XIII Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología. XXVIII Jornadas de Investigación. XVII Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR. III Encuentro de Investigación de Terapia Ocupacional. III Encuentro de Musicoterapia. Facultad de Psicología - Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, 2021.

# La participación de las organizaciones de personas afectadas por EPOF: facilitadores y obstáculos para el desarrollo de sus actividades. Un estudio cualitativo en el año 2020.

Rosales, Melina.

Cita:

Rosales, Melina (2021). *La participación de las organizaciones de personas afectadas por EPOF: facilitadores y obstáculos para el desarrollo de sus actividades. Un estudio cualitativo en el año 2020. XIII Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología. XXVIII Jornadas de Investigación. XVII Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR. III Encuentro de Investigación de Terapia Ocupacional. III Encuentro de Musicoterapia. Facultad de Psicología - Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires.*

Dirección estable: https://www.aacademica.org/000-012/48

ARK: https://n2t.net/ark:/13683/even/pAw

*Acta Académica es un proyecto académico sin fines de lucro enmarcado en la iniciativa de* acceso abierto*. Acta Académica fue creado para facilitar a investigadores de todo el mundo el compartir su producción académica. Para crear un perfil gratuitamente o acceder a otros trabajos visite: https://www.aacademica.org.*

# LA PARTICIPACIÓN DE LAS ORGANIZACIONES DE PERSONAS AFECTADAS POR EPOF: FACILITADORES Y OBSTÁCULOS PARA EL DESARROLLO DE SUS ACTIVIDADES. UN ESTUDIO CUALITATIVO EN EL AÑO 2020

Rosales, Melina
Universidad de Buenos Aires. Facultad de Psicología. Buenos Aires, Argentina.

**RESUMEN**
Este trabajo buscó conocer los aspectos facilitadores y obstaculizadores al trabajo desarrollado por las organizaciones de personas afectadas por enfermedades poco frecuentes. Se realizó un estudio cualitativo, con entrevistas semiestructuradas a líderes de organizaciones. Como resultado se pudo establecer que los principales facilitadores al trabajo de las organizaciones está dado por el trabajo de los propios líderes, las conexiones con otros, los recursos económicos y las redes sociales. Por otro lado, entre los osbtaculos señalados se destacan la falta de recursos, la complejidad clínicas de las EPOF, y la escasez de las personas afectadas. Se evidencia la necesidad de estudiar a mayor profundidad el rol de estas organizaciones en la elaboración de políticas públicas a nivel macro, en función del rol protagónico que las mismas han adquirido en el último tiempo.

Palabras clave
Participacion - Usuarios de servicios - Enfermerdades raras - Organizaciones

**ABSTRACT**
THE PARTICIPATION OF RARE DISEASES ORGANIZATIONS: FACILITATORS AND OBSTACLES FOR THE DEVELOPMENT OF THEIR ACTIVITIES. A QUALITATIVE STUDY IN 2020
This work sought to know the facilitating and hindering aspects of the work carried out by organizations of people affected by rare diseases. A qualitative study was carried out, with semi-structured interviews with leaders of organizations. As a result, it was possible to establish that the main facilitators to the work of the organizations is given by the work of the leaders themselves, the connections with others, the economic resources and the social networks. On the other hand, among the obstacles mentioned, the lack of resources, the clinical complexity of EPOF, and the shortage of affected people stand out. There is evidence of the need to study in greater depth the role of these organizations in the elaboration of public policies at the macro level, based on the leading role that they have acquired in recent times.

