



Facultad de Derecho

Maestría de Investigación en Derecho con Mención en Derecho Constitucional, Derechos
Humanos y Ambiental

Tema:

**Derecho a la salud y políticas públicas, para pacientes con enfermedades raras en
Ecuador, desde una perspectiva de los Derechos Humanos (desc)**

**Tesis para la obtención del Título de Magíster en Derecho con Mención en Derechos
Constitucionales, Humanos y Ambientales**

Presentada por:

Maritza Cárdenas Peña

Tutor:

PhD. Ana Isabel Moscoso

Quito, marzo del 2022

RESUMEN

Las Enfermedades Raras (ER) son comúnmente de origen genético, crónicas, degenerativas y tienen baja prevalencia. El objetivo de esta investigación es determinar si hay políticas públicas fácticas y eficientes para garantizar el derecho a la salud de los pacientes con ER, desde una perspectiva de los derechos humanos, con enfoque en los derechos económicos, sociales y culturales (DESC).

Este estudio utiliza el diseño Ex post facto u observacional, con enfoque metodológico cualitativo y cuantitativo, de tipo probabilístico, con nivel de profundidad descriptivo, en cuyo proceso se utilizó como metodología de investigación tanto la técnica documental, como en campo. En el marco legal, se realizó la revisión bibliográfica de normativas constitucionales e instrumentos internacionales de derechos humanos, para determinar si hay avances en la legislación nacional e internacional que amparen el derecho a la salud de los pacientes con ER. En el marco clínico, se investigó la etiología, epidemiología y criterios de inclusión de las ER. Finalmente, dentro del marco socioeconómico y político, se investigaron políticas públicas locales y la experiencia en formulación de políticas públicas en otros países, recopilando los principales problemas que enfrentan los pacientes con ER. En cuanto a la técnica en campo, se aplicaron encuestas a 70 pacientes de las cinco fundaciones seleccionadas y se entrevistaron a cinco directivos de dichas organizaciones de pacientes con ER. Las encuestas fueron procesadas por el software estadístico SPSS versión 25 y las entrevistas fueron analizadas por el programa Rapid Miner Studio usando el algoritmo contador de palabras, cuyos resultados se encuentran al final de este estudio. En conclusión, no existen políticas públicas fácticas y eficientes que garanticen el derecho a la salud de los pacientes con ER y se propone conformar un Observatorio de Enfermedades Raras, integrado por profesionales interdisciplinarios, para lograr la visibilización de este grupo de atención prioritaria y doble vulnerabilidad, para incidir en la formulación de políticas públicas que ayuden a los pacientes con ER.

Palabras clave: Enfermedades Raras, derecho a la salud, pacientes, diagnóstico genético, tamizaje metabólico neonatal, políticas públicas, derechos humanos, DESC, diagnóstico oportuno, tratamiento adecuado, derecho a medicamentos, salud mental, observatorio.

ABSTRACT

Rare diseases (RD) are commonly of genetic origin, chronic, degenerative and have a low prevalence. The objective of this research is to determine if there are factual and efficient public policies to guarantee the right to health of patients with RD, from a human rights perspective, with a focus on economic, social, and cultural rights (ESCR).

This study uses the Ex post facto or observational design, with a qualitative and quantitative methodological approach, probabilistic type, with a descriptive level of depth, in whose process both the documentary technique and the field technique were used as research methodology. In the legal framework, a bibliographic review of constitutional regulations and international human rights instruments was carried out, to determine whether there are advances in national and international legislation that protect the right to health of patients with RD or not. In the clinical setting, the etiology, epidemiology, and inclusion criteria of RD were investigated. Finally, within the socioeconomic and political framework, local public policies and the experience in formulating public policies in other countries were investigated, compiling the main problems faced by patients with RD. Regarding the technique in the field, surveys were applied to 70 patients from the five selected foundations and five directors of these organizations of patients with RD were interviewed. The surveys were processed by the statistical software SPSS version 25 and the interviews were analyzed by the Rapid Miner Studio program using the word count algorithm, whose results are found at the end of this study. In conclusion, there are no factual and efficient public policies that guarantee the right to health of patients with RD, and it is proposed to form an Observatory of Rare Diseases, integrated by interdisciplinary professionals, to achieve the visibility of this group of priority attention and double vulnerability, to influence the formulation of public policies that help patients with RD.

Keywords: Rare Diseases, right to health, patients, genetic diagnosis, neonatal metabolic screening, public policies, human rights, ESCR, timely diagnosis, adequate treatment, right to medication, mental health, observatory.

