

Genética : Enf. Huérfanas : Entorno



Pilar Amaya Rey Ph.D
Profesora Titular
Universidad Nacional de Colombia

III- Jornada de Actualización en Enfermedades Húrfanas

Ministerio de Salud: Oficina de Calidad

15 -09-2017

Las enfermedades Genéticas y Huérfanas son de interés Mundial

**UK, EU, Canadá, Nueva
Zelandia Japón, Australia,
Brasil AL Colombia**



Inquietudes, reflexiones, Proyecciones : Enfermedades Huérfanas y Genéticas

SINERGISMOS de Acción

- La preparación de Recurso Humano
- Transformación de los Servicios Sociales y de salud
- Translaciones de Investigación a. -Co-Práctica
- Política Pública operativas...



Enfermedades Huérfanas Genéticas :

...**INVOLUCRA** el **espectro** **TODOS** los profesionales (sociales , salud y ciencias básica) .
Entreteje roles, en escenarios clínicos o de preparación académica y de apoyo , como referente para la sociedad

Se sabe que:

- Involucra, conocimiento íntimo de las **perspectivas** de los pacientes, sus familias y su comunidad.
- Exige **Translación de** conocimiento **biológico, social a la práctica** .
- Requiere **comunicación** y en construir alianzas y **coaliciones** de ayuda e intercambio entre saberes .
- Reconoce que confianza **ganada** del público es una riqueza
- Determina que el **cuidado interdisciplinario** , es la RUTA



G-Enfermedades Húerfanas :

Conjuga *versiones* :

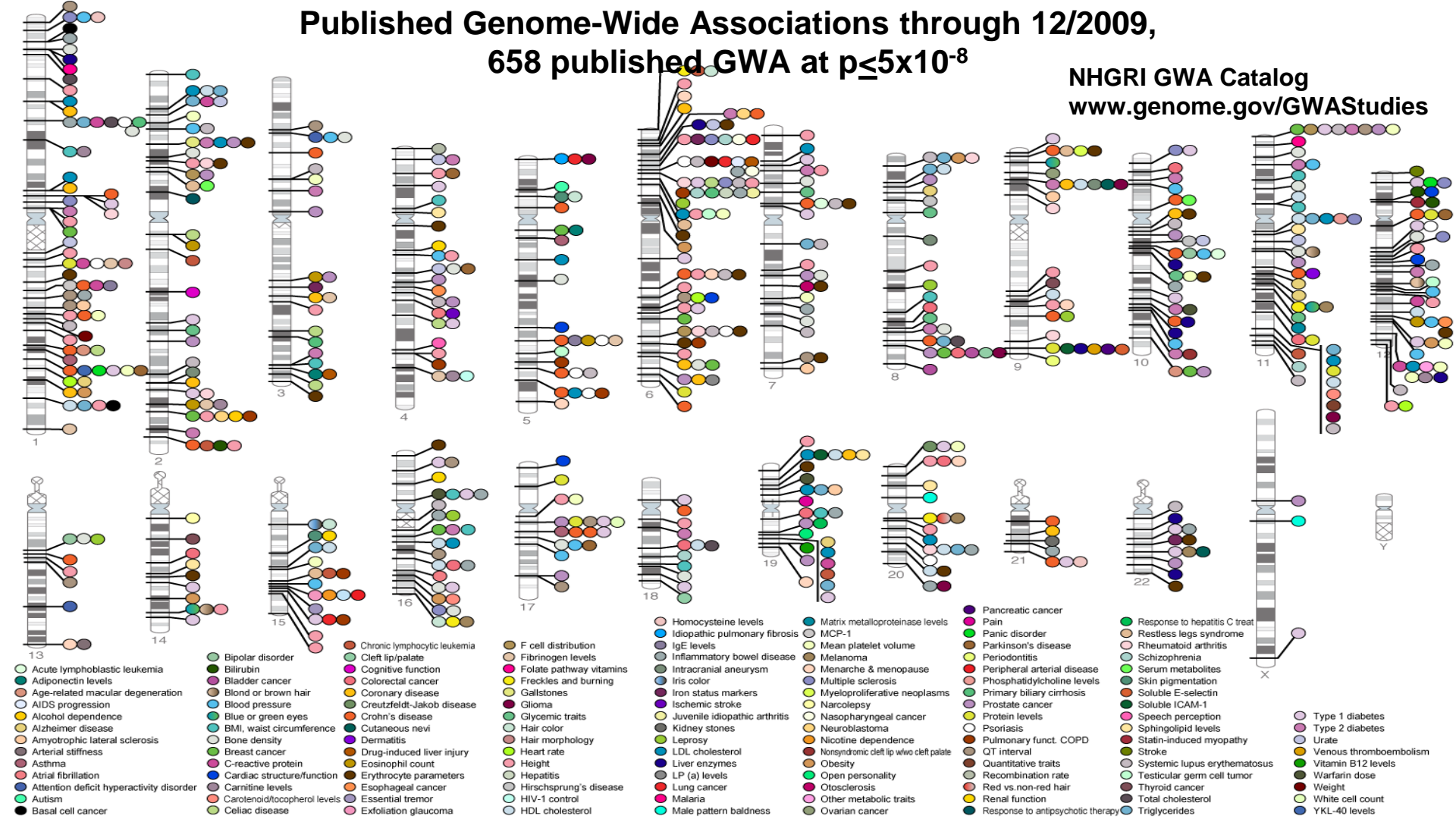
....**ES** o esta *presente* en salud, enfermedad, riesgo, diagnosis, tratamiento, pronóstico, respuestas, y se manifiesta por *experiencias Humanas en lo cotidiano*