Keywords
Participation - Service´s users - Rare diseases - Organizations

**Introducción**
Las enfermedades poco frecuentes (EPOF) son definidas como aquellas que afectan a un número pequeño de personas en comparación con la población general (Izquierdo Martínez y Avellaneda Fernández, 2003). Si bien no existe un criterio mundial unificado para definirlas, se considera que se trata de entre 5.000 y 7.000 enfermedades diferentes muy heterogéneas entre sí (Avellaneda Fernández *et al.*, 2007). Al ser por lo general poco conocidas por los equipos de salud presentan retos permanentes, como dificultades para hacer una detección temprana, realizar el diagnóstico y adoptar medidas terapéuticas (Izquierdo Martínez *et al.*, 2000), lo que las convierte en un problema de salud pública relevante. Por su parte, los pacientes sufren grandes limitaciones al nivel de su autonomía, elevados grados de dependencia y deterioros notables de su calidad de vida (Izquierdo Martínez y Avellaneda Fernández, 2003), y también sus familiares sufren la mayor carga por ser los principales cuidadores y soportes (Anderson, Elliott y Zurynski, 2013; Luz, Silva y DeMontigny, 2015). A pesar de estas dificultades, hay quienes sostienen que las personas con alguna EPOF y sus familiares han tenido que adquirir tal nivel de conocimientos, competencia y control sobre la enfermedad, que se convierten en expertos y, gracias a eso, logran empoderarse en diversos procesos participativos (Pino Ramírez, 2016). En este sentido, su participación en organizaciones o grupos de personas afectadas ha ganado relevancia notoria en los ultimos decenios.
Dichas organizaciones se involucran en el diseño y definición de políticas y planes específicos para estas enfermedades (Bueno *et al.*, 2015; Castillo-Esparcia y López-Villafranca, 2016; Serrano, 2018). En su tarea, no sólo buscan información, apoyo y

BY-NC-SA

Artículo de acceso abierto bajo la licencia Creative Commons BY-NC-SA 4.0 Internacional

recursos para afrontar las problemáticas (Luz, Carvalho y Silva, 2011), sino que también establecen redes de cooperación y solidaridad con personas con la misma experiencia con el propósito de lograr acciones colectivas. Esto se traduce en una mayor visibilidad de las EPOF en distintas áreas y, en especial, en el ámbito sanitario (Ayme´ y Groft, 2008), donde se involucran activamente en la toma de decisiones estratégicas respecto a la definición de prioridades en la investigación, en la organización de ensayos clínicos y en la capacitación a profesionales de la salud (Mavris, 2012; Rabeharisoa, 2003).

Este tipo de participación tiene antecedentes en distintas regiones y países del mundo. En Estados Unidos se creó, en la década de 1980, la Organización Nacional de Trastornos Raros (National Organization for Rare Disorders, NORD), que luego tuvo un papel importante en la sanción de la ley que establece incentivos para la investigación de los llamados "medicamentos huérfanos", que por su baja presencia comercial no eran de interés para la industria farmacéutica. Similar tarea desarrollaron la Organización Europea de Enfermedades Raras (Rare Diseases Europe, EURORDIS), a partir de 2000 (Posada de la Paz *et al.,* 2002), y la Rare Diseases South Africa (Sharma *et al.*, 2010). También se han descrito similares contribuciones en otros países, como Canadá, China y Japón (Dharssi *et al.,* 2017). En el plano regional, la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) nuclea a más de quinientas organizaciones de personas con EPOF, con el objetivo de potenciar y coordinar acciones en esta línea. En Argentina las organizaciones de familiares y pacientes con EPOF son numerosas. Muchas de ellas están nucleadas en la Federación Argentina de Enfermedades poco Frecuentes (FADEPOF), creada en 2012, que tiene como una de sus actividades principales la participación en la elaboración de leyes nacionales y provinciales que contemplen la problemática de los afectados por alguna EPOF, y la de instalar el tema en la agenda de salud pública. Otras están reunidas en la Alianza Argentina de Pacientes (ALAPA), creada en 2019, que propone entre sus objetivos defender en todos los ámbitos sus derechos y, en lo que a EPOF se refiere, velar por el cumplimiento de la legislación vigente.