DECLARACIÓN DE ACEPTACIÓN DE NORMA ÉTICA Y DERECHOS

El presente documento se ciñe a las normas éticas y reglamentarias de la Universidad de Los Hemisferios. Así, declaro que lo contenido en este ha sido redactado con entera sujeción al respeto de los derechos de autor, citando adecuadamente las fuentes. Por tal motivo, autorizo a la Biblioteca a que haga pública su disponibilidad para lectura dentro de la institución, a la vez que autorizo el uso comercial de mi obra a la Universidad de Los Hemisferios, siempre y cuando se me reconozca el cuarenta por ciento (40%) de los beneficios económicos resultantes de esta explotación.

Además, me comprometo a hacer constar, por todos los medios de publicación, difusión y distribución, que mi obra fue producida en el ámbito académico de la Universidad de Los Hemisferios.

De comprobarse que no cumplí con las estipulaciones éticas, incurriendo en caso de plagio, me someto a las determinaciones que la propia Universidad plantee.

MARITZA CÁRDENAS PEÑA

C.I. 1716708605

DEDICATORIA

A DIOS el infinito creador y a mis padres (Q.E.P.D), en especial a mi madre, María Dolores Peña, quien me dejó un gran legado de bondad y cariño, hacia las personas con discapacidad y dedicó su vida al cuidado de mi hermano, brindándome una educación humanista, forjada en valores, principios éticos y morales, dándome siempre su apoyo para alcanzar mis sueños y aspiraciones, mediante la fortaleza espiritual, la dedicación, el empeño, la pasión por mis estudios y el esfuerzo por mi desarrollo profesional permanente.

A la memoria del Dr. Milton Jijón Argüello, eminente médico ecuatoriano, pediatra, genetista, poeta y activista social, Presidente de la FUNDACIÓN PARA EL ESTUDIO Y DIVULGACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS - FUNEDERE. quien fue mi mentor, asesor y amigo, acompañándome hasta el final de sus días, en este proyecto.

A mi hermano Henry, quien, por su enfermedad discapacitante, nunca podrá leer esta tesis, pero ha sido mi fuente permanente de inspiración, para poder ser un ser humano más sensible, ante los problemas que sufren otras familias con similares condiciones como las que afrontan los pacientes con Enfermedades Raras en Ecuador, Colombia y a nivel mundial.

A mis cuatro hijos, Miguel David, Vivian Michelle, Angie Paola y Luis Enrique, a quienes dejo mi ejemplo de constancia y superación personal, como legado de compromiso consigo mismos y con la sociedad en la que viven, para que, con su trabajo, aporten en el futuro, mediante el desarrollo intelectual y el mejoramiento continuo, sin importar la edad.

A mi esposo, quien ha sido mi permanente apoyo, para poder dedicar el tiempo necesario, para estudiar, trabajar y poder concluir mis estudios de Maestría.

Al Dr. Diego Jaramillo, Rector de la Universidad de los Hemisferios (UHE), por su participación y apoyo permanente en la coordinación de eventos académicos, que tienden puentes de unión entre la academia, las entidades gubernamentales y las coaliciones ciudadanas de defensa de los derechos humanos en la sociedad civil ecuatoriana.

A las fundaciones de pacientes con Enfermedades Raras, en especial al Abg. ELIECER QUISPE FRAY, Presidente de la Fundación FEPEL DASHA y Vicepresidente de la ALIANZA IBEROAMERICANA DE ENFERMEDADES RARAS - ALIBER, a Leticia Herrera Sánchez, Presidente de FUNDEM, a Gabriel Orihuela, Presidente de PACIENTES ECUADOR, a Félix Galarza Delgado, Presidente de FEDIMURA, a Tatiana Pogo, Directora Ejecutiva de FEPAST, al Dr. Eduardo Chaves de PONTE EN MI PIEL, CAROLINA CANTUÑA, Presidenta Fundación de Pacientes con Inmunodeficiencias PIDE, a sus miembros compuestos por pacientes con Enfermedades Raras, a sus cuidadores y a sus abnegadas familias, quienes confiaron en mí, aceptando participar en este estudio de investigación, con el fin de dar a conocer su propia realidad.

A Valery Ordoñez, madre de Mateíto Gavilánez, quienes fueron mi motivación para estudiar la Maestría en Derechos Humanos y así ayudar a visibilizar su problemática y la de cientos de pacientes que padecen de Enfermedades Raras en Ecuador y no pueden acceder a los servicios de salud o al tratamiento de su patología, por su alto costo.

