseguradoras al momento de poner en marcha lo escrito en el papel”(7) cabe resaltar que en el caso de la hemofilia por deficiencia del factor VIII de la coagulación que se encuentra clasificada como una de las enfermedades huérfanas más comunes si cuenta con protocolo y/o ruta de atención.

Existen vacíos acerca de lo que se ha estudiado sobre enfermedades huérfanas, uno de ellos es la notificación de las defunciones debido a la dificultad para su diagnóstico y los pacientes fallecen de estas patologías sin saber que las padecían(7).

Como se mencionó anteriormente la baja prevalencia de estas enfermedades hacen que el personal de salud se enfrente a diversas dificultades como lo han mencionado anteriores estudios, ya que el flujo de pacientes a los servicios de salud es limitado, por lo tanto, surge una dificultad a la hora de aprender o generar interés hacia este tema; y adquirir experiencia para una posible atención, de acuerdo a esto surge la siguiente pregunta de investigación:

PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN

¿Cuáles son los conocimientos que tiene el personal médico y enfermero sobre las cinco enfermedades huérfanas con más frecuencia de atención: esclerosis múltiple, síndrome de Guillain-Barre, enfermedad de Von Willebrand, hemofilia o déficit congénito del factor VIII y drepanocitosis en los servicios de urgencias, hospitalización, Unidad de Cuidados Intensivos y consulta externa en la Clínica San Francisco de Tuluá en el año 2021?

2. Justificación

Esta investigación tiene como objetivo principal identificar los conocimientos que tienen los médicos y enfermeros de la Clínica San Francisco de Tuluá acerca de las cinco enfermedades huérfanas más frecuentes en Colombia en el año 2021; es de interés ya que por su baja prevalencia ha sido un tema invisible y poco estudiado en Colombia, pero que actualmente se ha evidenciado mayor interés y un crecimiento en cuanto a literatura e información de acuerdo a las limitaciones y condiciones por las que transitan los pacientes; se relaciona a su vez con el incumplimiento de la ley 1392 del 2010 que protege a las personas con estas enfermedades ya que los pacientes deben acudir a la acción de tutela para obtener los beneficios instaurados en dicha ley(8).

Surge el interés en este proyecto ya que, los pacientes se ven enfrentados a diversas limitaciones, una de ellas es la desinformación que tengan acerca de su estado de salud o condición y esto se relaciona a su vez con el desconocimiento que se presenta desde los niveles primarios de la atención en salud, lo cual dificulta el proceso del diagnóstico del paciente y desde allí, es donde se evidencia el avance de la enfermedad, siendo tratada de otra manera ya que el diagnóstico sería erróneo. Obtener un diagnóstico temprano no es fácil, el acceso a especialistas de primer nivel o la autorización para la realización de pruebas diagnósticas de alta complejidad, puede tomar un largo tiempo. Debido a ello, se puede retrasar incluso por años el proceso de diagnóstico, lo que abre la posibilidad de que su condición de salud empeore al progresar la enfermedad, a esto se suma el no contar con redes de atención integrada o centros de especialización y que son patologías de alto costo.

Por lo tanto, a estas personas se les estaría vulnerando sus derechos, que se encuentran escritos en la ley 1392 del 2010.

Es útil, ya que, es un tema que actualmente se está empezando a investigar y se evidencia interés por parte de los profesionales en salud que desean saber sobre estas enfermedades, es decir actualmente es un tema que se está haciendo cada vez más visible para la sociedad en general; teniendo en cuenta que para el año 2018 los pocos estudios que se realizaron sobre este tema, expresaron que los profesionales de la salud cuentan con escasa información para este tipo de patologías, en cuanto a los planes de cuidado para estas enfermedades, todo ello porque no existe dentro de su formación pre gradual cursos que permitan una visión integral del manejo de estas entidades clínicas, aún más, cuando nuestro sistema de salud está orientado hacia el manejo de enfermedades prevalentes, sistémicas, inclusivas y crónicas; por lo tanto las instituciones de educación superior deberían valorar o tener presente la problemática en salud de acuerdo con las enfermedades huérfanas y así ajustar las estructuras curriculares si es necesario; con los resultados arrojados por este trabajo se pretende que la institución objeto de estudio capacite al personal sobre este tema para que al momento de atender a un paciente con estas enfermedades puedan brindarle una atención eficaz y oportuna, también que sea un tema que genere interés y así promover futuras investigaciones que faciliten la capacitación y actualización de los profesionales en salud.

El impacto social del proyecto radica en que la sensibilización generada por esta investigación podría facilitar la atención integral, ya que con un diagnóstico precoz y un tratamiento oportuno se podría evitar complicaciones, incluyendo a toda la sociedad ya que

se podría desarrollar en cualquier curso de vida algún tipo de trastorno relacionado con este tema.

El desarrollo de la investigación también favoreció la formación académica en competencias de investigación y que las enfermedades huérfanas sea un tema con más relevancia en el ámbito de la salud.

3. Marco Referencial

3.1 Marco Conceptual

- **Conocimiento:** Información que acumula una persona a lo largo de su vida mediante la interacción con el entorno. Supone la comprensión de las cosas y la integración de las percepciones en las estructuras cognitivas del individuo(9).
- **Enfermedades huérfanas:** son aquella crónicamente debilitante y grave, que amenaza la vida con una prevalencia de 1 por cada 2.000 personas, comprenden las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas(2).
- **Enfermedades raras:** se definen por su baja frecuencia como aquellas que cuentan con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas(2).

- **Enfermedades ultra raras:** se definen por su baja prevalencia como aquellas con una aparición menor de 1 por cada 50.000 personas(2).
- **Profesional médico/a:** Médico o médica titulado/a comprometido/a con los principios éticos que cuenta con los conocimientos y las destrezas necesarias para diagnosticar y resolver con tratamiento médico la mayoría de los padecimientos que el ser humano sufre en su vida, desde niño hasta la vejez, con acciones frecuentemente realizadas en el consultorio del médico o en la casa del enfermo(10).
- **Profesional enfermero:** Es aquel que presta un servicio a la sociedad en coordinación con los otros profesionistas del área de la salud, a través de la prevención y tratamiento de las enfermedades, así como de la rehabilitación de las personas que las padecen, basándose en la identificación y tratamiento de las respuestas humanas reales o potenciales que los sujetos sanos o enfermos presentan, con el propósito de conservar y fomentar la salud(11).

Tabla 1. Síntesis de las cinco enfermedades huérfanas con mayor prevalencia de atención en Colombia.

Patología	Concepto	Epidemiología	Manifestaciones	Diagnóstico	Tratamiento
Esclerosis Múltiple	Son lesiones progresivas que afectan al sistema nervioso central provocadas por una inflamación focal de la sustancia blanca del cerebro, que a medida que avanza se produce una desmielinización y daño nervioso, ya que las células	2615 casos a nivel nacional, es más frecuente entre los 25-35 años, aunque puede aparecer a cualquier edad; existe un predominio por el sexo femenino, un 60% de mujeres frente al 40% de hombres.	El síntoma de comienzo más frecuente es la alteración de la sensibilidad, hasta un 40-45% de los pacientes presentan esta forma, seguido de la aparición de parestesias, debilidad, diplopía, alteraciones de la visión,	Evaluar los síntomas y los signos. Resonancia magnética: detecta lesiones hasta en un 95% y la cervico-medular hasta en un 75% de los casos. Es una técnica que informa indirectamente acerca de la	El tratamiento se concreta básicamente en tres pilares: tratamientos farmacológicos con base inmunológica para evitar y retardar la aparición de brotes, el tratamiento sintomático y

	<p>inmunitarias del cuerpo atacan al SNC</p>	<p>Su pronóstico es impredecible. Una vez diagnosticado el paciente el pronóstico vital es de 25-35 años. Las causas más frecuentes de muerte son las infecciones, enfermedades solapadas no relacionadas con la EM y el suicidio.</p>	<p>nistagmos, disartria, ataxia, disfunción vesical, alteraciones emocionales y deterioro cognitivo y fatiga exacerbada.</p>	<p>histopatología, puesto que el paso de contraste a través de la barrera hematoencefálica significa que está permeable, y que se está produciendo inflamación.</p>	<p>rehabilitador. Tratamiento de la fase aguda: administración de 1 gramo de 6-metilprednisolona IV durante un periodo corto de unos 5 días seguido posteriormente de una pauta descendente oral que puede oscilar entre 15-30 días de prednisolona, a</p>
--	--	--	--	---	--

					<p>razón de 1 mg/kg/día. Existen algunos estudios contradictorios sobre el inicio del tratamiento por vía oral, al parecer porque se puede producir una exacerbación del brote</p> <p>Tratamiento para prevenir la progresión de la enfermedad: existe</p>
--	--	--	--	--	--

					<p>una amplia variedad de medicamentos que provocan una inhibición inespecífica del sistema inmunológico: Inmunosupresores: la azatioprina, ciclofosfamida, ciclosporina, FK506, el metotrexato, mitoxantoína,</p>
--	--	--	--	--	--

					deoispergualina, anticuerpos monoclonales, sulfasalazina o incluso la irradiación linfoide total
Síndrome de Guillain-Barre	Es una poliradiculoneuropatia inflamatoria adquirida, usualmente post-infecciosa que se caracteriza por una parálisis aguda arreflexica,	Con una incidencia global de 1.1 a 1.8 casos por 100.000 habitantes/año y a nivel nacional hay 1568. Afecta más el género masculino con una	Se manifiesta clínicamente por un inicio súbito, frecuente-mente asociado a dolor en las extremidades y de la región lumbar observado hasta en el	El diagnóstico es clínico, se apoya en el estudio electrofisiológico y los hallazgos en el líquido cefalorraquídeo. El estudio	Aproximadamente el 25% de los pacientes presentan falla respiratoria, de estos la gran mayoría la hacen durante la primera semana de

	<p>generalmente simétrica de carácter ascendente con compromiso sensitivo, motor o mixto.</p>	<p>relación hombre: mujer de 1.5 a 1 en cualquier edad, presenta un incremento del riesgo con la edad con una media de inicio a los 40 años. Con relación al pronóstico, aun con el tratamiento la mortalidad es cercana al 3%, aproximadamente el 25% de los pacientes</p>	<p>50% de los pacientes y acompañado de parestesias. La debilidad muscular relativamente simétrica es progresiva hasta producir incapacidad para caminar, cuadriparesia y comprometer los músculos de la respiración o pares craneales, también disestesias, perdida</p>	<p>electrofisiológico de velocidades de neuro conducción, la electromiografía, el reflejo H y la onda F se realizan para soportar el diagnóstico clínico, confirmar el patrón axonal o desmielinizante y determinar la severidad de la enfermedad.</p>	<p>enfermedad. Existen algunas recomendaciones de intubación orotraqueal como hipercapnia (Pco2 > 48mmHg), hipoxemia (Po2 < 56 mmHg), capacidad vital menor a 15 ml por Kg de peso corporal y otras indicaciones como tos ineficaz,</p>
--	---	---	--	--	---

		requieren intubación orotraqueal y ventilación mecánica, algunas alteraciones sensitivas y motoras pueden persistir hasta en el 20% del paciente y de estos hasta la mitad quedan severamente comprometidos con discapacidad.	de la sensibilidad, ataxia sensitiva o cerebelosa, arreflexia o hiporreflexia		alteración en la deglución y/o atelectasias. La plasmaféresis cinco sesiones durante dos semanas con un intercambio total alrededor de cinco veces el volumen plasmático
Enfermedad	Es el trastorno hereditario más	El 1% de una población	Las manifestaciones hemorrágicas son de	Antígeno de FvW plasmático total,	Desmopresina y reemplazo de FvW