Al efectuar ua búsqueda de literatura científica sobre el tema, se encuentran algunos estudios que dan cuenta del tema, aunque se concentran en las organizaciones y su desarrollo en otros contextos y regiones. Por ejemplo, Boon y Broekgaarden, (2010) estudiaron una organización nucleada en torno a la distrofia muscular e indagaron sobre el papel de esta mediante entrevistas semiestructuradas a sus miembros. Se identificaron dos momentos de actuación de la organización: entre 1980 y 1990 los principales aportes estuvieron centrados en la investigación y desarrollo mediante la financiación y organización de estudios clínicos. Una vez encontrada la terapia para la condición, a partir de 1990, su trabajo viró a la presión y concientización sobre el pago de reembolsos a los pacientes. Las personas entrevistadas identificaron dos aspectos facilitadores a su trabajo: producir y desarrollar información de las personas afectadas para poner en agenda las demandas de colectivo, y construir redes con otras organizaciones y cofundar alianzas u organizaciones paraguas. Por otro lado, Choudhury y Saberwal (2019) estudiaron a las diecinueve organizaciones sobre EPOF existentes en la India, en especial sus características, desafíos que enfrentan, logros y recomendaciones al Gobierno. Encontraron que las integraban familiares y pacientes, que realizaban tareas de concientización y visibilización de la enfermedad, y talleres de asesoramiento a pacientes destinados a mejorar su calidad de vida. Los principales desafíos encontrados fueron la falta de conciencia en la sociedad y en el ámbito sanitario sobre las EPOF, y también las dificultades de cada una de las patologías, las demoras en el diagnóstico y la ausencia de tratamientos. Sus principales logros fueron haber visibilizado a las EPOF y posibilitar una mayor conciencia sobre ellas, haber impulsado iniciativas para la elaboración de programas destinados a las personas con EPOF, y el tener relaciones más estrechas con el Gobierno y la industria. Las recomendaciones fueron la incorporación de prestaciones específicas a los programas (ejemplo, cribados pre y neonatal), la necesidad de negociación de las condiciones de cobertura de los tratamientos y la importancia de generar regulaciones que incentiven a investigar las EPOF.

El último estudio encontrado, de Dhrassi *et al.* (2017), a través de una revisión documental, analizo las políticas sobre EPOF en una muestra de once países, incluida Argentina. Identificaron seis dimensiones a estudiar: políticas nacionales, acceso al tratamiento, existencia de programas de diagnóstico, atención coordinada, investigación y participación del paciente; también reconocieron distintos grados de involucramiento en los tres últimos aspectos. En el caso de la atención coordinada establecieron que algunas organizaciones, como por ejemplo la Asociación Argentina de Histiocitosis, trabajaban en la implementación de programas de formación médica y actualización a profesionales de la salud sobre EPOF específicas. En la dimensión de la investigación, los autores concluyen que las políticas nacionales son prácticamente inexistentes y que los pocos proyectos de investigación que se desarrollan se financian a través de organizaciones de personas con EPOF, quienes además se encuentran en grados diversos de desarrollo de registros de pacientes, y conocen ampliamente la epidemiología del país.

Se evidencia, entonces, que si bien las organizaciones existen y sus iniciativas ganan cada vez mas protagonismo, el desenvolvimiento de las mismas se desenvuelve en contextos conflictivos, o por lo menos complejos. Esto, considerando que en la construcción de la agenda pública intervienen múltiples actores (Hufty, Báscolo y Bazzani, 2006). Incluso cabe la pregunta sobre el modo en que los sujetos y grupos sociales se apropian de los procesos participativos y cómo los reconfiguran (Menéndez, 2006).

Así, el presente trabaj pretende comprender las particularidades en el desenvolvimiento de las actividades de las organizaciones de persoans afectadas por EPOF. Más específicamente, su ob-

BY-NC-SA

Artículo de acceso abierto bajo la licencia Creative Commons BY-NC-SA 4.0 Internacional

jetivo general es describir y analizar los aspectos facilitadores y obstaculizadores del desarrollo de las actividades de las organizaciones de personas afectadas por EPOF.

**Metodología**

Se adoptó un enfoque cualitativo y descriptivo (Vasilachis, 2006; Hernández, Fernández y Baptista, 2002). Se realizaron un total de doce entrevistas semi estructuradas a líderes de organizaciones de personas afectadas por EPOF. Estas se basaron en un guión, es decir que la invesqtigadora contaba con una guía de preguntas o temas a tratar a lo largo del encuentro ordenados de modo flexible (Patton, 1990), pero además tenía la libertad de introducir preguntas adicionales para obtener mayor información. La guía contaba con veinte preguntas, abiertas y cerradas, organizadas en las áreas "Aspectos organizacionales", "Vinculación con otros actores y organizaciones" y "Participación en ámbitos de decisión de políticas sanitarias". La información recolectada fue analizada siguiendo un enfoque cualitativo (Kornblit, 2004; Bonilla y Rodríguez, 2000), realizado en tres etapas. Primero, se ordenó el material de las entrevistas y se procedió a leerlo. Luego, se realizó una codificación abierta, identificando unidades provenientes de las categorías conceptuales (Bonilla y Rodríguez, 2000; Coffey y Atkinson, 2003) a las que se les fueron asignando códigos con el objetivo de comenzar a revelar significados potenciales y desarrollar conceptos, ideas e hipótesis. En tercer lugar, se realizó una codificación de segundo nivel o de tipo selectiva, que implicó la construcción de categorías inductivas provenientes de la realidad empírica y los datos. Debe señalarse que el proyecto de investigación para el presente estudio fue evaluado y aprobado por el Comité de Conductas Responsables de la Facultad de Psicología de la Universidad de Buenos Aires, reuniendo los requisitos necesarios para el desempeño ético de la tarea.