A mis compañeros de la CEDEHGE - COALICIÓN CIUDADANA POR LA DEMOCRACIA, LOS DERECHOS HUMANOS Y LA GOBERNANZA DEL ECUADOR, quienes siempre me han apoyado en la defensa de la democracia y de los derechos humanos en Ecuador.

A mis maestros de la Universidad de los Hemisferios (UHE), en especial al Dr. Juan Carlos Riofrío, quien me dio la oportunidad de iniciar mi Maestría, a la Dra. María José Luna, Directora de la Clínica de Derechos Humanos y a mi tutora de tesis PhD. Ana Isabel Moscoso, quienes me compartieron sus conocimientos y me brindaron su apoyo permanente, dándome la oportunidad de poder culminar mis estudios.

Al Dr. Vicente Cazco Profesor de Pre y Posgrado en Metodología de la Investigación y Diseño de Proyectos de la Universidad Central del Ecuador.

ÍNDICE

RESUMEN	2
ABSTRACT	3
INTRODUCCIÓN.....	14
CAPÍTULO 1. MARCO DE REFERENCIA.....	19
1 Definiciones.....	19
1.1 Enfermedad:	19
1.2 Enfermedades Raras (ER) o huérfanas:	19
1.3 Enfermedades catastróficas:.....	21
1.4 Definición de enfermedades de baja prevalencia:.....	21
1.5 Salud:.....	21
1.6 Definición de política pública	22
1.7 Entidad operativa desconcentrada (EOD):.....	22
1.8 Medicamentos huérfanos:	22
1.9 Prevalencia:	23
1.10 Incidencia:	23
1.11 Malformaciones congénitas:	23
2 Historia y desarrollo de las Enfermedades Raras	23
2.1 Epidemiología de las Enfermedades Raras	27
3 Marco Legal.....	28
3.1 Derechos Humanos y su clasificación.....	28
3.1.1 <i>Derechos de Primera Generación</i>	29
3.1.2 <i>Derechos de Segunda Generación</i>	29
3.1.3 <i>Derechos de Tercera Generación</i>	30
3.2 Derechos Económicos Sociales y Culturales (DESC)	30

3.3	Principios que rigen los derechos humanos	32
3.4	Principios que rigen el derecho a la salud de pacientes con ER	33
3.5	Enfoque basado en los derechos humanos	33
3.6	Instrumentos internacionales de los derechos humanos.....	37
3.6.1	<i>Convención Americana sobre Derechos Humanos</i>	41
3.6.2	<i>Protocolo adicional a la convención americana sobre derechos humanos en materia de derechos económicos, sociales y culturales, “Protocolo de San Salvador”</i>	42
3.6.3	<i>Pacto internacional de los derechos económicos, sociales y culturales (P.I.D.E.S.C.)</i>	45
3.7	Evolución jurídica y normativa de las enfermedades huérfanas en Colombia ..	48
3.8	Evolución jurídica y normativa de las enfermedades raras o huérfanas en Ecuador	49
4	Marco clínico.....	64
4.1	Etiología de las Enfermedades Raras (ER) y Ultra raras	64
4.2	Criterios de inclusión para las enfermedades catastróficas en Ecuador.....	76
4.3	Criterios de inclusión para las Enfermedades Raras y huérfanas de baja prevalencia:	76
4.4	Epidemiología de las Enfermedades Raras en España.....	77
4.5	Epidemiología de las Enfermedades Raras en Ecuador	80
5	Marco socioeconómico y político	82
	CAPÍTULO 2. INVESTIGACIÓN	95
6	Diseño metodológico.....	95
6.1	Tipo de investigación	95
6.2	Tipo de estudio	95
6.3	Población y muestra	95
6.4	Metodología para el cálculo de la muestra.....	95

7	Técnicas e Instrumentos de Investigación	97
7.1	Técnica documental:	97
7.2	Técnicas e instrumentos de investigación en campo:.....	97
7.3	Datos técnicos del formulario de consentimiento	99
7.4	Procesamiento de las encuestas.....	100
7.4.1	<i>Preguntas seleccionadas para la encuesta</i>	100
7.5	Procesamiento de las entrevistas	106
7.5.1	<i>Preguntas seleccionadas para la entrevista</i>	107
	CAPÍTULO 3 DISCUSIÓN DE DATOS	109
8	Resultados de las encuestas y discusión de datos.....	109
8.1	Impacto clínico de la enfermedad rara	110
8.2	Atención y tratamiento de la ER en el sistema nacional de salud.....	115
8.3	Impacto socioeconómico en los pacientes con Enfermedades Raras.....	118
8.4	Impacto sociopolítico de la Enfermedad Rara	121
8.5	Impacto legal de la Enfermedad Rara	127
9	Resultados de las entrevistas y discusión de datos.....	143
10	Discusión del análisis documental.....	152
11	Desarrollo de la Propuesta.....	153
12	Actores que deben ser involucrados en la implementación del Observatorio de Enfermedades Raras y en la formulación de políticas públicas	155
	CONCLUSIONES.....	158
	RECOMENDACIONES	160
	REFERENCIAS	164
	ANEXOS	178