<p>de Von Willebrand</p>	<p>frecuente de las proteínas de la coagulación en los seres humanos. Existen 3 tipos: 1, 2A, 2B, 2N, 2M, y 3. Está asociada a mutaciones en el cromosoma 12, en la región p13.2, que codifica para el factor de Von Willebrand (VWF), el cual se sintetiza en las células endoteliales y megacariocitos.</p>	<p>predominantemente pediátrica manifiesta síntomas y signos de laboratorio de EVW. En diversos países se calcula que la prevalencia de las manifestaciones más graves de la enfermedad (EVW tipo 3) es de entre 1 y 3 por millón. La prevalencia en mujeres es aproximadamente el</p>	<p>leves a moderadas y consisten en propensión a presentar hematomas, hemorragia mucosa, hemorragia por pequeños cortes en la piel que puede detenerse y comenzar al cabo de unas horas, a veces hipermenorrea y hemorragia anormal después de procedimientos</p>	<p>función del FvW y concentración plasmática de factor VIII. Se sospecha enfermedad de Von Willebrand en pacientes con sangrado de causa desconocida, en particular en aquellos con antecedentes de una diátesis hemorrágica similar. Los estudios de</p>	<p>cuando es necesario. Los pacientes con enfermedad de Von Willebrand se tratan solo si presentan hemorragia activa o van a ser sometidos a un procedimiento invasivo.</p>
---------------------------------	---	--	---	--	---

		<p>doble de la documentada en varones, probablemente debido al potencial único de menorragia entre las mujeres. A nivel nacional se presentan 1316 casos.</p>	<p>quirúrgicos (p. ej., extracción dentaria, amigdalectomía). Las plaquetas funcionan lo suficientemente bien para que rara vez aparezcan petequias o púrpura.</p>	<p>coagulación revelan recuento plaquetario normal, INR normal y, a veces, TTP ligeramente prolongado. El diagnóstico requiere determinar el antígeno de FvW plasmático total, la función del FvW determinada por la capacidad del plasma para mantener la aglutinación de</p>	
--	--	---	--	--	--

				plaquetas normales por medio de ristocetina (actividad del cofactor de ristocetina) y la concentración plasmática de factor VIII	
Déficit congénito del factor VIII	La Hemofilia es una enfermedad que afecta la coagulación de la sangre, de carácter hereditaria ligada al cromosoma X. Se caracteriza por	Sobre esta enfermedad, se han documentado casos en todas las razas y etnias, lo cual señala una distribución casi mundial de la misma.	Las hemorragias pueden afectar cualquier parte del cuerpo, pero en su mayoría se localizan en las articulaciones principalmente 13	Cuadro hemático con recuento de plaquetas, tiempo de protrombina (TP), tiempo de tromboplastina parcial activada	Se requiere prevenir y tratar las hemorragias mediante la reposición del factor faltante, ya sea

<p>mutaciones específicas en los genes que producen los factores de coagulación, lo cual ocasiona una ausencia o deficiencia del factor VIII (Hemofilia tipo A) o de factor IX (Hemofilia tipo B).</p>	<p>A su vez, la frecuencia aproximada es de 1 caso por cada 10.000 nacimientos de varones para la Hemofilia tipo A y 1 por cada 60.000 nacimientos de varones para la Hemofilia tipo B, se estiman en el mundo aproximadamente 400.000 personas que la padecen, de las</p>	<p>rodillas, tobillos y codos (incidencia aproximada del 70 al 80%), generando lesiones severas e incapacitantes en el paciente. Algunos otros episodios hemorrágicos ocurren en los músculos (incidencia aproximada del 10 al 20%) y otros en el sistema nervioso central o en el tracto</p>	<p>(TTPa), tiempo de trombina (TT) tiempo de sangría y fibrinógeno. La confirmación del diagnóstico de Hemofilia y su clasificación se realizan midiendo el nivel funcional del FVIII o FIX para la HA o HB, respectivamente.</p>	<p>profilácticamente (lo cual es preferible), o en su defecto, como tratamiento a demanda. La profilaxis primaria, como un tratamiento regular y continuo que debe iniciarse antes del segundo sangrado articular o antes de los 3 años de edad, para</p>
--	--	---	---	---

		<p>cuales entre el 80 y el 85% corresponden a HA.</p> <p>En Colombia se encuentran notificados 1223 casos.</p>	<p>gastrointestinal.</p> <p>Después de un trauma, la hemorragia se presenta al cabo de unos minutos y no inmediatamente, debido a que esta enfermedad se maneja una hemostasia primaria adecuada, a diferencia de otros trastornos hemorrágicos como las trombocitopatías y</p>		<p>aquellos pacientes con ausencia de enfermedad articular osteocondral documentada por examen físico o imágenes diagnósticas. Al llegar a la edad adulta, lo sugerido es no suspender la profilaxis primaria y secundaria para evitar hemartrosis y</p>
--	--	--	---	--	--

			la enfermedad de Von Willebrand (EvW).		otras complicaciones. La profilaxis secundaria, después de dos episodios de sangrado de articulaciones blanco y antes del inicio de enfermedad articular documentada por examen físico e imágenes diagnósticas;
--	--	--	--	--	--

					después del comienzo de enfermedad articular documentada por examen físico e imágenes diagnósticas, se utiliza también como profilaxis intermitente para prevenir sangrados por periodos que no exceden las 45 semanas en el año,
--	--	--	--	--	---

					<p>y finalmente como profilaxis a corto plazo para tratamiento durante 4 a 8 semanas en pacientes con 18 hemorragias reiteradas, particularmente en las articulaciones diana, para interrumpir el ciclo hemorrágico.</p>
Drepanocitosis	La drepanocitosis es una hemoglobinopatía	Con una incidencia de 1/600 recién	La mayoría de los síntomas afectan solo	Estudios de DNA (diagnóstico	Antibióticos de amplio espectro (en

que causa una anemia hemolítica crónica y afecta casi exclusivamente a individuos de raza negra. Es causado por herencia homocigótica de Hb S. Los eritrocitos en forma de hoz ocluyen el vaso y son propensos a la hemólisis, lo que provoca crisis de dolor intenso, isquemia orgánica y	nacidos en Estados Unidos y en algunas regiones de España con incidencia de 1/5000 neonatos; en Colombia se encuentran registrados 905 casos. Frente al pronóstico, la expectativa de vida de los pacientes homocigotos ha aumentado sostenidamente hasta	a pacientes homocigotos y se deben a la anemia y eventos vaso oclusivos que provocan isquemia e infarto, son comunes la ictericia leve y la palidez. La hepatoesplenomegalia es frecuente en los niños, pero, dados los infartos reiterados y la consiguiente fibrosis (auto	prenatal). Frotis de sangre periférica. Estudios de solubilidad. Electroforesis de Hb (o enfoque isoelectrico en capa fina). El tipo de estudio realizado depende de la edad del paciente. Los estudios de DNA pueden utilizarse para el	caso de infección) Analgésicos e hidratación IV (en crisis dolorosas vaso oclusivas) En ocasiones, transfusiones vacunaciones, suplementos de ácido fólico e hidroxiurea (para el mantenimiento de la salud). El trasplante de células madre
--	---	--	--	--

	<p>otras complicaciones sistémicas.</p>	<p>> 50 años. Las causas frecuentes de muerte son el síndrome torácico agudo, las infecciones intercurrentes, las embolias pulmonares, el infarto de un órgano vital y la insuficiencia renal.</p>	<p>esplenectomía), el bazo suele estar atrofiado en los adultos. Es común la cardiomegalia y los soplos eyectivos sistólicos (flujo). Son frecuentes la colelitiasis y las úlceras crónicas en sacabocados alrededor de los tobillos. Las crisis dolorosas causan dolor intenso</p>	<p>diagnóstico prenatal o para confirmar un diagnóstico del genotipo del drepanocito. La mayoría de los estados de Estados Unidos cuentan con programas de detección en recién nacidos basados en electroforesis de Hb. La detección y el diagnóstico en niños y adultos consisten</p>	<p>hematopoyéticas sigue siendo el único tratamiento eficaz para la enfermedad drepanocítica; debido a los riesgos asociados con esta terapia, generalmente se restringe a pacientes con complicaciones avanzadas de la enfermedad. Sin</p>
--	---	---	---	--	---

			<p>en los huesos largos, las manos y los pies, la espalda y las articulaciones. El dolor en la cadera puede deberse a necrosis avascular de la cabeza femoral. El dolor abdominal intenso puede acompañarse o no de vómitos, y suele asociarse con dorsalgia y artralgias.</p>	<p>en examen del frotis periférico, pruebas de solubilidad de la Hb y electroforesis de la Hb.</p>	<p>embargo, este campo está evolucionando rápidamente y el uso de la terapia con células madre puede expandirse en un futuro cercano.</p>
--	--	--	--	--	---

			<p>El síndrome torácico agudo se caracteriza por fiebre, dolor torácico e infiltrados pulmonares de comienzo súbito, neumonía bacteriana. La hipoxemia puede manifestarse rápidamente y causar disnea.</p>		
--	--	--	--	--	--

3.2 Marco de antecedentes

Se tuvieron en cuenta varias investigaciones relacionadas con el poco conocimiento que tiene el personal de salud acerca de las enfermedades huérfanas en general, un trabajo de grado realizado por Marta Luz Pareja Arcila llamado “Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia 2017” cuyo objetivo era hacer un poco más notoria la situación de las Enfermedades huérfanas en Colombia, se llevó a cabo mediante un proceso de lectura y experiencias propias con los pacientes, los hallazgos encontrados fueron que no hay aplicación de la normatividad, ya que todos los ciudadanos tienen como derecho fundamental la salud, pero al momento de que requieren un acceso a él se le es negado, por lo tanto los pacientes deben hacer valer sus derechos y hacerse conocer ante el estado para combatir las enfermedades huérfanas. Se concluyó que “El primer problema comienza con el diagnóstico, debido a la poca prevalencia de estas enfermedades, los médicos en atención primaria e inclusive los especialistas no se encuentran debidamente entrenados para diagnosticar; una vez el paciente es diagnosticado, la dificultad siguiente es la notificación de ese diagnóstico por un médico que poco sabe de dicha enfermedad, pronóstico, tratamiento y manejo por lo tanto ese núcleo familiar se ve enfrentado a una serie de dudas y preguntas que rara vez son solucionadas de manera inmediata(7).

Asimismo, se encontró un artículo sobre esclerosis múltiple titulado “Esclerosis Múltiple, Calidad de vida y Atención Sociosanitaria” donde mencionan como es la calidad de vida y la atención socio-sanitaria de los pacientes que viven con esta enfermedad, de esta investigación se concluye que la atención sanitaria ha mejorado para estas personas pero es

importante que la visibilidad de la patología aumente, puesto que la atención no es integral ni de larga duración, ya que la autonomía y la movilidad de las personas afectadas y su inserción en el ámbito laboral no es muy buena, y también que se debería brindar un apoyo a los pacientes que no tengan una red para este tipo de soporte**(12)**.

El segundo artículo relacionado es uno publicado en julio del 2017 llamado “Vivir con un trastorno raro: una revisión sistemática de la literatura cualitativa”, en esta investigación se realiza un estudio basado en 4 diagnósticos: hemofilia (trastorno hemorrágico), fenilcetonuria (trastorno metabólico), enfermedad de Fabry (trastorno de almacenamiento lisosómico) y epidermólisis ampollosa (trastorno de la piel) que se relacionan con tres aspectos muy importantes como las consecuencias de vivir con un trastorno raro, aspectos sociales de vivir con un trastorno raro y experiencias con el sistema de salud. Haciendo referencia en este último aspecto, según los resultados de la investigación en mención, se determinó que la falta de conocimiento siembra una barrera ya que puede concluir en un diagnóstico tardío, por lo tanto, la falta de experiencia de conocimiento de los profesionales de la salud generó reacciones emocionales en los pacientes, como desconfianza en los médicos y / o el sistema de atención médica, sentimientos de inseguridad y miedo o enojo.

En conclusión, los hallazgos demuestran la necesidad de más investigación sobre el impacto psicológico y social compartido de vivir con un diagnóstico raro en todas las condiciones, a fin de identificar los factores de riesgo e informar la práctica clínica**(13)**.