**Resultados**

Los resultados se pueden organizar en dos grandes grupos: aspectos facilitadores del trabajo de las organizaciones y aspectos obstaculizadores del trabajo de las organizaciones.

*Aspectos facilitadores*

Los factores facilitadores más mencionados para el desarrollo de las actividades fueron fundamentalmente internos, es decir, propios de las organizaciones. Sólo en un caso se hizo referencia a un factor externo, o ajeno a las organizaciones, vinculado a la existencia de redes sociales, que permite una mayor conexión de las personas afectadas. Los factores encontrados fueron: el trabajo de los líderes de las organizaciones, la conexión con otros, los recursos económicos y la existencia de redes sociales.

Trabajo de los líderes. En las entrevistas realizadas apareció como el aspecto que más facilita el desenvolvimiento de las actividades. Hubo referencias al trabajo que estas personas realizan y también el reconocimiento hacia ellas. En muchos casos se mencionaron los procesos de formación previa que tenían los líderes y cómo ello aportó al desarrollo de la organización.

*Fue tan adverso que en un momento decidí poder... poner a disposición el poquito o la mucha información que yo tenía hasta ese momento. Obviamente lo incliné a las áreas que a mí me eran más cotidianas por mi profesión, que era el derecho de la comunicación. Entonces, ahí me dije: esto tengo que ponerlo al servicio de otras personas aunque sea a unos, si le ahorro un poco de tiempo y aporto un poco de calidad de vida. E incluso de ahorro de mala sangre, porque la verdad es que uno se hace mucha mala sangre. Entonces, bueno, ahí empecé a pensar: un sitio web (L12, 27-34).*

También fueron señaladas la formación e instrucción realizada a partir del involucramiento en la organización, un proceso de expertización que les permitió posicionarse de distinto modo frente a otros.

*Yo creo que mostrando que nos hemos educado y hemos aprendido un montón es algo que hace que se te abran un poco más las puertas, al menos una vez que te conocen (L10, 360-362).*

Conexiones. Se señalaron las establecidas con personas clave y con otras organizaciones como elementos que, en algunos casos, habían abonado a la propia conformación de la organización y también, en un momento posterior, al desarrollo de actividades específicas.

*Yo creo que es un antes y un después. Cuando nosotros comenzamos, creo que no entendíamos nada, ni que tenía que tener un estatuto. Tampoco teníamos muy claro hacia dónde íbamos. Sabíamos que queríamos ayudar a las familias, sabíamos que queríamos que el diagnóstico llegara pronto. Sabíamos que queríamos el acceso al tratamiento rápido. Más que eso no sabíamos. Cómo ir lográndolo tampoco sabíamos. Pero bueno, es un antes y un después. Conectarse con otras organizaciones te ayuda muchísimo al principio (L1, 132-138).*

También se hizo referencia a la posibilidad de que los grupos pequeños, organizaciones aún no constituidas, tienen de formar parte de FADEPOF.

Recursos económicos. Contar con dinero y algunos otros recursos, como tener una sede de trabajo, permiten desarrollar las actividades, fundamentalmente aquellas vinculadas a la sensibilización y concientización sobre la enfermedad, y a la prestación de servicios destinados al apoyo de las personas afectadas.

*Si vos tenés alguien que te apoye, que te dé dinero, podes desde la organización pagar un abogado. Para que ese abogado le haga un amparo a esa obra social. Porque el abogado gratis no trabaja. Podes darle, quizás, la posibilidad de que viaje y se traslade desde la provincia a Capital para que lo vea un especialista (L6, 293-297).*

Redes sociales. Sólo una de las personas entrevistadas las mencionó como factor facilitador.