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1 Representación en cerámica de defectos congénitos y síndromes genéticos, donde se aprecian anormalidades oftalmológicas, craneofaciales, esqueléticas y genitales de la cultura prehispánica Tumaco – Tolita – Moche	25
---	----

ÍNDICE DE CUADROS

Cuadro 1 Derechos humanos en la Constitución Ecuatoriana 2008.....	31
Cuadro 2 Tabla de la lista básica de derechos de las Naciones Unidas.....	30
Cuadro 3 Comparación de la Clasificación de Derechos en la Constitución Ecuatoriana 1998 vs Constitución Ecuatoriana 2008	36
Cuadro 4 Tabla de instrumentos internacionales de los derechos humanos.....	40
Cuadro 5 Tabla de países signatarios del protocolo de San Salvador	44
Cuadro 6 Artículos que amparan el derecho a la salud en la Constitución Política de la República del Ecuador, 2008.....	60
Cuadro 7 Tabla sobre umbrales de prevalencia en diversas regiones del mundo según las distintas definiciones de enfermedad rara y de enfermedad ultra-rara.	72
Cuadro 8 Tabla sobre la prevalencia de enfermedades para ser consideradas huérfanas.....	74
Cuadro 9 Elementos y condiciones de las Enfermedades Raras y ultra raras.	75
Cuadro 10 Resumen de egresos hospitalarios y establecimientos de salud 2020	82
Cuadro 11 Línea de tiempo de las Enfermedades Raras 1977-2011	86
Cuadro 12 Análisis situacional con la metodología de árbol de problemas.	93
Cuadro 13 Análisis situacional con la metodología de árbol de soluciones.....	94
Cuadro 14 Tabla de frecuencias y porcentaje de pacientes con Enfermedades Raras	109
Cuadro 15 Tabla número de casos registrados en las ciudades.....	110
Cuadro 16 Tabla del tiempo transcurrido entre el nacimiento del paciente y el diagnóstico...	111
Cuadro 17 Tabla de instituciones o lugar donde se realizaron el diagnóstico.....	112
Cuadro 18 Tabla de opinión si los médicos del Sistema Nacional de Salud ecuatoriano están capacitados en los protocolos	112
Cuadro 19 Tabla sobre si se realizaron el tamizaje neonatal	112

Cuadro 20	Tabla del listado de enfermedades diagnosticadas al momento de nacer.....	113
Cuadro 21	Tabla sobre si recibió algún tipo de tratamiento por parte de una institución estatal	115
Cuadro 22	Tabla sobre donaciones de diferentes instituciones o familiares a pacientes con ER.	116
Cuadro 23	Tabla sobre satisfacción de atención en salud por el SNS.....	117
Cuadro 24	Tabla sobre satisfacción de la cobertura de medicamentos en el SNS	118
Cuadro 25	Tabla sobre la dificultad de los pacientes en cubrir el costo de los medicamentos.	119
Cuadro 26	Tablas sobre el presupuesto mensual para pagar servicios en salud y medicamentos	119
Cuadro 27	Tabla sobre el porcentaje destinado para atención en salud	120
Cuadro 28	Tabla de contribución económica a los pacientes con ER.....	121
Cuadro 29	Tabla sobre el paciente si experimento o no algún tipo de discriminación para acceder Sistema Nacional de Salud Hospitalaria.	122
Cuadro 30	Tabla sobre tipos de discriminación que experimento el paciente con ER.	122
Cuadro 31	Tabla sobre las entidades que negaron el servicio a pacientes con ER	123
Cuadro 32	Tabla sobre la opinión de que el Estado garantice los derechos humanos.	124
Cuadro 33	Tabla de lista de motivos sobre la garantía de los derechos de pacientes ER.	124
Cuadro 34	Tabla de opinión si el estado garantiza o no los derechos de los pacientes con E	125
Cuadro 35	Tabla de opiniones sobre las políticas públicas.	126
Cuadro 36	Tabla de calificación del Sistema Nacional de Salud Ecuatoriano.....	127
Cuadro 37	Tabla sobre el conocimiento sobre la reforma a la ley 67	127
Cuadro 38	Tabla sobre opiniones de la ley 67 por los pacientes de ER.....	128
Cuadro 39	Tabla sobre el conocimiento de la actualización del listado de Enfermedades Raras en el Código Orgánico de Salud.	129
Cuadro 40	Tabla de conocimiento del paciente si su enfermedad está incluida dentro de las 106 que el acuerdo ministerial 1829 emitió.....	129
Cuadro 41	Tabla del tipo de bono que recibe los pacientes con ER	130
Cuadro 42	Tabla donde se muestra un listado de razones por lo cual no tiene acceso al bono los pacientes con ER.....	131