Otro trabajo de grado acerca de la “Aplicación de la ley 1392 del 2010, frente a las enfermedades huérfanas en el departamento de Nariño al año 2016” tenía como objetivo

verificar la aplicación de la ley mencionada anteriormente respecto al cubrimiento de tratamientos para las personas con enfermedades huérfanas en el departamento de Nariño, la cual se hizo mediante una búsqueda de cómo era la situación en Colombia sobre las enfermedades huérfanas, el cual demostró que una gran proporción de pacientes deben acudir a la acción de tutela para materializar sus derechos fundamentales, aquí se ve reflejado como el sistema de salud por parte de las entidades promotoras de salud se considera ineficiente, también la dificultad en el diagnóstico de los pacientes que padecen una enfermedad huérfana vulnera aún más los derechos de quienes sufren estos padecimientos, ya que pasan años y años con diagnósticos errados que con el tiempo solo agravan su situación y cuando por fin obtienen un diagnóstico certero, en su gran mayoría se encuentran en un estado avanzado de su enfermedad que reduce las probabilidades de cura en el mediano y largo plazo(8).

Una investigación universitaria realizada en el Ecuador sobre el impacto de las enfermedades raras de tipo cuantitativo realizado por medio de encuestas y entrevistas a los profesionales de salud involucrados en el diagnóstico y tratamiento de pacientes con enfermedades raras, demostró que el tema de salud en el Ecuador no difiere con lo que sucede a nivel internacional, ya que se evidenció en la investigación que hacen falta profesionales especializados en este tema, hay poco acceso a exámenes, falta de conocimiento de la sociedad frente al tema y también que existe discriminación a los pacientes con estas patologías. Concluyeron que el acceso a la atención médica para pacientes con enfermedades huérfanas es limitado y son pocas las instituciones que pueden entregar este tipo de diagnósticos(14).

En cuanto a las enfermedades raras en niños se encuentra un artículo relacionado con este tema llamado “Enfermedades raras en pediatría” realizado por el D. González-Lamuño, la M. García Fuentes, habla de la amplia información que tiene los padres de estos niños acerca del diagnóstico y posibles terapias sobre la enfermedad de sus hijos y que a veces puede superar a la información que tiene algunos profesionales de la salud; una de las conclusiones de este artículo es que las causas que condicionan el retraso diagnóstico de los pacientes con enfermedades raras, probablemente es la formación médica no adecuada. A este respecto, la enseñanza actual de la medicina en nuestro país no está orientada suficientemente a la formación de los médicos en las enfermedades poco comunes(15).

Asimismo, un estudio realizado en España acerca de las necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria, que tenía como objetivos: a) delimitar el interés de las enfermedades raras en atención primaria, b) detectar las necesidades de formación y conocer las demandas, y c) describir y analizar los núcleos de información y los recursos informativos disponibles, el cual fue un estudio de tipo cualitativo que se realizó mediante dinámicas de grupo y entrevistas en profundidad, demostró que el término de enfermedades raras es un término poco conocido, el médico de atención primaria es el responsable de diagnósticos prenatales de enfermedades raras hereditarias, ya que éste es responsable de sospecharlas y remitir al paciente al especialista, pero se siente inseguro y con temor a realizar el diagnóstico demasiado tarde, por falta de experiencia. No obstante, el interés por las enfermedades raras es limitado, ya que los pacientes son pocos, la baja relación tiempo/paciente limita la posible dedicación y hay una supuesta falta de interés hacia las enfermedades raras por parte de la administración(16).

Otro trabajo de grado habla sobre el “nivel de conocimientos que tiene las enfermeras sobre el tratamiento de plasmaféresis en pacientes con síndrome de Guillain-barre en el área de neurología del hospital Eugenio Espejo de la ciudad de Quito, durante el mes de abril del 2014” querían evaluar dichos conocimientos de los profesionales de enfermería y cómo brindan cuidados a pacientes con estos trastornos. Este trabajo se realiza por medio de una encuesta teniendo en cuenta a 10 participantes donde revela que el 90% de los hallazgos demuestra que la población objeto desconoce totalmente el concepto, signos y síntomas, tratamiento y cuidados de este síndrome, por lo tanto sugieren que se debe incentivar la autoeducación incrementando el interés de enfermedades huérfanas o en temas que por muy mínimos que sean observados en el ámbito laboral requieren de la atención de todo un equipo interdisciplinario y no solo responsabilidad de enfermeros o médicos(17).

Angela Patricia Chaves, presidente de Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER), ha reiterado desde el año 2011 que: “No hay estudios epidemiológicos sobre las ER en Colombia, ni datos fiables o registros consolidados sobre carga poblacional, así como políticas públicas en salud que respondan a las necesidades de este colectivo en estado de vulnerabilidad.” El poco conocimiento existente sobre estas enfermedades en nuestro país se encuentra fraccionado y disperso (entre las asociaciones de pacientes, centros de diagnóstico, instituciones científicas, hospitales, aseguradores, especialistas, grupos de investigación, entidades del Estado), y por lo tanto es insuficiente.” No existen tampoco redes de atención e investigación, centros de referencia o excelencia, que permitan el seguimiento y tratamiento de casos, así como estudios sobre incidencia, prevalencia e historia natural de estas enfermedades, mucho menos el acceso a tratamientos, atención especializada, terapias avanzadas o medicamentos”(18).

Un estudio realizado en China nombrado “Seguridad del servicio de salud de pacientes con 8 ciertas enfermedades raras: evidencia del sistema nacional de China para la utilización de servicios de salud de pacientes con seguro de salud” habla que las enfermedades raras son uno de los principales desafíos en la era de la medicina de precisión y reflejan el nivel de seguridad social de los grupos minoritarios. Este estudio tuvo como objetivo investigar la utilización de servicios de salud y la seguridad de la salud de pacientes con enfermedades raras en China. El estudio se llevó a cabo mediante la recopilación de información de los sistemas de salud de China, se realizó un análisis univariado para describir la declaración básica del servicio de atención médica, como el tipo de visita, el tipo de institución, la duración de la estadía, la utilización del seguro de atención médico y los resultados de la carga de enfermedad para diferentes grupos y sus factores se estudiaron mediante análisis multivariado. Concluyeron que el seguro de salud es una salvaguardia efectiva para pacientes con enfermedades raras, sin embargo, todavía faltan tratamientos asequibles y accesibles para tales pacientes. Sigue existiendo la necesidad de mejorar aún más la tecnología de diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras y la experiencia entre los médicos, así como el nivel de seguridad de las políticas de salud (19).

Por otro lado, un estudio del 2021 nombrado “acceso a los servicios de salud de personas diagnosticadas con enfermedades huérfanas en Colombia”, menciona que los bajos diagnósticos de estas enfermedades se debe al poco conocimiento que tienen los profesionales de la salud y por lo tanto se ve afectada la integralidad de los pacientes, en el cual también se vulnera el derecho a la humanización, el derecho a la salud y a tratamientos terapéuticos pertinentes, ya que como se ha mencionado anteriormente son patologías de alto costo y los pacientes y familiares no tienen acceso a estos servicios de salud por lo

tanto son distintos factores que impactan negativamente en las personas que padecen estas enfermedades, siendo consideradas como enfermedades crónicas, graves y debilitantes (Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia & UNISALUD, 2018; Resolución 0430, 2013); conocimientos técnico científicos por parte de médicos especialistas, lo cual genera diagnósticos tardíos e inadecuados y hace que las personas no puedan tener el tratamiento adecuado y por ende que su estado de salud se deteriore paulatinamente. **(20)**. Por lo tanto, la investigación sugiere que las entidades administradoras de planes de beneficio e instituciones prestadoras de los servicios de salud, deberán fomentar la participación de las organizaciones de pacientes con enfermedades huérfanas en actividades de promoción, prevención, atención, sensibilización, intercambio de información y buenas prácticas en lo relativo a la atención de las enfermedades huérfanas.

3.3 Marco teórico

De acuerdo con el tema de investigación para poder adquirir conocimientos debemos tener un aprendizaje, el cual se puede obtener de diversas maneras como lo explican algunas teorías, para este trabajo se elige la teoría de aprendizaje social o teoría cognoscitiva social de Bandura, donde explica el aprendizaje por observación en cuatro procesos.

Por lo general, las habilidades complejas se aprenden por acción y observación; los individuos observan a los modelos explicarlas y demostrarlas, y luego las ensayan, por lo tanto es de gran utilidad ya que al momento de aprender observando lo hacemos desde la

experiencia de otra persona, en el cual se pueden visualizar errores y de ellos aprender, lo que a su vez disminuye factores de riesgos o consecuencias desfavorables; esto demuestra cómo cada día los profesionales de la salud adquieren destrezas y habilidades en su labor; por lo tanto esto explica porque los médicos y enfermeros se enfrentan a dificultades al momento de atender pacientes con estos trastornos, ya que en sus servicios cuentan con poco flujo de estas patologías y no tienen como ensayar o adquirir habilidades para tratarlas o diagnosticarlas. Por observación se aprenden algunos componentes de una habilidad compleja, de modo que la práctica brinda la oportunidad de darles la información correctiva que les ayude a perfeccionar su desempeño(21).

Bandura menciona “Esta capacidad de aprender por observación permite a las personas adquirir pautas de conducta amplias e integradas, sin tener que configurarlas gradualmente a través del proceso de ensayo error”(21).

El aprendizaje por observación consta de cuatro procesos:

Atención: hace referencia al interés que presta el observador a los acontecimientos relevantes del medio y que se necesita para que estos sean percibidos en forma significativa; por lo tanto, los observadores en este caso son los profesionales médicos y enfermeros y si para ellos no es relevante el tema de las enfermedades huérfanas su atención no será dirigida en aprender o capacitarse sobre estas patologías(21).

Retención: La información obtenida anteriormente por el tema de interés será codificada y transformada de acuerdo a las habilidades de aprendizaje para ser almacenada en la memoria. En este proceso entra a jugar un papel muy importante o fundamental en el aprendizaje para la retención del conocimiento, llamado repaso o revisión mental de la

información, que consiste en codificar la información de acuerdo a las características que utilice cada persona, un gran ejemplo es asociarlo a imágenes o sucesos de la vida(21).

Producción: esta se adquiere por una combinación de modelamiento, práctica conducida y retroalimentación correctiva, es decir la información adquirida y que ya ha sido codificada y almacenada será puesta en acciones abiertas o en práctica. Bandura refiere que los estudiantes suelen hacerse de apenas un acercamiento somero a una habilidad compleja con la observación de demostraciones y la perfeccionan con la práctica, en especial si los maestros brindan información correctiva y enseñan de nuevo los aspectos dificultosos(21).

Motivación: Si las recompensas percibidas superan los costos percibidos entonces el comportamiento tendrá más probabilidades de ser imitado por el observador. La motivación es un proceso crucial del aprendizaje por observación que los maestros promueven de diversas formas: hacen el aprendizaje interesante, relacionan el material con las preferencias de los estudiantes, les piden que establezcan metas y las supervisen, ofrecen retroalimentación acerca de su perfeccionamiento o recalcan el valor del aprendizaje(21).

Para concluir el aprendizaje se da en unos procesos consecutivos, es decir que no es conveniente saltarse etapas de este desarrollo de nuevos conocimientos; por ejemplo al instante que algún profesional despierta el deseo de aprender nuevos conceptos, nuevas patologías, tratamientos o nuevas investigaciones primero debe llamar su atención este tema para ya proceder a modificar esta información adquirida de la manera que sea más eficaz de aprender, ya sea por imágenes o verbalmente y esta sea almacenada, para después poner en práctica lo aprendido, lo que entra en discusión con el tema de enfermedades huérfanas ya que es necesario tener este tipo de pacientes en los servicios de atención para

finalmente poner en práctica lo aprendido, sin embargo el profesional debe estar capacitado para enfrentarse a cualquier tipo de patología.

Por último en este proceso, tenemos la motivación que hace referencia a los resultados satisfactorios de todo este desarrollo nombrado anteriormente, al analizar este paso se identifica que si el personal médico o enfermero se prepara para brindar una atención integral a pacientes que presenten alguna de las cinco enfermedades huérfanas más frecuentes en atención en un escenario clínico ya que es el ambiente de mayor interacción, existe la posibilidad que se haga un diagnóstico precoz o un abordaje completo al paciente, lo que sería una consecuencia positiva o un suceso motivacional para seguir adquiriendo conocimientos frente a esta problemática, sin embargo si ocurre todo lo contrario, es decir el personal se prepara para esta situación y no obtiene resultados significativos existe la posibilidad que disminuya su atención sobre esta problemática que como se ha dicho anteriormente son enfermedades de baja prevalencia pero que día a día toman relevancia.