*La realidad es que hoy suma mucho en eso el WhatsApp, las redes, el Facebook. Nosotros tenemos un WhatsApp donde están las familias de todo el país, con más de 500 personas, que es*

BY-NC-SA

Artículo de acceso abierto bajo la licencia Creative Commons BY-NC-SA 4.0 Internacional

*increíble cómo está activo permanentemente. Mandamos una encuesta hoy y tenemos una respuesta muy muy rápida de por lo menos 200 y pico de familias. Estamos muy conectados (L10, 439-443).*

*Aspectos obstaculizadores*

En general, los factores mencionados fueron: la falta de recursos, la complejidad clínica de las EPOF y la escasez de personas afectadas por cada una de las patologías. Antes de ahondar en cada uno de ellos vale considerar una respuesta que, de alguna manera, resumió los factores obstaculizadores.

*Hay un montón de cosas que podríamos hacerlas mejor, pero nos faltan elementos y gente que pueda trabajar en desarrollar esos aspectos. El problema de todas las organizaciones: tenés poca gente, poca disponibilidad de tiempo, mucha gente en situaciones realmente paupérrimas, precisamente por las condiciones que genera la propia enfermedad. Vos no le podés pedir más colaboración a la gente que la que presta. El sostenimiento a largo plazo de cualquier asociación no puede depender de lo voluntario. Obviamente es voluntario, hasta que puede. Alguien que puede venir a pasar datos dos horas por semana y se ofrece… ¿qué le voy a decir?, ¿que yo necesito diez?. No. "Vení las dos horas y te agradezco infinitamente". La realidad es que no puedo hacer otra cosa. Si tuviera alguien a quien le pueda pagar, sería mejor. Esto trasládalo a organizaciones en las que la patología son mucho menos frecuentes y entonces tenés tres o cinco personas, que ni siquiera logran organizarse como asociación. Todo eso tiene costos altísimos. Por ejemplo, inscribir un libro de actas sale cuarenta y dos mil pesos. Pagamos lo mismo que una empresa. Esto para poder tener una cuenta bancaria. Sin una cuenta bancaria, no se puede. Realmente es casi un imposible para un montón de gente sostener esto, porque lo sostiene de la voluntad y el deseo que se pueda hacer algo. Pero si además de todo es el paciente y se muere, lo perdiste (L3, 183-199).*

Falta de recursos. Este aspecto fue el más mencionado. Primeramente, a la escasez de recursos económicos, que constituye un obstáculo no sólo al momento de constituirse como organización formal, sino también cuando deben desarrollar sus actividades.

Todo el hecho de pasar a la formalidad y constituir una organización tiene lo suyo. Es necesario, pero también hay que poder sostenerlo, hasta económicamente, con todo lo que se requiere (L9, 181-183).

*Todo lo que hicimos, en un ochenta por ciento, salió de la plata de nuestro bolsillo. Es decir, no es que tengo grandes contribuyentes o benefactores que dicen "qué bueno la obra que hacés" y vienen y me dan un cheque en blanco. Es absolutamente todo lo contrario (L8, 75-78).*

*Después las pequeñas, ¿de dónde sacan fondos para poder ayudar? La mayoría lo hacen con voluntarios. Nosotros tenemos una sola persona que es rentada. El resto son voluntarios (L6, 381-383).*

La falta de recursos humanos se vincula con el cansancio y agotamiento que puede generar mantener el funcionamiento de la organización, que por lo general recae en pocas personas. En uno de los casos, se hizo referencia a la falta de un lugar de trabajo o sede.

*A ver, nosotros el lugar donde estamos […] nos lo presta Fundación Investigar, porque es un departamento que tenían vacío. Lo conservan solamente para tenerlo como filiación en capital, por una cuestión impositiva. Pero ese lugar, al pedo, nos viene bárbaro, porque pagamos las expensas nada más. Pero hasta antes de eso, el lugar de trabajo era esta cocina de mi casa. Los últimos cinco años trabajamos desde este lugar. Hicimos tareas complicadísimas vinculadas a pacientes desde acá. Y hablábamos con senadores y diputados. Desde acá y desde bares (L4, 493-500).*

Complejidades clínicas. Se señalaron las dificultades propias de enfermedades complejas por su curso clínico, como así también por el tiempo que demanda la atención de este tipo de patologías.