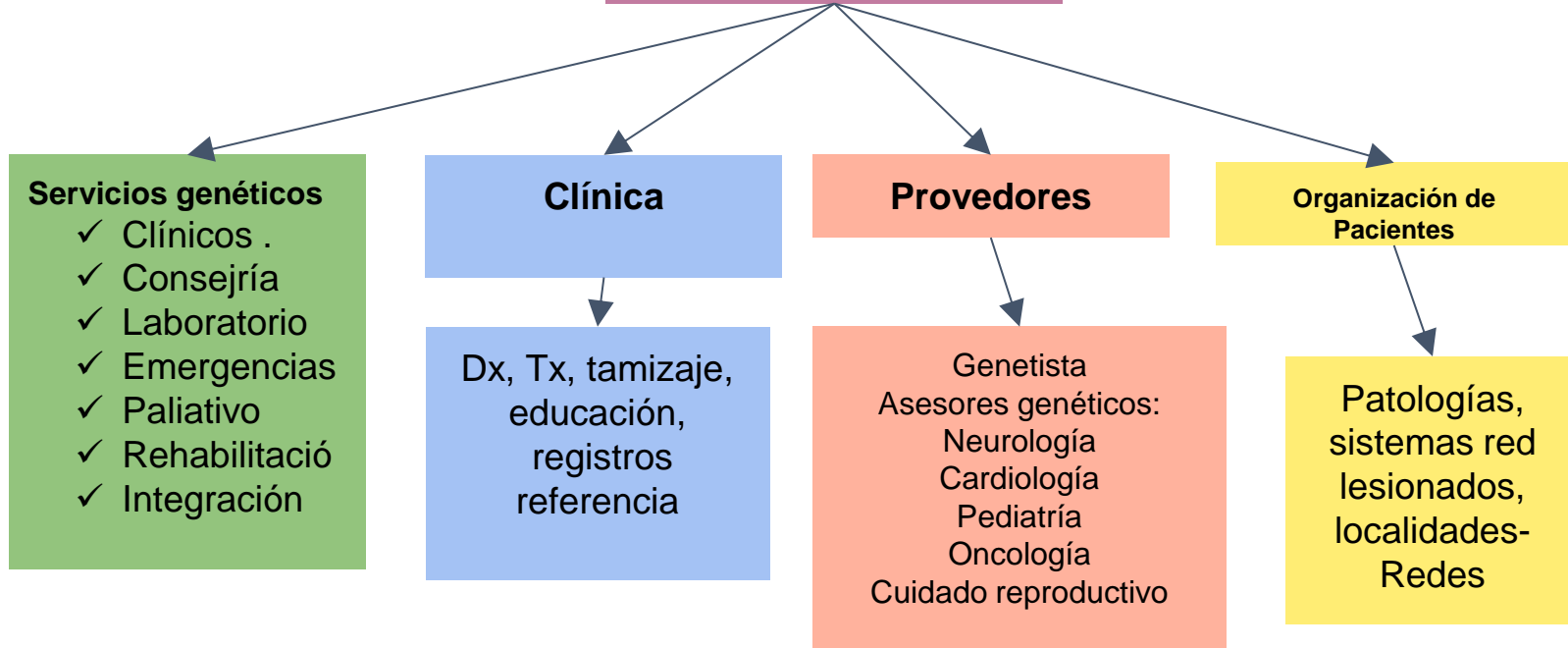
Published Genome-Wide Associations through 12/2009,