Un ensayo llamado teorías educativas en la enseñanza de enfermería realizado por la enfermera Margarita Acevedo Peña, refiere que los estudiantes de enfermería se forman académicamente de acuerdo a los aspectos teóricos y prácticos para obtener un conocimiento integrado en cuanto al saber, al hacer y al saber hacer, esto a su vez se relaciona con los procesos de aprendizaje planteados por Albert Bandura(22).

3.4 Marco legal

En Colombia las enfermedades huérfanas están reglamentadas por las siguientes normas;

Ley 1392 del 2010: por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas de

especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores(2). **Resolución 5265 del 2018:** en la cual se establece el listado de las enfermedades huérfanas(23). **Decreto 780 de 2016:** establece que los pacientes que sean diagnosticados con enfermedades huérfanas deben ser reportados al ministerio a través del Sistema de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA) de acuerdo con las fichas y procedimientos que para tal fin se definan(24).

4. Objetivos

4.1 Objetivo General

Determinar los conocimientos que tiene el personal médico y enfermero sobre las cinco enfermedades huérfanas con más frecuencia de atención: esclerosis múltiple, síndrome de Guillain-Barre, enfermedad de Von Willebrand, déficit congénito del factor VIII (hemofilia) y drepanocitosis en los servicios de urgencias, hospitalización, Unidad de Cuidados Intensivos y de consulta externa en la Clínica San Francisco de Tuluá 2021.

4.2 Objetivos Específicos

- Caracterizar los factores sociodemográficos del personal médico y de enfermería la Clínica San Francisco de Tuluá en el año 2021 que laboran en el servicio de urgencias, hospitalización, Unidad de Cuidados Intensivos y consulta externa.
- Determinar el nivel de conocimientos del personal médico y de enfermería sobre enfermedades huérfanas que laboran en el servicio de urgencias, hospitalización, Unidad de Cuidados Intensivos y consulta externa de la Clínica San Francisco de Tuluá.

- Identificar la presencia de protocolos o guías sobre enfermedades huérfanas en los servicios de urgencias, hospitalización, Unidad de Cuidados Intensivos y consulta externa.

5. Metodología

5.1 Tipo de estudio

- **Cuantitativo:** porque se analizaron las estadísticas descriptivas para explicar matemáticamente los resultados y hallazgos de la investigación, utilizando herramientas estadísticas.

Descriptivo: porque se realizó una explicación de las variables de estudio de los conocimientos que tienen los médicos y enfermeros sobre las cinco enfermedades huérfanas con más frecuencia de atención en esclerosis múltiple, síndrome de Guillain-Barre, enfermedad de Von Willebrand, déficit congénito del factor VIII (hemofilia) y drepanocitosis en la Clínica San Francisco de Tuluá en el año 2021.

- **Transversal:** porque la recolección de los datos se realizó en un tiempo establecido y se realizó una sola medición de la población estudio.

5.2 Área de estudio

La investigación se llevó a cabo en el departamento del Valle del Cauca en la Clínica San Francisco de Tuluá, en las áreas de urgencias, hospitalización, Unidad de Cuidados

Intensivos y consulta externa, es de gran interés ya que esta institución se encuentra en el centro del departamento y es un referente por prestar servicio del nivel complementario, adicionalmente tienen afluencia de ciudades y pueblos aledaños, en el periodo comprendido agosto-noviembre del año 2021.

5.3 Población y muestra

5.3.1 Población

81 personas entre personal médico y personal de enfermería de la Clínica San Francisco de Tuluá, que laboren en las áreas de urgencias, hospitalización, Unidad de Cuidados Intensivos y consulta externa.

5.3.2 Tamaño de la muestra:

Para calcular el tamaño de la muestra se utilizó la siguiente fórmula:

$$n = \frac{NZ^2PQ}{d^2(N-1) + Z^2PQ}$$

Dónde:

n = El tamaño de la muestra.

N = Tamaño de la población.

Z = Factor de confiabilidad. Es 1,96 cuando es un 95% de confianza

$P = 0,5$

$Q = 1-P = 0,5$

D = Es el margen de error permisible. Establecido por el investigador.

El tamaño de muestra calculado a través de este método fue de 67 personas.

5.3.3 Muestreo

El tipo de muestreo que se empleó en este proceso investigativo fue a conveniencia.

5.3.4 Limitantes

Para el desarrollo de la presente investigación fue necesario que el personal asistencial de los cuales treinta y ocho (38) son médicos y cuarenta y tres (43) son enfermeros profesionales de los servicios de urgencias, UCI, consulta externa y hospitalización, de los cuales posterior a la aplicación de la fórmula estadística, participaran con el diligenciamiento de la encuesta sesenta y siete (67) personas; pero por la emergencia sanitaria a nivel global por COVID-19, estos servicios fueron las más afectadas, inicialmente se pretendió intervenir la totalidad de la población elegida teniendo en cuenta los servicios incluidos para la investigación, sin embargo, solo se logró que treinta y siete

(37) de los sesenta y siete (67) que estaban proyectados de acuerdo al tamaño de la muestra participaran en la presente investigación; se espera que aunque los datos son inferiores a los esperados, estos puedan ser de utilidad para la formulación de planes de mejora al interior de los servicios participantes.

5.4 Criterios de selección de la muestra

5.4.1 Criterios de inclusión

Médicos y enfermeros profesionales de las áreas de urgencias, UCI y hospitalización de la Clínica San Francisco de Tuluá.

5.4.2 Criterios de exclusión

Personas mayores de edad que no firmen el consentimiento informado, personal de salud diferente a los médicos y enfermeros profesionales.

5.5 Variables

Tabla 2. Operacionalización de variables.

VARIABLE	DEFINICIÓN OPERACIONAL	TIPO DE VARIABLE	VALORES POSIBLES	FUENTE DE DATOS
-----------------	-----------------------------------	-----------------------------	-----------------------------	----------------------------

SEXO	Sexo del profesional	Categoría nominal dicotómica	Masculino femenino	Encuesta
EDAD	Edad del profesional en años cumplidos	Cuantitativa continua	20, 21, 22...	Encuesta
PROFESIÓN	Actividad actual de la persona	Médico o enfermero	Enfermera/o Medico/a	Encuesta
EDUCACIÓN RECIBIDA ACERCA DE ENFERMEDADES HUÉRFANAS	Si en la universidad de la que se graduó el profesional obtuvo enseñanza sobre alguna de las 5 enfermedades huérfanas con mayor prevalencia.	Categoría nominal dicotómica	Si o no	Encuesta
NIVEL DE CONOCIMIENTO	Cómo considera el profesional de la salud el nivel de conocimiento acerca de estas patologías.	Categórica ordinal	Completo Parcial Nulo	Encuesta
Conocimiento	Si conoce los	Categoría	Si o no	Encuesta

de los protocolos de la institución.	protocolos de la institución acerca de la atención a enfermedades huérfanas.	nominal dicotómica		
--	--	-----------------------	--	--

5.6 Recolección de la información (método, técnicas e instrumentos)

5.6.1 Método

Se solicitó la autorización del comité de ética, se obtuvo una lista de cada institución donde se encuentre registrado el personal médico y enfermeros de cada servicio (uci, urgencias y hospitalización), luego se contactó a los participantes, se les socializó el consentimiento informado, posteriormente quienes aceptaron, realizaron el diligenciamiento de la encuesta digital y algunos de manera presencial.

5.6.1 Instrumento

Para la recolección de la información se ha sido diseñado una encuesta por las investigadoras, con el fin de medir los conocimientos de los profesionales objeto de estudio, el cual debe pasar por un proceso de aprobación para su utilización en esta investigación. La encuesta está estructurada de tal manera que contiene 4 grupos de

preguntas de la siguiente forma:

- Datos generales: 8 preguntas
- Datos académicos: 4 preguntas
- Nivel de conocimientos: 4 preguntas
- Experiencias: 2 preguntas

5.7 Procesamiento análisis y resultados

Se realizó un análisis univariado y bivariado de los datos, lo cual permitió identificar las variables sociodemográficas de los participantes, el nivel de conocimientos antes mencionados en cada uno de los servicios encuestados y la existencia de protocolos dirigidos a la atención de personas con diagnósticos de enfermedades huérfanas en los servicios ya mencionados.

6. Consideraciones Éticas

El presente estudio se ajustó a los principios éticos que justifican la investigación de acuerdo a la normatividad a nivel internacional como es el informe Belmont y a nivel nacional la resolución 008430 de 1993.

Según los principios éticos básicos establecidos por el Informe Belmont, el presente estudio se ajusta al respeto por las personas, pues los individuos serán tratados como agentes autónomos, el respeto a las personas exige que los sujetos participen en la investigación voluntariamente y con información adecuada. Los beneficios de la presente investigación son tenidos en cuenta para el desarrollo del conocimiento, ya que fortalece la formación de los investigadores como futuros profesionales.

Así mismo se tiene en cuenta el principio de beneficencia, el cual indica que se debe tratar a las personas de una manera ética, implica no sólo respetar sus decisiones y protegerlos de daños, sino también procurar su bienestar, se formularon dos reglas generales como expresiones complementarias de beneficencia: (1) no hacer daño; y (2) acrecentar al máximo los beneficios y disminuir los daños posibles.

Tal principio fue de aplicabilidad para este estudio puesto que lo que se pretendió fue identificar si los profesionales encuestados cuentan con un conocimiento adecuado frente a estas patologías, pretendiendo que, con los resultados arrojados por la investigación, la

institución objeto de estudio capacite su personal sobre este tema para brindar una atención eficaz y oportuna a las personas que padecen estas patologías.

Resolución 008430 de 1993, por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud, artículo 6 de la misma resolución, este estudio se desarrolló conforme a los siguientes criterios:

Literal a. Se ajustará a los principios científicos y éticos que la justifiquen. Literal b. Se realizará solo cuando el conocimiento que se pretende producir no pueda obtenerse por otro medio idóneo. Literal e. Contará con el consentimiento Informado. Literal g. Se llevará a cabo cuando se obtenga la autorización de las instituciones objetos de estudio; el consentimiento Informado de los participantes; y la aprobación del proyecto por parte del Comité de Ética en Investigación de la institución.

De acuerdo a lo establecido en la Resolución 008430 de 1993, esta investigación no ofreció riesgos ya que no se realizaron procedimientos a la población objeto de estudio.

ARTICULO 14. Se entiende por Consentimiento Informado el acuerdo por escrito, mediante el cual el sujeto de investigación autoriza su participación en la investigación, con pleno conocimiento de los beneficios y un posible riesgo si existiera, con la capacidad de libre elección y sin coacción alguna. Así mismo se brindará educación sobre el diligenciamiento de la encuesta para la participación en el estudio, explicando el objetivo de la investigación y la metodología para realizar la encuesta.

La confidencialidad del estudio se realizó con el mayor grado de responsabilidad con la información, se expresó claramente a los participantes de este estudio que se respetaría su identidad, ya que no se expondrían ni se guardarían nombres, apellidos, números de

identidad, teniendo en cuenta la resolución 8430 de 1993. De tal modo se indicó a los mismos que el suministro de sus datos no comprometerá su integridad física, psicológica, social y legal.

7. Resultados

Análisis de los resultados

Tabla 3. Factores sociodemográficos.