*También es muy difícil cuando son tan complejas las enfermedades, inclusive para una mamá que tiene un hijo con una EPOF, además de todo lo que implica eso, ponerse a hacer una asociación o un grupo. No te da la vida. Encima trabajar... (L6, 274-277)*

Escasez de personas afectadas. Las descripciones de las personas entrevistadas están marcadas por la idea de un trabajo solitario, al comienzo de la organización y al tener que interactuar con espacios de decisión.

*Esos primeros momentos fueron difíciles porque no había otros padres. La única familia que encontramos vivía en Santa Fe. Era una familia de muy bajos recursos. Tenía una nena muy chiquita, de dos o tres años. La nuestra tenía quince en esos momentos. Imaginate que te hablo de hace veinte años atrás. […] Más que con teléfono de línea no contábamos. Nos contactamos varias veces con esta familia. Pensábamos hacer una organización junto con ellos. Eran los únicos acá en el país. Pero lamentablemente la nena de ellos, al medio año siguiente, falleció. Y bueno, quedamos solos hasta volver a encontrar a alguien (L8, 32-40).*

*Yo la verdad es que rebotaba mucho cuando iba a intentar encontrar interlocutores del ámbito de decisión. Uno empieza a gestionar los contactos que uno puede tener y llegué con contactos que estaban buenísimos pero me encontraba con una pared donde me decían: "¿De cuántas personas estamos hablando que están afectadas por esto?" Yo decía "Y, no se sabe porque esa es otra gran problemática que se tiene, que no hay ningún registro, que está todo disperso, que cada médico tiene su propio registro". Todos me decían "Sí, yo por veinte mil personas, suponete, que puedo llegar a haber en toda la Argentina... la verdad es que tengo quilombos de otra índole. Se me muere la gente de esto, se me muere de lo otro". Entonces, rebotaba constantemente (L12, 44-54).*

BY-NC-SA

Artículo de acceso abierto bajo la licencia Creative Commons BY-NC-SA 4.0 Internacional

**Conclusiones**

En relación a los obstáculos mencionados para el desarrollo de las actividades y sostenimiento de las organizaciones, vale destacar la falta de recursos y lo vinculados a las particularidades de las EPOF, su complejidad clínica y la escasez de personas afectadas. También fueron señalados frecuentemente el tiempo que demanda su atención, el desgaste propio del cuidado de los pacientes y el trabajo solitario, algo observado en distintas investigaciones (Choudhury y Saberwal, 2019; Forsythe *et al.*, 2014; Jones *et al.*, 2004). Parecería ser que las particularidades de estas enfermedades, como su gravedad, severidad e incluso alta heterogeneidad entre ellas, constituyen un problema a todos los niveles. En este sentido, la carga para los sistemas de salud, los servicios y las personas afectadas se replicaría a nivel institucional, al constituir un desafío para el desarrollo de las actividades de las organizaciones (Posada de la Paz, 2008; McCabe, Edlin y Round, 2010).

El papel fundamental de las organizaciones de personas afectadas por EPOF en las políticas publicas del campo puede ser un importante factor a considerarse en futuras investigaciones. Su participación, mas allá de que sea parte del proceso de ejercicio de ciudadanía de las personas afectadas, constituye un aporte capital para la agenda en salud pública, un campo en el que hay políticas pendientes de consensuar e implementar.

**BIBLIOGRAFÍA**


Anderson, M., Elliott, E. y Zurynski, Y. (2013). "Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support", en *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 8: 22-31.

Aymé, S.K. y Groft, S. (2008). "Empowerment of patients: lessons from the rare diseases community", en *Lancet*, 371: 2048-2051.

Bonilla, E. y Rodríguez, P. (2000). *Más allá del dilema de los métodos. La investigación en ciencias sociales*. Bogotá: Universidad de los Andes-Norma.

Boon, W. y Broekgaarden, R. (2010). "The role of patient advocacy organisations in neuromuscular disease R&D. The case of the Dutch neuromuscular disease association VSN", en *Neuromuscular Disorders*, 20, 2: 148-151.