Cuadro 43	Tabla de personas con ER que posean carnet del CONADIS.	132
Cuadro 44	Tabla de tiempo que le tomó obtener el carnet de discapacidad.	132
Cuadro 45	Tabla de porcentaje de discapacidad de las personas que padecen ER	133
Cuadro 46	Tabla de beneficios del carnet de discapacidad	134
Cuadro 47	Tabla de conocimientos de los encuestados sobre los artículos de la constitución que amparan los derechos humanos de los pacientes del grupo de atención prioritaria y que tienen doble vulnerabilidad	135
Cuadro 48	Tabla de artículos de la constitución que conocen las personas con ER.....	136
Cuadro 49	Tabla de si han tenido que presentar alguna acción de protección.....	136
Cuadro 50	Tabla de las medidas que han tomado para garantizar sus derechos a la salud....	137
Cuadro 51	Tabla sobre si los pacientes con ER tenían conocimientos sobre la intervención de terceros (Amicus curiae).....	138
Cuadro 52	Tabla de problemas de atención en salud que afrontan los pacientes de ER.....	139
Cuadro 53	Tabla de listado de enfermedades frecuentes que se presentan en pacientes con ER	140
Cuadro 54	Tabla de decisión de los pacientes en participar en una coalición.....	142

ÍNDICE DE FOTOGRAFÍAS

Fotografía 1 Abul Bajandar, conocido como el “hombre árbol”.....	71
Fotografía 2 Reunión de activistas de derechos humanos y representantes de fundaciones de pacientes con Enfermedades Raras con la Ministra de Salud Ximena Garzón.....	91
Fotografía 3 Firma de la “Declaratoria en favor de Pacientes con Enfermedades Raras, para promover y garantizar los derechos de los pacientes y sus familias”.....	92

ÍNDICE DE GRÁFICOS

Gráfico 1 Evolución progresiva de derechos en Ecuador desde 1812 hasta el 2008	31
Gráfico 2 Resultados Estudio Situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España, llamado ENSERio	66
Gráfico 3 Epidemiología de Enfermedades Raras en España	77
Gráfico 4 Impacto genético de las Enfermedades Raras	79
Gráfico 5 Número de nacidos vivos de 1990-2020 en Ecuador	80
Gráfico 6 Número de nacidos vivos de 1990-2020 según lugar de ocurrencia en Ecuador.....	81
Gráfico 7 resultados de la entrevista a FEPEL DASHA	144
Gráfico 8 resultados de la entrevista a FUNDEM.....	146
Gráfico 9 Resultados de la entrevista a PACIENTES ECUADOR.....	147
Gráfico 10 resultados de la entrevista realizada a FEDIMURA	149
Gráfico 11 Tabla de resultados de las entrevistas analizadas mediante un contador de palabras a frases de mayor frecuencia empleadas por FEPAST	151

INTRODUCCIÓN

A nivel mundial según Naciones Unidas se estima que existen entre 300 y 400 millones de personas que sufren de Enfermedades Raras, (ER) ya que según la Organización Mundial de la Salud (OMS), se estima que entre el 6 y el 8% de la población mundial estaría afectada por alguna de estas enfermedades, lo que quiere decir que 42 millones de personas en Iberoamérica, 30 millones de europeos, 25 millones de norteamericanos y más de 3 millones de españoles, estarían afectados por ER. La Agencia Europea de Medicamentos (EMA) estima que hay entre 5.000 y 8.000 Enfermedades Raras distintas en la Unión Europea, que afectan entre 27 y 36 millones de personas” (Carrión, J & Mayoral, E. 2017).