Variable	Respuesta	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa (%)
EDAD	20-24	2	5,4
	25-29	12	32,4
	30-34	7	18,9
	35-39	7	18,9
	40-45	9	24,3
	Total	37	100,0
GENERO	FEMENINO	25	67,6
	MASCULINO	12	32,4
	Total	37	100,0
LUGAR DE RESIDENCIA	URBANO	36	97,3
	RURAL	1	2,7
	Total	37	100,0
SERVICIO DONDE LABORA	HOSPITALIZACIÓN	10	27,0
	UCI	5	13,5
	URGENCIAS	16	43,2
	CONSULTA	6	16,2

	EXTERNA		
	Total	37	100,0
PROFESIÓN	MEDICO	15	40,5
	ENFERMERO(A)	22	59,5
	Total	37	100,0
TIEMPO QUE LLEVA LABORANDO EN LA INSTITUCIÓN	MENOS DE 1 AÑO	11	29,7
	DE 1 A 10 AÑOS	18	48,6
	DE 11 A 20 AÑOS	5	13,5
	MAS DE 20 AÑOS	3	8,1
	Total	37	100,0

Fuente: Elaboración propia

Durante el desarrollo de la presente investigación relacionado con el nivel de conocimientos del personal médico y enfermero de la Clínica San Francisco de la ciudad de Tuluá, encontramos que, de acuerdo con los factores sociodemográficos de las 37 personas encuestadas, el rango de edad entre los 25 a 29 años con un porcentaje de 32.4% (n= 12) se presentó con una mayor frecuencia, seguido del rango de edad de 40 a 45 con un porcentaje de 24.3% (n=9). Para la variable de genero el 67.6% (n=25) y 32.4% (n=12) pertenecen al género femenino y masculino respectivamente, en cuanto al lugar de residencia el 97.3% (n=36) pertenece al área urbana y el 2.7% (n=1) al área rural.

Teniendo en cuenta la variable de servicio donde labora, se presentó mayor respuesta en urgencias con un 43.2% (n=16), en hospitalización 27% (n=10) y en menor proporción en la UCI con 5 personas con un porcentaje de 13.5%.

Del total de la población, el 40.5% (n=15) son médicos y el 59.5% (n=22) son enfermeros, continuando con el tiempo laboral en la institución, encontramos mayor porcentaje de respuesta en tiempo de 1 a 10 años, con un total de 18 personas para un porcentaje del 48.6% seguido de 11 personas que llevan laborando menos de 1 año en la institución para un porcentaje del 29.7%.

Para dar respuesta al segundo objetivo, el cual buscó caracterizar los conocimientos sobre las cinco enfermedades huérfanas con mayor prevalencia en el Valle del Cauca, se tuvieron en cuenta algunas variables, entre ellas: si recibieron educación, si conocen la ley y como considera en general el conocimiento sobre estas enfermedades y se agruparon los resultados de acuerdo a los servicios asistenciales elegidos para esta investigación, iniciando con el área de urgencias, hospitalización, consulta externa y unidad de cuidados intensivos.

Variable	Respuesta	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa (%)
Recibió educación acerca de enfermedades huérfanas en su pre-grado o en los últimos 5 años	SI	20	54,1
	NO	17	45,9
	Total	37	100,0
Conocimientos acerca de la ley	SI	8	21,6

	NO	29	78,4
	Total	37	100,0
Cómo considera usted su nivel de conocimiento acerca de estas enfermedades	Completo	2	5,4
	Parcial	29	78,4
	Nulo	6	16,2
	Total	37	100,0

Fuente: Elaboración propia

De acuerdo con la explicación anterior, se logró identificar que del 100% de la población, el 54.1% (n=20) recibió educación sobre estas patologías en pregrado o en los últimos cinco años y el otro 45.9% (n=17) contestó lo contrario, es decir no recibieron algún tipo de educación.

En cuanto al conocimiento de la ley, un gran porcentaje de los encuestados refirieron no conocer la normatividad que ampara personas con estas enfermedades, con un valor del 78.4% (n=29) y, por último, los encuestados clasificaron los conocimientos que consideran tener acerca de las enfermedades huérfanas de la siguiente manera, el 78.4% (n=29) un

conocimiento parcial y un 16.2% (n=6) y un 5.4% (n=2) conocimiento nulo y completo, respectivamente.

Tabla 4. Nivel de conocimiento sobre el diagnóstico de las enfermedades huérfanas priorizadas con relación al servicio.

SERVICIO	DIAGNÓSTICO									
	EXCELENTE		MUY BUENO		BUENO		REGULAR		MALO	
	FA	FR	FA	FR	FA	FR	FA	FR	FA	FR
Hospitalización	0	0%	3	6%	25	50%	13	26%	9	18%
UCI	0	0%	0	0%	6	24%	16	64%	3	12%
Urgencias	9	11%	10	13%	29	36%	20	25%	12	15%
Consulta Externa	0	0%	9	30%	3	10%	15	50%	3	10%

De acuerdo a la revisión de los datos obtenidos en la presente investigación, al realizar el cruce de las variables servicio y medición del conocimiento con relación al diagnóstico de las cinco enfermedades priorizadas se evidencia que, en el servicio de hospitalización con 50 respuestas (10 participantes), el nivel de conocimiento predominante fue bueno con un 50% (n=25), seguido por un nivel regular con un 26% (n=13), en un nivel malo con un 18% (n=9) y finalmente con un nivel muy bueno con un 6%(n=3); en cuanto a lo evidenciado en el servicio de Unidad de Cuidados Intensivos UCI, con 25 respuestas (5 participantes), el nivel de conocimiento predominante fue regular con un 64% (n=16), seguido por el nivel bueno con un 24% (n=6) y finalmente con un nivel malo con un 12% (n=3); en relación con el servicio de urgencias de las 80 respuestas (16 participantes) se identificó que el nivel de

conocimientos fue de bueno con 36% (n=29), seguido por un nivel regular con un 25% (n=20), nivel malo con un 15% (n=12), con un nivel muy bueno con un 13% (n=10), y finalmente, con un 11% (n=9) para el nivel excelente; como último servicio está el de consulta externa con 30 respuestas (6 participantes), con un nivel de conocimientos regular con un porcentaje del 50% (n=15), seguido por un nivel muy bueno que corresponde al 30% (n=9) y finalmente con un 10% (n=3) para los niveles de bueno y malo.

Tabla 5. Nivel de conocimiento sobre el tratamiento de las enfermedades huérfanas priorizadas con relación al servicio.

SERVICIO	TRATAMIENTO									
	EXCELENTE		MUY BUENO		BUENO		REGULAR		MALO	
	FA	FR	FA	FR	FA	FR	FA	FR	FA	FR
Hospitalización	0	0%	0	0%	23	46%	15	30%	12	24%
UCI	0	0%	3	12%	0	0%	18	72%	4	16%
Urgencias	7	9%	5	6%	27	34%	34	42%	7	9%
Consulta Externa	0	0%	2	7%	10	33%	13	43%	5	17%

Continuando con la revisión de los datos obtenidos en la presente investigación, al realizar el cruce de las variables servicio y medición del conocimiento con relación al tratamiento de las cinco enfermedades priorizadas se evidencia que, en el servicio de hospitalización con 50 respuestas (10 participantes), el nivel de conocimiento predominante fue bueno con un 46% (N=23), seguido por regular con un 30% (N=15), y finalmente, malo con un 24%

(N=12); en cuanto a lo evidenciado en el servicio de Unidad de Cuidados Intensivos UCI, con 25 respuestas (5 participantes), el nivel de conocimiento predominante fue regular con un 72% (N=18), seguido por nivel malo con un 16% (N=4) y finalmente en un nivel muy bueno con un 12% (N=3); en relación con el servicio de urgencias de las 80 respuestas (16 participantes) se identificó que el nivel de conocimientos fue de regular con 42% (N=34), seguido por un nivel bueno con un 34% (N=27), con un 9% (N=7) en los niveles excelente y malo y finalmente con un 6% (N=5) para un nivel muy bueno; como último servicio está el de consulta externa con 30 respuestas (6 participantes), con un nivel de conocimientos regular con un porcentaje del 43% (N=13), con un nivel bueno con un 33% (N=10), seguido por un nivel malo con un 17% (N=5) y finalmente con un 7% (N=2) con un nivel muy bueno.

Tabla 6. Nivel de conocimiento sobre los cuidados de las enfermedades huérfanas priorizadas con relación al servicio.

SERVICIO	CUIDADOS									
	EXCELENTE		MUY BUENO		BUENO		REGULAR		MALO	
	FA	FR	FA	FR	FA	FR	FA	FR	FA	FR
Hospitalización	0	0%	2	4%	25	50%	16	32%	7	14%
UCI	0	0%	0	0%	4	16%	18	72%	3	12%
Urgencias	12	15%	7	9%	21	26%	33	41%	7	9%
Consulta Externa	0	0%	1	3%	9	30%	15	50%	5	17%

Finalmente, al realizar el cruce de las variables servicio y medición del conocimiento con relación al cuidado que se le debe brindar a los pacientes con diagnóstico de alguna de las cinco enfermedades priorizadas se evidencia que, en el servicio de hospitalización con 50 respuestas (10 participantes), el nivel de conocimiento predominante fue bueno con un 50% (N=25), seguido por el nivel regular con un 32% (N=16), con un nivel malo con un 14% (N=7) y finalmente, con un nivel muy bueno con un 4% (N=2); en cuanto a lo evidenciado en el servicio de Unidad de Cuidados Intensivos UCI, con 25 respuestas (5 participantes), el nivel de conocimiento predominante fue regular con un 72% (N=18), seguido por nivel malo con un 16% (N=4) y finalmente en un nivel muy bueno con un 12% (N=3); en relación con el servicio de urgencias de las 80 respuestas (16 participantes) se identificó que el nivel de conocimientos fue de regular con 41% (N=33), seguido por un nivel bueno con un 26% (N=21), con un 15% (N=12) para el nivel excelente y finalmente, con un 9% (N=7) en los niveles muy bueno y malo; como último servicio está el de consulta externa con 30 respuestas (6 participantes), con un nivel de conocimientos regular con un porcentaje del 50% (N=15), con un nivel bueno con un 30% (N=9), seguido por un nivel malo con un 17% (N=5) y finalmente con un 3% (N=1) con un nivel muy bueno.

No se puede realizar una comparación entre los servicios ya que los participantes en cada uno de ellos fueron diferentes, pero se puede identificar que el servicio con el mayor número de participaciones fue urgencias con 16, en las cuales se identificó que en los tres procesos el nivel de conocimiento predominante fue variable en cada enfermedad priorizada, pero aun así el nivel regular fue el que tuvo mayor porcentaje.

A continuación, se presentan los resultados específicos por área y patología priorizada

Tabla 7. Nivel de conocimiento en el servicio de urgencias en relación con esclerosis múltiple.

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTO	ESCLEROSIS MULTIPLE					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
URGENCIAS	Excelente	3	18,7	1	6,2	2	12,5
	Muy Bueno	2	12,5	2	12,5	3	18,7
	Bueno	6	37,5	6	37,5	3	18,7
	Regular	3	18,7	6	37,5	7	43,7
	Malo	1	6,2	1	6,25	1	6,2

Teniendo en cuenta que de los 37 encuestados 16 pertenecen al área de urgencias, se analiza que, para el diagnóstico de esclerosis múltiple, el 37.5% (n=6) cuentan con conocimientos buenos y se observa igualdad de porcentajes en la respuesta excelente y regular con un valor del 18.75% (n=3), para el tratamiento de esta patología se analiza que un 37,5% (n=6) contestan que tienen conocimientos buenos y el mismo porcentaje se presenta para conocimientos regulares.

Por último, teniendo en cuenta los cuidados, en esclerosis múltiple, el 43.75% cuenta con conocimientos regulares y se observa igualdad de valores para conocimientos buenos y muy buenos, con un porcentaje del 18.75% (n=3).

Tabla 8. Nivel de conocimiento en el servicio de urgencias en relación con Guillain Barré.

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTO	SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
URGENCIAS	Excelente	3	18,7	3	18,7	3	18,7
	Muy Bueno	2	12,5	1	6,2	2	12,5
	Bueno	7	43,7	7	43,7	6	37,5
	Regular	3	18,7	4	25	4	25
	Malo	1	6,2	1	6,2	1	6,2

Para diagnóstico de Guillain Barré y teniendo en cuenta el total de población en urgencias n=16, se analiza que el mayor porcentaje se presenta en conocimientos buenos, con un valor del 43.75% (n=7) y una igualdad de porcentajes en conocimientos excelentes y regular para un valor del 18.75% (n=3)

En el tratamiento de Guillain Barré el 43.75% (n=7) cuenta con conocimientos buenos y un 25% (n=4) con conocimientos regulares, cabe resaltar que un 18.75% contesta a excelente; teniendo en cuenta los cuidados el 37,5% (n=6) contesta al ítem bueno y el 25% (n=4) regular.

Tabla 9. Nivel de conocimiento en el servicio de urgencias en relación con Enfermedad de Von Willebrand.