Castillo-Esparcia, A. y López-Villafranca, P. (2016). "Las estrategias de comunicación de las organizaciones de pacientes con enfermedades raras (ER) en España", en *Ciência & Saúde Coletiva*, 21 (8): 2423-2436.

Choudhury, M.C. y Saberwal, G. (2019). "The role of patient organizations in the rare disease ecosystem in India: an interview based study", en *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14 (1).

Coffey, A. y Atkinson, P. (2003). *Encontrar el sentido a los datos cualitativos. Estrategias complementarias de investigación.* Medellín: Universidad de Antioquia.

Dharssi, S., Wong-Rieger, D., Harold, M. y Terry, S. (2017). "Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs", en *Orphanet Journal of Rare Diseases,* 12 (1): 63-76.

Forsythe, L., Szydlowski, V., Murad, M.H., Ip, S., Wang, Z., Elraiyah, T.A., Fleurence, R. y Hickam, D.H. (2014). "A Systematic Review of Approaches for Engaging Patients for Research on Rare Diseases", en *Journal of General Internal Medicine,* 29 (S3): 788-800.

Hernández, R., Fernández, C. y Baptista, P. (2002). *Metodología de la investigación*. México: McGraw-Hill.

Izquierdo Martínez, M., Avellaneda Fernández, A., Ferrari Arroyo, M.J. y Arribas, C. (2000). "Enfermedades raras: consideraciones sobre su diagnóstico y tratamiento", en *Minusval*, 124: 13-15.

Izquierdo Martínez, M. y Avellaneda Fernández, A. (2003). "Enfoque interdisciplinario de las enfermedades raras: un nuevo reto para un nuevo siglo", en *Medicina Clínica,* 121 (8): 299-303.

Luz, G., Silva, M. y DeMontigny, F. (2015). "Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas", en *Acta Paulista de Enfermagem*, 28 (5): 395-400.

Jones, K., Baggott, R. y Allsop, J. (2004). "Influencing the national policy process: the role of health consumer groups", en *Health Expectations*, 7 (1): 18-28.

Luz, G., Carvalho, M. y Silva, M. (2011). "O significado de uma organização de apoio aos portadores e familiares de fibrose cística na perspectiva das famílias", en *Texto & Contexto - Enfermagem*, 20 (1): 127-134.

McCabe, C., Edlin, R. y Round, J. (2010). "Economic considerations in the provision of treatments for rare diseases", en *Advances in Experimental Medicine and Biology*, 686: 211-222.

Mavris, M, L. (2012). "Involvement of patient organisations in research and development of orphan drugs for rare diseases in Europe", en *Molecular Syndromology*, 3 (5): 237-243.

Menéndez, E. (2006). "Participación social en salud: las representaciones y las prácticas", en Spinelli, H. y Menéndez, E. (eds.). *Participación social en salud ¿para qué?* Buenos Aires: Lugar.

Patton, M.Q. (1990). *Qualitative Evaluation and Research Methods*. Newbury Park: Sage.

Pino Ramírez, G. (2016). "Empoderamiento, experiencia de vida y asociaciones de pacientes con síndrome Ehlers-Danlos", en *Cuadernos de Neuropsicología*, 10: 79-93.

Posada de la Paz, M., Izquierdo Martínez, M., Ferrari Arroyo, M., Avellaneda Fernández, A., Andrés Copa P. y Arribas, M. (2002). "Plan de Acción de la UE y del Estado Español sobre enfermedades de baja prevalencia", en *Boletín del Real Patronato Sobre Discapacidad*, 53: 25-29.

Rabeharisoa, V. (2003). "The struggle against neuromuscular diseases in France and the emergence of the "partnership model" of patient organisation", *Social Science & Medicine*, 57: 2127-2136.

Sharma, A., Jacob, A., Tandon, M. y Kumar, D. (2010). "Orphan drug: Development trends and strategies", en *Journal of Pharmacy & Bioallied Sciences*, 2 (4): 290-299.

Vasilachis, I. (2006). "La investigación cualitativa", en Vasilachis de Gialdino, I. (ed.) *Estrategias de investigación cualitativa.* Barcelona: Gedisa.


BY-NC-SA



Artículo de acceso abierto bajo la licencia Creative Commons BY-NC-SA 4.0 Internacional