Durante las últimas décadas, la investigación en Enfermedades raras está llamando la atención de la comunidad científica, quienes a nivel mundial han solicitado a las autoridades sanitarias, que se “unifiquen los términos y protocolos asociados a las Enfermedades Raras (ER)”. (National Geographic España, 2020). Según ORPHADATA, se considera que alrededor del 72% de las 6172 Enfermedades Raras (ER), son de origen genético y aproximadamente el 70% se inician en los primeros años de vida. Dicha prevalencia se calculó utilizando datos de prevalencia de Enfermedades Raras (ER), para regiones geográficas predefinidas, incluidas en este informe. (ORPHADATA, 2011)

Según el Instituto Nacional de Estadística y Censos (INEC), Ecuador tiene una población estimada hasta finales de febrero del 2022 de 17'908.138 habitantes, (INEC, s.f.), de los cuales, por inferencia estadística se estima que existirían alrededor de 1'500.000 pacientes con ER, algunas de los cuales no han sido diagnosticados, tomando en cuenta que al ser en su mayoría enfermedades de origen genético en un 80%, dichas enfermedades se desarrollan especialmente durante la niñez y no son visibles, pero pueden causar discapacidad a largo plazo, son crónicas e incurables y de esta manera se pueden convertir en enfermedades catastróficas si no se atienden integralmente. El Estado ecuatoriano requiere contar con una infraestructura tecnológica local centralizando el servicio en un Instituto de Medicina Genómica, que integre recursos físicos y humanos, conformados por un grupo de profesionales interdisciplinarios, capacitados para atender este tipo de patologías.

Las ER ocurren en la mayoría de los casos, en hijos de padres sanos, porque como se sabe en las leyes de la genética, se expresan los genes recesivos, las cuales se considera que son causantes del 35% de las muertes en niños menores de un año. (Jijón, M. 2012)

En las condiciones actuales de Ecuador, el reconocimiento y la garantía de los derechos humanos, ha presentado avances en el derecho a la salud como derecho fundamental, para promover el respeto, la protección y la garantía de los DESC, desde el marco de sus competencias legales. Algunos autores, como Ana María Bonet de Viola, advierten acerca de la sobrevaloración de los derechos civiles y políticos sobre los derechos sociales y las consecuencias de la clasificación de los derechos humanos, porque conducen a su diverso tratamiento y da lugar a sobrevaloración de unos derechos sobre otros. (Bonet de Viola, 2016) El autor Fisher Lescano clasifica los derechos humanos así: de primera generación (civiles y políticos), segunda generación (DESC), tercera generación (colectivos) y hasta cuarta generación (difusos) (Fischer-L. y Kolja, 2012).

En el ámbito legal, los DESC, son derechos humanos orientados a la satisfacción de las necesidades básicas de las personas para una vida digna y en libertad. Se relacionan con: trabajo, seguridad social, vida en familia, participación en la vida cultural, y el acceso a la alimentación, a la vivienda, al agua, así como la atención de salud y educación, por lo tanto, se abordan en este estudio, las dimensiones jurídicas, clínicas, sociopolíticas y económicas de los pacientes con ER.

De conformidad con el Art. 1 de la Constitución del 2008, Ecuador es un Estado constitucional de derechos y justicia. Esto implica, que todos los actos públicos y privados están sometidos a la Constitución y dicho principio de supremacía de la Constitución y su fuerza vinculante están dadas por su plena aplicabilidad en forma directa e inmediata y por la obligatoriedad que implica para sus destinatarios.

El pasado 16 de diciembre del 2021, la ONU adoptó históricamente la primera resolución sobre “Cómo abordar los desafíos de las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias” reconociendo así la necesidad de promover y proteger los derechos humanos de todas las personas incluyendo aproximadamente más de 300 millones de personas que viven con una ER a nivel mundial y marca un hito en la lucha de las fundaciones de pacientes Rare

Diseases International (RDI), el comité de ONG's para las Enfermedades Raras y EURORDIS-Rare Diseases Europe, quienes finalmente después de años de lucha y activismo social, lograron la visibilización por parte de la ONU. (Rare Disease International- RDI, 2021)

En el Capítulo 1, se establece el Marco de referencia que incluye tres secciones específicas que son: Marco legal, Marco clínico y el Marco socioeconómico y político.