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTO	ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
URGENCIAS	Excelente	0	0	0	0	2	12,5
	Muy Bueno	1	6,2	1	6,2	0	0
	Bueno	6	37,5	4	25	4	25
	Regular	6	37,5	9	56,2	8	50
	Malo	3	18,7	2	12,5	2	12,5

En Enfermedad de Von Willebrand se observa que en el diagnóstico existe igualdad de porcentajes en conocimientos buenos y regulares con un valor del 37,5% (n=6), es de importancia que un 18.75% (n=3) contesta que presenta un conocimiento malo acerca de este aspecto en la patología.

Para el tratamiento un gran porcentaje refirió un conocimiento regular con un valor del 56.25% (n=9) y un 25% (n=4) conocimientos buenos; en los cuidados ninguna de las personas encuestadas pertenecientes al área de urgencias contestó en conocimientos muy bueno y un 50% (n=8) contestó al ítem de conocimientos regulares.

Tabla 10. Nivel de conocimiento en el servicio de urgencias en relación con el Déficit Congénito del Factor VIII (Hemofilia).

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTO	DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR VIII (HEMOFILIA)					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
URGENCIAS	Excelente	2	12,5	1	6,2	2	12,5
	Muy Bueno	0	0	0	0	1	6,25
	Bueno	6	37,5	5	31,2	3	18,7
	Regular	2	12,5	9	56,2	9	56,2
	Malo	6	37,5	1	6,2	1	6,2

De acuerdo con los hallazgos de las respuestas para Hemofilia, se identificó igualdad de porcentajes en conocimientos bueno y malo en el diagnóstico de esta patología, con un valor del 37.5% (n=6), para el tratamiento se evidenció mayor porcentaje en conocimientos regulares con un valor del 56.25% (n=9). 0% para muy bueno y un 6.25% (n=1) excelente.

Por último, en los cuidados se presenta el mismo caso que en el tratamiento, con un mayor porcentaje en conocimientos regulares con un valor del 56.25% (n=9) y un 18.75% (n=3) bueno.

Tabla 11. Nivel de conocimiento en el servicio de urgencias en relación con drepanocitosis.

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTOS	DREPANOCITOSIS					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
URGENCIAS	Excelente	1	6,2	2	12,5	3	18,7
	Muy Bueno	4	25	1	6,2	1	6,2
	Bueno	4	25	5	31,2	5	31,2
	Regular	6	37,5	6	37,5	5	31,2
	Malo	1	6,2	2	12,5	2	12,5

Para finalizar con el área de urgencias, en drepanocitosis se identifica que un 37.5% (n=6) cuenta con conocimientos regulares para el diagnóstico y tratamiento y en cuanto a los cuidados se observa igualdad de porcentajes con un valor del 31.25% (n=5) en conocimientos buenos y regulares.

Tabla 12. Nivel de conocimiento en el servicio de hospitalización en relación con esclerosis múltiple.

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTOS	ESCLEROSIS MULTIPLE					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
HOSPITALIZACIÓN	Excelente	0	0	0	0	0	0

	Muy Bueno	1	10	0	0	1	10
	Bueno	4	40	4	40	5	50
	Regular	4	40	4	40	3	30
	Malo	1	10	2	20	1	10

Teniendo en cuenta que de los 37 encuestados 10 pertenecen al área de hospitalización, se analiza que, para el diagnóstico de esclerosis múltiple, el 40% (n=4) cuenta con un conocimiento bueno y otro 40% (n=4) regular, de la misma forma se presenta para el tratamiento de esta patología y para los cuidados el 50% (n=5) contesta que presentan conocimientos buenos y el 30% (n=3) un conocimiento regular.

Tabla 13. Nivel de conocimiento en el servicio de hospitalización en relación con Guillain Barré.

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTOS	SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
HOSPITALIZACIÓN	Excelente	0	0	0	0	0	0
	Muy Bueno	1	10	0	0	0	0
	Bueno	5	50	6	60	7	70
	Regular	3	30	2	20	2	20
	Malo	1	10	2	20	1	10

En enfermedad de Guillain Barré, de los 10 profesionales pertenecientes a esta área, el 50% (n=5) contestaron que tienen buenos conocimientos y el 30% (n=3) regular acerca del diagnóstico, para el tratamiento se logra analizar que el 60% (n=6) cuenta con conocimientos buenos y el 20% (n=2) regular y por último para esta patología en cuidados clínicos, el 70% de los profesionales (n=7) contestan que tienen conocimientos buenos y el 20% (n= 2) regular.

Tabla 14. Nivel de conocimiento en el servicio de hospitalización en relación con la enfermedad de Von Willebrand.

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTOS	ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
HOSPITALIZACIÓN	Excelente	0	0	0	0	0	0
	Muy Bueno	0	0	0	0	0	0
	Bueno	4	40	5	50	5	50
	Regular	3	30	2	20	3	30
	Malo	3	30	3	30	2	20

En enfermedad de Von Willebrand el 40% (n=4) contesta que tiene conocimientos buenos acerca del diagnóstico, para el tratamiento el 50% (n=5) refiere tener conocimientos buenos y en cuidados de esta patología un 50% (n=5) y 40% (n=4) contesta que presenta un conocimiento bueno y regular respectivamente acerca de la enfermedad de Von Willebrand.

Tabla 15. Nivel de conocimiento en el servicio de hospitalización en relación con déficit congénito del factor VIII (Hemofilia).

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTOS	DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR VIII (HEMOFILIA)					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
HOSPITALIZACIÓN	Excelente	0	0	0	0	0	0
	Muy Bueno	0	0	0	0	0	0
	Bueno	7	70	4	40	5	50
	Regular	2	20	4	40	4	40
	Malo	1	10	3	30	1	10

De acuerdo con Hemofilia, se analizó en la población encuestada perteneciente al área de hospitalización (n=10), que, para el diagnóstico, tratamiento y cuidados el 70% (n=7), 40% (n=4) y 50% (n=5) respectivamente indica que tienen conocimientos buenos en estos tres aspectos, pero también se logra analizar un 20% (n=2) y 40% (n=4) cuentan con un conocimiento regular en diagnóstico y cuidados, pero en el tratamiento el 30% (n=3) refiere tener conocimientos malos.

Tabla 16. Nivel de conocimiento en el servicio de hospitalización en relación con drepanocitosis.

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTOS	DREPANOCITOSIS					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
HOSPITALIZACIÓN	Excelente	0	0	0	0	0	0
	Muy Bueno	1	10	0	0	1	10
	Bueno	5	50	4	40	3	30
	Regular	1	10	3	30	4	40
	Malo	3	30	3	30	2	20

De acuerdo con el diagnóstico para drepanocitosis un 50% (n=5) y 30% (n=3) indican que tienen conocimientos buenos y malos respectivamente, en el tratamiento un 40% (n=4) refiere presentar un conocimiento bueno, 30% regular y otro 30% (n=3) malo, para los cuidados en la patología un 30% (n=3) indica tener conocimientos buenos, un 40% (n=4) regular y 20% (n=2) malo.

Tabla 17. Nivel de conocimiento en el servicio de Consulta Externa en relación con la esclerosis múltiple.

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTOS	ESCLEROSIS MULTIPLE					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
CONSULTA	Excelente	0	0	0	0	0	0
EXTERNA	Muy Bueno	1	16,7	0	0	0	0

	Bueno	1	16,7	2	33,3	2	33,3
	Regular	4	66,6	3	50	3	50
	Malo	0	0	1	16,7	1	16,7

Teniendo en cuenta que de los 37 encuestados 6 pertenecen al área de consulta externa y los tres aspectos (diagnóstico, tratamiento y cuidados) de las cinco patologías evaluadas, ninguno de los participantes contesta que cuenta con conocimientos excelentes y una baja prevalencia contesta a conocimientos muy buenos.

En esclerosis múltiple y de acuerdo con el diagnóstico, el mayor porcentaje se centra en un conocimiento regular con un porcentaje del 66.6% (n=4) e igualdad de porcentajes en bueno y muy bueno con un valor del 16.6% (n=1), para el tratamiento un 50% (n=3) contesta a conocimientos regulares y un 33% (n=2) a conocimientos buenos, por último, con los cuidados de esta patología se analiza el mismo caso que el tratamiento, teniendo los mismos porcentajes y valores para los ítems de regular y bueno.

Tabla 18. Nivel de conocimiento en el servicio de Consulta Externa en relación con Guillain Barré.

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTOS	SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
CONSULTA	Excelente	0	0	0	0	0	0
EXTERNA	Muy Bueno	2	33,3	1	16,7	1	16,7

	Bueno	0	0	1	16,7	1	16,7
	Regular	4	66,7	3	50	3	50
	Malo	0	0	1	16,6	1	16,6

En cuanto a la enfermedad de Guillain Barre, se identifica que un 66.6% (n=4), 50% (n=3) y 50% (n=3) responde a regular en conocimientos para diagnóstico, tratamiento y cuidados respectivamente.

Tabla 19. Nivel de conocimiento en el servicio de Consulta Externa en relación con la Enfermedad de Von Willebrand.

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTOS	ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
CONSULTA EXTERNA	Excelente	0	0	0	0	0	0
	Muy Bueno	2	33,3	0	0	0	0
	Bueno	1	16,7	3	50	2	33,3
	Regular	2	33,3	2	33,3	3	50
	Malo	1	16,7	1	16,7	1	16,7

Para esta patología se identificó que en los tres aspectos se observa mayor proporción de respuesta en conocimientos regulares; para el diagnóstico se evidencia igualdad de valores en conocimientos muy bueno y regular con un porcentaje del 33.3% (n=2), en tratamiento un 50% (n=3) contesta bueno y un 33.3% (n=2) regular y por último para los cuidados el

50% (n=3) y el 33.3% (n=2) contesta tener conocimientos regular y bueno, respectivamente.

Tabla 20. Nivel de conocimiento en el servicio de Consulta Externa en relación con el déficit congénito del factor VIII (HEMOFILIA)

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTOS	DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR VIII (HEMOFILIA)					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
CONSULTA EXTERNA	Excelente	0	0	0	0	0	0
	Muy Bueno	2	33,3	0	0	0	0
	Bueno	1	16,7	3	50	2	33,3
	Regular	3	50	2	33,3	4	66,7
	Malo	0	0	1	16,7	0	0

Para la hemofilia, teniendo en cuenta el diagnóstico se identificó que el 50% (n=3) de la población de consulta externa contesta a un conocimiento regular y un 33.3% a un conocimiento muy bueno, en cuanto al tratamiento el 50% (n=3) responde a bueno y un 33.3% (n=2) regular, por último, para los cuidados el 66.6% (n=4) de los encuestados de consulta externa cuenta con conocimientos regulares.

Tabla 21. Nivel de conocimiento en el servicio de Consulta Externa en relación con drepanocitosis.

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTOS	DREPANOCITOSIS					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
CONSULTA EXTERNA	Excelente	0	0	0	0	0	0.00
	Muy Bueno	2	33,3	1	16,7	0	0.00
	Bueno	0	0	1	16,7	2	33,3
	Regular	2	33,3	3	50	2	33,3
	Malo	2	33,3	1	16,6	2	33,4

Para finalizar con el área de consulta externa, se analizó de la enfermedad de drepanocitosis, que de acuerdo con el diagnóstico las respuestas se dividieron de a un 33.3% (n=2) para cada uno de los ítems que son muy bueno, regular y malo; en el tratamiento un 50% (n=3) responde a regular y un 16.6 (n=1) para muy bueno, bueno y malo, en los cuidados se identificó igualdad de porcentajes con un valor del 33.3% (n=2) para conocimientos buenos, regulares y malos.

Tabla 22. Nivel de conocimiento en el servicio de Unidad de Cuidados Intensivos en relación con esclerosis múltiple.

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTOS	ESCLEROSIS MULTIPLE					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS	Excelente	0	0	0	0	0	0
	Muy Bueno	0	0	1	20	0	0
	Bueno	1	20	0	0	1	20
	Regular	4	80	4	80	4	80
	Malo	0	0	0	0	0	0

Teniendo en cuenta que de los 37 encuestados 5 pertenecen al área de la unidad de cuidados intensivos, se logró analizar en general al servicio que la respuesta en mayor proporción de los ítems de acuerdo con la clasificación de los conocimientos en los tres aspectos es un conocimiento regular.