658 published GWA at $p \leq 5 \times 10^{-8}$

NHGRI GWA Catalog
www.genome.gov/GWASudies



Lineamientos Político Administrativos



GG- Huérfanas Transposición de **procesos articulados** que se inician por la dinámica en los **sistemas Sociales y de salud** : Integra Conocimiento **Herramientas**. Datos

RED DE ACTORES G-Enf. Huérfanas

Sincrónicos en procesos de transiciones y adaptaciones del SS y de S

¿Cómo llevarla a cabo?



Tipologías :

Científicos:
Moleculares
farmaceuticos,
Laboratorio científicos
clínicos .

Ciudadanos
Público en General
Pacientes Familias y
Organizaciones de
Pacientes

Profesionales Salud
Cuidado primario, MD,
especialistas
ENFERMERAS

Instituciones
Regulatorias
Consejeros de Gobierno
Agencias EPS,
Asociaciones de pacientes
..



OPERACIONALIZACIÓN de CONSTELACIÓN

¿Por qué?.....**Resultados** en H. Huerfanos y Geneticas

• **CULTURA** : SIGNIFICADOS de enfermedad, terapeutica, paradigmas, valores sobre la vida, envejecimiento

• **ESTRUCTURA**: Leyes en salud, protocolos, tecnologías, sistemas de Salud y Educativos

• **PRACTICA** : Tratamientos clínicos, autoriza de aseguradores, tipos de seguros y seleccion, decisiones de presupuesto, futuro del SS.

• **ACTORES**:pacientes, familias, MD, enfermeras , equipos de terapia , proveedores, compañías de aseguramiento

• **Producción** de **LEGITIMIDAD SOCIAL**.

• **Produccion** TRANSFORMACIÓN DE RECURSOS en **SERVICIOS DE CALIDAD**





Otras Dimensiones Desde G-G: Enfermedades Huérfanas

- Difusión de lo que se conoce (publicaciones (awarness))
- Integración RH (Pacientes –Familias , asociaciones , docentes e investigadores, clínicos administradores Politólogos, Medios de comunicación)
- Asesoría para integración (curricular , servicios, apoyos)
- Integración de Modelos de cohesión entre profesionales
- Sostener cambios, actualizados

Solucionar Disparidad: Aseguramiento, Cultura, Información registro



Contexto : Detección de riesgos potenciales para enfermedades y reacciones al Tx. Fármaco-genética

Soluciones: manejo de **variables moderadoras** del cuidado: Cultura: creencias, valores, tradiciones que impactan la información genética técnica y de servicios. Valoración cultural y experiencia clínica



Conclusiones finales