Dentro del Marco Legal, se hizo una revisión documental de los conceptos y definiciones, así como la historia, desarrollo y epidemiología de las ER en España y Ecuador. Posteriormente se resume la evolución jurídica y normativa de las ER en Colombia y Ecuador y se mencionan los principios que rigen los derechos humanos, el derecho a la salud de los pacientes con ER y se investigan los Instrumentos Internacionales de los derechos humanos que amparan a esta población. Dentro del Marco Clínico, se investigó la etiología de las ER, sus definiciones, epidemiología en España, Colombia y Ecuador, así como los criterios de inclusión para las enfermedades catastróficas en Ecuador. Finalmente, dentro del Marco socioeconómico y político, se investigaron las políticas públicas existentes para los pacientes con ER en Ecuador y Colombia, enunciando los actores que deben ser involucrados en la formulación e implementación de políticas públicas para este grupo de atención prioritaria y doble vulnerabilidad.

En el Capítulo 2 se detalla el diseño metodológico de la investigación, las técnicas e instrumentos utilizados y finalmente en el Capítulo 3, se lleva a cabo la discusión de los datos, se presentan los resultados de las encuestas a los pacientes y de las entrevistas a los directivos de las fundaciones de pacientes seleccionadas, a partir de las cuales se presentan las conclusiones y recomendaciones de la investigadora.

OBJETIVO GENERAL

Este trabajo de investigación tiene como objetivo general, evaluar las condiciones en las que se hallan actualmente las políticas públicas existentes, para determinar si son factibles y eficientes para garantizar el derecho a la salud de los pacientes con ER, desde una perspectiva de los derechos humanos, con enfoque en los derechos económicos, sociales y culturales (DESC), ya que esta población es considerada en nuestra Constitución Ecuatoriana (CE), como

grupos de atención prioritaria y doble vulnerabilidad, según el Art. 35 y el Art. 1 Cap. III de la Ley Orgánica Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud, Ley 67.

PREGUNTAS DE INVESTIGACIÓN

¿Existen políticas públicas fácticas que garanticen el derecho a la salud de los pacientes con Enfermedades Raras?

¿Cuáles han sido los avances en el marco legal de la normativa que ampare los derechos de los pacientes con Enfermedades Raras?

¿Existe un diagnóstico oportuno de las Enfermedades Raras?

¿Existe un tratamiento adecuado para los pacientes con Enfermedades Raras?

¿Existe acceso gratuito a los servicios de salud para los pacientes con Enfermedades Raras?

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Evaluar si las políticas públicas existentes, garantizan los derechos a la salud de los pacientes con Enfermedades Raras.

Verificar desde el marco legal, cuál ha sido el avance en la normativa jurídica, que ampare los derechos de los pacientes con Enfermedades Raras.

Determinar si existe un diagnóstico oportuno de las Enfermedades Raras.

Determinar si existe un tratamiento adecuado para los pacientes con Enfermedades Raras.

Determinar si existe acceso gratuito a los servicios de salud, para los pacientes con Enfermedades Raras.

HIPÓTESIS GENERAL

No existen políticas públicas fácticas y eficientes que garanticen el derecho a la salud y den especial atención a los pacientes con enfermedades raras en Ecuador, desde la perspectiva de los derechos humanos.

HIPÓTESIS PARTICULARES

No existen avances en las normativas jurídicas, que amparen los derechos de los pacientes con Enfermedades Raras.

No existe diagnóstico oportuno de las Enfermedades Raras en Ecuador.

No existe tratamiento adecuado para los pacientes con Enfermedades Raras en Ecuador.

No existe el acceso gratuito a los servicios de salud, para los pacientes con Enfermedades Raras en Ecuador.

JUSTIFICACIÓN DEL ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN

El problema es que las enfermedades genéticas implican un grave impacto psicosocial y un altísimo costo directo e indirecto que afecta el presupuesto del Sistema Nacional de Salud de cualquier país y de sus familias, quienes además de vivir durante muchos años con la incertidumbre y desconocimiento del diagnóstico de la enfermedad, también deben asumir en su mayoría los gastos del tratamiento con medicamentos huérfanos, que también tienen un alto costo y no están incluidos en el Código Orgánico de Salud (COS), por lo tanto se justifica este trabajo de investigación, puesto que si no se toman acciones inmediatas y se implementan las políticas públicas correspondientes, la consecuencia a largo plazo será que muchos niños ecuatorianos sufrirán retardo mental y otras complicaciones neurológicas irreversibles, que podrían evitarse con la implementación del tamizaje neonatal, mediante la inversión en tecnología de quimioluminiscencia y cromatografía líquida acoplado a espectrometría de masas en tándem, con lo cual se pueden determinar precozmente, más de 56 desórdenes metabólicos.