Para la enfermedad de esclerosis múltiple, en cuanto al diagnóstico el 80% (n=4) responde que tiene conocimientos regulares, el mismo caso se presenta en tratamiento y cuidados con igualdad de valores y porcentajes.

Tabla 23. Nivel de conocimiento en el servicio de Unidad de Cuidados Intensivos en relación con Guillain Barré.

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTOS	SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS	Excelente	0	0	0	0	0	0
	Muy Bueno	0	0	1	20	0	0
	Bueno	2	40	0	0	1	20
	Regular	3	60	4	80	4	80
	Malo	0	0	0	0	0	0

En Guillain Barré y teniendo en cuenta los tres aspectos se analiza que la respuesta es mayor proporción es que la población de la unidad de cuidados intensivos refiere contar con conocimientos regulares para el diagnóstico con un valor del 60% (n=3) y un 80% (n=4) para tratamiento y cuidados.

Tabla 24. Nivel de conocimiento en el servicio de Unidad de Cuidados Intensivos en relación con la Enfermedad de Von Willebrand.

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTOS	ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
UNIDAD DE	Excelente	0	0	0	0	0	0

CUIDADOS INTENSIVOS	Muy Bueno	0	0	0	0	0	0
	Bueno	0	0	0	0	0	0
	Regular	2	40	3	60	3	60
	Malo	3	60	2	40	2	40

De acuerdo con el diagnóstico para enfermedad de Von Willebrand se identifica que en los tres aspectos la totalidad de respuestas se encuentran en conocimientos regulares y malos, distribuidos de la siguiente manera: en el diagnóstico el 60% (n=3) responde a conocimientos malos y el 40% (n=2) restante a regulares, para el tratamiento y cuidados se presenta el mismo caso con valores del 60% (n=3) para regular y el 40% (n=2) para malo.

Tabla 25. Nivel de conocimiento en el servicio de Unidad de Cuidados Intensivos en relación con el déficit congénito del factor VIII.

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTOS	DÉFICIT CONGÉNITO DEL FACTOR VIII (HEMOFILIA)					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS	Excelente	0	0	0	0	0	0
	Muy Bueno	0	0	0	0	0	0
	Bueno	1	20	0	0	1	20
	Regular	4	80	4	80	4	80
	Malo	0	0	1	20	0	0

Teniendo en cuenta el diagnóstico, tratamiento y cuidados para la hemofilia, se identifica que la mayor proporción de respuesta se encuentra en conocimientos regulares con un valor del 80% (n=4) en cada aspecto.

Tabla 26. Nivel de conocimiento en el servicio de Unidad de Cuidados Intensivos en relación con drepanocitosis.

SERVICIO	NIVEL DE CONOCIMIENTOS	DREPANOCITOSIS					
		DIAGNÓSTICO		TRATAMIENTO		CUIDADOS	
		FA	FR(%)	FA	FR(%)	FA	FR(%)
UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS	Excelente	0	0	0	0	0	0
	Muy Bueno	0	0	1	20	0	0
	Bueno	2	40	0	0	1	20
	Regular	3	60	3	60	3	60
	Malo	0	0	1	20	1	20

Para finalizar con drepanocitosis y a modo general en esta patología para el servicio de la uci, se identifica que en los tres aspectos el 60% de la población (n=3) refiere tener conocimientos regulares, los porcentajes restantes se distribuyen en conocimientos buenos y malos.

De acuerdo con el objetivo número tres planteado, que buscó identificar la presencia de protocolos en la Clínica San Francisco de la ciudad de Tuluá, se da respuesta de la siguiente manera:

Tabla 27. Conocimiento de los protocolos en la institución sobre el manejo integral de las enfermedades huérfanas.

Variable	Respuesta	Frecuencia absoluta	Frecuencia relativa (%)
CONOCIMIENTO DE LOS PROTOCOLOS DE LA INSTITUCION	SI	12	32,4
	NO	25	67,6
	Total	37	100,0

Del 100% (n=37) de los enfermeros y médicos encuestados de las áreas de servicio elegidas, el 67.6% (n=25) no tiene conocimientos acerca de la existencia de protocolos de atención sobre estas patologías y el 32.4% (n=12) refiere conocer estas guías o protocolos en la institución.

8. Discusión

De acuerdo a los resultados encontrados en la presente investigación y a la percepción de cada participante acerca de los conocimientos que posee para el manejo de las patologías priorizadas (esclerosis múltiple, síndrome de Guillain-Barre, enfermedad de Von Willebrand, déficit congénito del factor VIII (hemofilia) y drepanocitosis) se identificó que el servicio de urgencias tuvo la mayor participación en comparación a las demás áreas, también se pudo observar que el nivel de conocimientos fue el más alto. Durante el desarrollo del proyecto, se analizaron diversas variables que permitieron identificar por servicio y por patología el nivel de conocimientos que el personal asistencial, específicamente los médicos y enfermeros tienen con relación al diagnóstico, tratamiento y cuidado de las enfermedades huérfanas priorizadas, de esta manera se puede decir que el nivel de conocimientos del personal del servicio de urgencias sobre el manejo de la esclerosis múltiple, es bueno con relación a los demás servicios; los cuales aunque la participación fue menor, la percepción sobre sus conocimientos es menor, teniendo en cuenta lo anterior, en relación con la anterior se evidenció en un artículo sobre esclerosis múltiple titulado “Esclerosis Múltiple, Calidad de vida y Atención Sociosanitaria” en el cual se concluyó que la atención sanitaria a mejorado para estas personas pero es importante que la visibilidad de la patología aumente, puesto que la atención no es integral ni de larga duración, ya que la autonomía y la movilidad de las personas afectadas y su inserción en el ámbito laboral no es muy buena, y también que se debería brindar un apoyo a los pacientes que no tengan una red de apoyo(12)

En un artículo publicado en julio del 2017 llamado “Vivir con un trastorno raro: una revisión sistemática de la literatura cualitativa”, se realiza un estudio basado en 4 diagnósticos: hemofilia (trastorno hemorrágico), fenilcetonuria (trastorno metabólico), enfermedad de Fabry (trastorno de almacenamiento lisosómico) y epidermólisis ampollosa (trastorno de la piel), aunque no todas las patologías tenidas en cuenta en esta investigación son las priorizadas en la presente investigación, si se tuvo en cuenta un aspecto en común el cual es, la experiencia con el sistema de salud, haciendo referencia en este último aspecto, según los resultados de esta investigación se determina que la falta de conocimiento siembra una barrera ya que puede concluir en un diagnóstico tardío, por lo tanto la falta de experiencia de conocimiento de los profesionales de la salud generó reacciones emocionales en los pacientes, como desconfianza en los médicos y / o el sistema de atención médica, sentimientos de inseguridad y miedo o enojo (13), de esta manera y con relación a los resultados de la presente investigación, el personal asistencial (médicos y enfermero/as) tienen un conocimiento en parcial sobre el diagnóstico, tratamiento y cuidado de las enfermedades huérfanas priorizadas (esclerosis múltiple, síndrome de Guillain-Barre, enfermedad de Von Willebrand, déficit congénito del factor VIII (hemofilia) y drepanocitosis).

Otra investigación que aporta para que los resultados de la presente investigación se consideren importantes en cuanto a la generación de planes de mejora que permitan la capacitación permanente del personal de salud encargado de atender a los pacientes con diagnóstico de enfermedades huérfanas es el realizado en el Ecuador sobre el Impacto de las enfermedades raras, en el cual se encuestó a los profesionales de salud involucrados en el diagnóstico y tratamiento de pacientes con enfermedades raras y se demostró que el tema

de salud en el Ecuador no difiere con lo que sucede a nivel internacional, ya que se evidenció en la investigación que hacen falta profesionales especializados en este tema, hay poco acceso a exámenes, falta de conocimiento de la sociedad frente al tema y también que existe discriminación a los pacientes con estas patologías, adicionalmente se concluyó que el acceso a la atención médica para pacientes con enfermedades huérfanas es limitado y son pocas las instituciones que pueden entregar este tipo de diagnósticos **(14)**.

Por otro lado y teniendo en cuenta los resultados de este trabajo, también se menciona en un estudio llamado acceso a los servicios de salud de personas diagnosticadas con enfermedades huérfanas en Colombia, existe una gran relación en cuanto a sus resultados, ya que allí se menciona que uno de los factores negativos para estas patologías se debe al desconocimiento por parte de los médicos y se evidencia un diagnóstico tardío, lo que también se evidencio en esta investigación, ya que la respuesta en su mayoría para todas las patologías fueron conocimientos parciales o malos **(20)**.

9. Conclusiones

- En relación al primer objetivo, de acuerdo a la caracterización del personal asistencial participante se encontró que la mayoría se encuentran entre los 25 y 29 años, son mujeres, viven en la zona urbana, son profesionales de enfermería, laboran en el servicio de urgencias y tienen como tiempo de experiencia entre uno y diez años en la institución.
- En cuanto al segundo objetivo, el nivel de conocimientos se clasificó en su mayoría como parcial, de acuerdo al análisis bivariado realizado, se encontró que no se puede realizar una comparación entre los servicios ya que los participantes por cada servicio fueron diferentes.
- Con relación al tercer objetivo se identificó que la mayoría del personal asistencial participante refiere que no tiene conocimiento sobre los protocolos que la institución tiene con relación al manejo integral de enfermedades huérfanas y en una menor proporción los conocen.
- La presente investigación aporta a la comunidad en general el conocimiento sobre que se deben enfocar las instituciones de salud respecto a los procesos de inducción y reinducción, adicionalmente el instrumento realizado puede ser utilizado en posteriores investigaciones, en las cuales se pretenda medir el conocimiento.

10. Recomendaciones

- Se recomienda a la Clínica San Francisco diseñar articuladamente con la academia y otras instituciones programas de capacitación, investigación y/o actualización acerca de las enfermedades huérfanas, que permitan el desarrollo del recurso humano en cuanto a la atención integral de los pacientes con diagnóstico de enfermedades huérfanas.
- Se recomienda que el programa continúe realizando investigaciones relacionadas con enfermedades huérfanas, que permitan reducir la brecha por el porcentaje bajo de participación como consecuencia de la emergencia sanitaria secundaria al COVID-19.
- Debido a la presencia de mayor número de personal de sexo femenino, este estudio se permite sugerir a interesados en futuros estudios, indagar sobre el rol que desempeña la mujer en los servicios de urgencias, hospitalización, unidad de cuidados intensivos y consulta externa de la clínica, respecto a estas enfermedades.

11. Referencias bibliográficas

1. Información sobre Enfermedades Raras | FEDER [Internet]. [citado 17 de noviembre de 2021]. Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras>
2. ley-1392-de-2010.pdf [Internet]. [citado 11 de marzo de 2020]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>
3. Castro Salas KL, Ribon Navarro K, Rizzo Miranda MA. Pacientes diagnosticados con enfermedades rara o huérfana según la ley 1392 de 2010 y la ley 1438 de 2011 de Colombia, en la ciudad de Barranquilla: revisión sistemática. junio de 2020 [citado 17 de noviembre de 2021]; Disponible en: <https://bonga.unisimon.edu.co/handle/20.500.12442/8015>
4. Barrera LA. EPIDEMIOLOGÍA Y CONSECUENCIAS DE LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS/RARAS. Medicina (Mex). 11 de octubre de 2019;41(3):271-2.
5. Legislación [Internet]. [citado 17 de noviembre de 2021]. Disponible en: <https://www.fecoer.org/category/legislacion/>
6. Martinez JC, Misnaza SP. Mortalidad por enfermedades huérfanas en Colombia, 2008-2013. Biomédica. 15 de junio de 2018;38(2):198-208.
7. Universidad Ces, Pareja Arcila ML. Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia 2017. CES Derecho. 2017;8(2):231-41.
8. Aplicacion de la ley 1392 del 2010, frente a las enfermedades huerfanas en el departamento de Nariño al año 2016 [Internet]. [citado 11 de marzo de 2020]. Disponible en: <https://repository.unad.edu.co/bitstream/handle/10596/20839/98397316.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
9. Vista de Los Conceptos de Conocimiento, Epistemología y Paradigma, como Base Diferencial en la Orientación Metodológica del Trabajo de Grado [Internet]. [citado 17 de noviembre de 2021]. Disponible en:

<https://revistateoriadelarte.uchile.cl/index.php/CDM/article/view/25960/27273>

10. Facultad de Medicina UNAM [Internet]. [citado 3 de junio de 2020].
Disponible en:
http://www.facmed.unam.mx/eventos/seam2k1/2001/ponencia_may_2k1.htm
11. ¿Quién es un profesional en Enfermería? - Facultad de Enfermería y Nutriología de la UACH [Internet]. [citado 3 de junio de 2020].
Disponible en:
http://fen.uach.mx/oferta_academica/2012/02/13/quien_es_un_profesional/
12. Arza J, Carrón J. Esclerosis Múltiple, Calidad de vida y Atención Sociosanitaria. *Multiple Sclerosis, Quality of life and Socio-sanitary Care.* :24.
13. von der Lippe C, Diesen PS, Feragen KB. Vivir con un trastorno raro: una revisión sistemática de la literatura cualitativa..... *Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature.* *Mol Genet Genomic Med.* 23 de julio de 2017;5(6):758-73.
14. Impacto de las enfermedades rara en el Ecuador [Internet]. [citado 11 de marzo de 2020]. Disponible en:
<https://reunir.unir.net/bitstream/handle/123456789/3369/RUEDA%20VILLACIS%2c%20VIVIANA.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
15. González-Lamuño D, García Fuentes M. Enfermedades raras en pediatría. *An Sist Sanit Navar* [Internet]. 2008 [citado 11 de marzo de 2020];31.
Disponible en:
http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400003&lng=en&nrm=iso&tlng=en
16. Necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria [Internet]. [citado 15 de febrero de 2020]. Disponible en:
<https://www.elsevier.es/es-revista-atencion-primaria-27-pdf-13093372>
17. Freire C. NIVEL DE CONOCIMIENTOS QUE TIENE LAS ENFERMERAS SOBRE EL TRATAMIENTO DE PLASMAFÉRESIS EN PACIENTES CON SÍNDROME DE GUILLAIN BARRÉ. :106.

18. Restrepo AC. Situación de los afectados con Enfermedades Raras en Colombia: Una población vulnerable y minoritaria que requiere abordaje con enfoque diferencial.pdf. [citado 11 de marzo de 2020]; Disponible en: https://www.academia.edu/28425418/Situaci%C3%B3n_de_los_afectados_con_Enfermedades_Raras_en_Colombia_Una_poblaci%C3%B3n_vulnerable_y_minoritaria_que_requiere_abordaje_con_enfoque_diferencial.pdf
19. Min R, Zhang X, Fang P, Wang B, Wang H. Health service security of patients with 8 certain rare diseases: evidence from China's national system for health service utilization of patients with healthcare insurance. *Orphanet J Rare Dis.* 20 de agosto de 2019;14(1):204.
20. Cies R. Acceso a los servicios de salud de personas diagnosticadas con enfermedades huérfanas en Colombia. *Rev CIES* [Internet]. [citado 25 de octubre de 2021]; Disponible en: https://www.academia.edu/52555738/Acceso_a_los_servicios_de_salud_de_personas_diagnosticadas_con_enfermedades_hu%C3%A9rfanas_en_Colombia
21. Aprendizaje cognoscitivo social capítulo 4, teoría.
22. Acevedo Peña M, Beltrán Lugo NI. Teorías educativas en la enseñanza de enfermería. *Rev Cuid.* 17 de febrero de 2015;3(6):14.
23. *resolucion-5265-de-2018.pdf* [Internet]. [citado 11 de marzo de 2020]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-5265-de-2018.pdf>
24. *Decreto 0780 de 2016.pdf* [Internet]. [citado 11 de marzo de 2020]. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Decreto%200780%20de%202016.pdf
25. Martínez KJR, Nausa DMP, Aya MMV. caracterización de las prácticas en la atención de enfermedades raras: revisión sistemática de la literatura. :36.
26. Sendín JJR. Definición de 'Profesión médica', 'Profesional médico/a' y 'Profesionalismo médico'. :4.

27. Decreto 0780 de 2016.pdf [Internet]. [citado 11 de marzo de 2020].
Disponible en:
https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Decreto%200780%20de%202016.pdf
28. Descripción clínica y relación con la estancia hospitalaria de pacientes con síndrome de Guillain-Barré en un comunitario en México [Internet]. [citado 11 de marzo de 2020]. Disponible en:
<https://www.medigraphic.com/pdfs/revmexneu/rmn-2015/rmn152a.pdf>
29. Carretero Ares JL, Bowakim Dib W, Acebes Rey JM. Actualización: esclerosis múltiple. Medifam. noviembre de 2001;11(9):30-43.
30. Gutiérrez CP, Duarte FOM, Castrillón SPM. DOCUMENTO ELABORADO POR. 2017;(02):14.
31. Arturo JA, Arturo RDG. APLICACIÓN DE LA LEY 1392 DE 2010, FRENTE A LAS ENFERMEDADES HUÉRFANAS EN EL DEPARTAMENTO DE NARIÑO AL AÑO 2016. :118.
32. Echeverry-Marín PC, Pérez-Pradilla AC, Suárez LJ, Cendales L, Vivas JP, Santander C, et al. Development of an App to look up the anesthetic implications of genetic syndromes and rare diseases in patients. Rev Colomb Anesthesiol. septiembre de 2019;47(3):169-74.
33. d'Empaire G. CALIDAD DE ATENCIÓN MÉDICA Y PRINCIPIOS ÉTICOS. Acta Bioethica. noviembre de 2010;16(2):124-32.

12. Anexos

Anexo 1. Consentimiento informado y/o asentimiento informado.

Consentimiento Informado para Participantes de Investigación

El propósito de esta ficha de consentimiento es proveer a los participantes de la investigación **“Conocimientos de personal médico y de enfermería sobre las cinco enfermedades huérfanas más frecuentes en Clínica San Francisco en el año 2021”** información clara sobre el desarrollo de la misma y su rol en como participante.

La presente investigación es dirigida por la Unidad Central Del Valle Del Cauca (UCEVA), La meta de este estudio es determinar los conocimientos que tienen el personal médico y enfermero sobre las cinco enfermedades huérfanas con más frecuencia de atención las cuales son esclerosis múltiple, síndrome de Guillain-Barre, enfermedad de Von Willebrand, déficit congénito del factor VIII y drepanocitosis en la Clínica San Francisco de Tuluá y Fundación Hospital San José de Buga en el año 2021 y los estudiantes responsables son: Yherilden Ximena Gómez Riveros y María De Los Ángeles Herrera Escobar.

Si usted accede a participar en este estudio, teniendo en cuenta que su participación es estrictamente voluntaria, se le pedirá contestar dieciocho preguntas, para lograr los

objetivos del mismo. La información que se recoja será confidencial y no se usará para ningún otro propósito fuera de los objetivos de esta investigación. Todos los datos recolectados, serán procesados como un insumo importante para el análisis final de los logros de esta.

Si tiene alguna duda sobre este proyecto, puede hacer preguntas en cualquier momento durante su participación en él. Igualmente, puede retirarse del proyecto en cualquier momento sin que eso lo perjudique en ninguna forma. Si surgen dudas durante la entrevista, o se siente incómodo, tiene usted el derecho de hacérselo saber a los investigadores.

Desde ya le agradecemos su participación.

Yo, _____, con
c.c. _____ Acepto participar voluntariamente en esta investigación, He sido informado (a) claramente sobre la meta de este estudio.

Me han indicado también lo que debo hacer para aportar en el logro los objetivos del proyecto. Reconozco que la información que yo provea en el curso de esta investigación es estrictamente confidencial y no será usada para ningún otro propósito fuera de los de este estudio sin mi consentimiento. He sido informado de que puedo hacer preguntas sobre el proyecto en cualquier momento y que puedo retirarme del mismo cuando así lo decida, sin

que esto acarree perjuicio alguno para mi persona. De tener preguntas sobre mi participación en este estudio, puedo contactar a María De Los Ángeles Herrera Escobar, al teléfono 3136118286.

Entiendo que una copia de esta ficha de consentimiento me será entregada, y que puedo pedir información sobre los resultados de este estudio cuando éste haya concluido.

Por motivo de la contingencia por la emergencia sanitaria, el presente consentimiento se realizará por medio del drive, donde el participante dará su aceptación por medio de un click en si acepto.

Nombre del Participante	Firma del Participante	Fecha
-------------------------	------------------------	-------

Anexo 2. Instrumento para la recolección de la información.

INSTRUMENTO MEDICION DE NIVEL DE CONOCIMIENTOS DEL PERSONAL DE SALUD SOBRE ENFERMEDADES HUERFANAS

El presente instrumento tiene como finalidad medir el nivel de conocimientos del personal de salud sobre enfermedades huérfanas, de esta manera identificar diversos aspectos que servirán como retroalimentación para las instituciones de salud donde se realizará la investigación.

Por favor contestar el presente cuestionario de manera honesta para de esta manera evitar los sesgos de la misma.

Agradecemos su participación.

Consecutivo: _____

I. DATOS GENERALES:

1. Edad: 20 – 30 () 30 – 40 () 40 a más ()

2. Sexo: Masculino () Femenino ()

3. Vive en: Área urbana () Área rural ()
4. Servicio en el que labora: Hospitalización () Urgencias () Unidad de Cuidados intensivos () Consulta externa ()
5. Profesión que ejerce: Médico () Enfermero/a ()
6. Tiempo de servicio: a) Menor de 1 año () b) De 1 a 10 años () c) De 11 a 20 años () d) de 21 a 30 años ()
7. Institución donde labora: Clínica San Francisco () Fundación Hospital San José de Buga ()

II. DATOS ACADÉMICOS:

8. ¿Universidad donde se graduó?

9. ¿Recibió algún tipo de educación acerca de enfermedades huérfanas en su pregrado o en los últimos 5 años?

a) Si b) No

10. ¿Sabe usted si en la institución donde labora existen protocolos acerca de la atención sobre algunas de las 5 enfermedades más comunes en el valle del cauca?

- a) Si b) No

11. ¿Le han socializado o han realizado procesos de inducción y reinducción acerca de estos protocolos en la institución donde labora?

- a) Si b) No

IV. NIVEL DE CONOCIMIENTOS:

12. ¿Cómo considera usted su nivel de conocimiento acerca de estas patologías?

- a) Completo b) Parcial c) Nulo

13. ¿Tiene conocimientos de cómo dar manejo en cuanto a diagnóstico y tratamiento a alguna de las 5 enfermedades huérfanas más comunes en la institución donde labora?

- a) Si b) No

14. ¿Conoce la ley que ampara estos pacientes?

- a) Si b) No

Basados en la ley y literatura consultada se establece que las 5 enfermedades huérfanas con mayor prevalencia son: esclerosis múltiple, síndrome de Guillain-Barre, enfermedad de Von Willebrand, déficit congénito del factor VIII y drepanocitosis.

15. De las siguientes enfermedades catalogadas como enfermedades huérfanas o raras, indique su nivel de conocimientos en cada una de las casillas que se relacionan a continuación.

Donde A es que conoce del tema y siente que el conocimiento le permite brindar una atención integral.

Donde B es que conoce poco y siente la necesidad de fortalecer los conocimientos que tiene hasta el momento.

Donde C es que no conoce y que desea formación en el tema.

En cada casilla escriba la letra que usted considere.

Enfermedad Huérfana o rara	Diagnóstico	Tratamiento	Cuidados Clínicos

Esclerosis múltiple			
Síndrome de Guillain-Barré			
Enfermedad de Von Willebrand			
Déficit congénito del factor VIII			
Drepanocitosis			

V. EXPERIENCIAS:

16. ¿Ha tratado o ha tenido experiencias en atención de pacientes con diagnóstico de alguna enfermedad huérfana en los últimos 5 años?

- a) Si b) No

17. ¿Cómo se sintió con la atención que le brindó al paciente?

- a) Satisfecho b) Poco satisfecho c) Nada satisfecho.