“Los errores innatos del metabolismo (EIM) comprenden más de 200 afecciones monogénicas producidas por la deficiencia de una enzima funcional, un transportador de membrana o una proteína o cofactor específico... Los EIM de los aminoácidos, los ácidos grasos y los ácidos orgánicos se manifiestan en los primeros años de vida mediante signos clínicos comunes, tales como letargia, falta de apetito, vómitos, taquipnea (producto de acidosis metabólica), convulsiones, trastornos del neurodesarrollo, entre otros, y pueden evolucionar hacia un cuadro clínico caracterizado por daño multisistémico grave, estupor, coma y un desenlace generalmente mortal (Campos, 2010)

TESIS

Derecho a la salud y políticas públicas para pacientes con Enfermedades Raras, desde una perspectiva de los derechos humanos (DESC)

Autor: Maritza Cárdenas Peña
Correo electrónico: maritzacardenasp1@gmail.com

CAPÍTULO 1. MARCO DE REFERENCIA

Desde el 2008, se celebra el último día de febrero el Día Mundial de las Enfermedades Raras (Vicente, Pruneda, & Ardanaz, 2020), motivo por el cual debemos visibilizar la problemática, para que el Estado, a través de la entidad rectora de salud que es el Ministerio de Salud Pública y los demás actores involucrados, garanticen los derechos humanos (DESC), de los pacientes con ER.

1 Definiciones

1.1 Enfermedad:

La definición general de enfermedad según EURORDIS es la siguiente: “una enfermedad es una deficiencia de salud o una condición de funcionamiento anormal. Es una condición patológica de una parte, órgano o sistema de un organismo resultante de varias causas, tales como una infección, un defecto genético, o estrés medioambiental, y se caracteriza por un conjunto de signos identificables o síntomas” (EURORDIS, 2014) Desde la perspectiva indígena en Ecuador, el término “*allikai*” “supone una relativa armonía con el universo y todo lo que él encierra, la enfermedad es el resultado de alguna desarmonía”. (Yanez del Pozo, 2005) El autor Juan Carrión concluye en su estudio que una enfermedad es “un proceso en la vida que representa una pérdida en el equilibrio vital de la persona y de su entorno social. Y esto se agudiza cuando la enfermedad diagnosticada es una enfermedad rara. (Carrión, J & Mayoral, E. 2017).

1.2 Enfermedades Raras (ER) o huérfanas:

Las (ER) fueron definidas en el contexto político europeo en el año 1999, cuando se lanzó el término, definición y conceptualización, junto con el primer plan de acción de las ER en ese continente y su prevalencia se considera de 5 casos por cada 10.000 habitantes, definiendo un punto de partida para tratar un problema. (Posada de la Paz, M., Alonso, V., & Bermejo, E. 2016)

Según los autores Carrión y Mayoral, el término enfermedades de baja prevalencia es el único realmente correcto, según la definición oficial de la CE, pero al ser un término muy técnico, se decidió adoptar el término inglés “rare”, el cual facilita su interpretación, como raro, poco frecuente, extraño o escaso. (Carrión, J & Mayoral, E. 2017)

El concepto y definición se basan en criterios de prevalencia y gravedad. En Colombia una enfermedad huérfana es aquella crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 2.000 personas, (50/100.000 personas) comprenden, las Enfermedades Raras, las ultra huérfanas y olvidadas (Ley 1392 de 2010).” (Ministerio de Salud Pública de Colombia, s.f.) y de acuerdo a la Ley 1438 del 2011, la prevalencia de las Enfermedades huérfanas es de 1 por cada 5000 personas (20/100.000 personas).

En Ecuador, son aquellas que son consideradas como **potencialmente mortales o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alta complejidad**, estas enfermedades, constituyen un conjunto amplio y variado de trastornos que se caracterizan por ser crónicas e incurables por su difícil tratamiento que las hace discapacitantes. Sus recursos terapéuticos son limitados y de alto costo, algunos se encuentran en etapa experimental. (Acuerdo Ministerial 1829, 2012)

De acuerdo con la Ley Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud, ley 67, se determina que existen enfermedades con una prevalencia menor de 1 por cada 10.000 personas (20/100.000 personas) y que este tipo de enfermedades son de alto costo y de gran impacto económico para las familias y que son consideradas raras o huérfanas. (Ley Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud Ley 67, 2011).

Podemos encontrar otras denominaciones: “enfermedad poco frecuente, enfermedad minoritaria, enfermedad invisible, enfermedad olvidada, enfermedad huérfana, enfermedad poco común, etc. Los pacientes y las asociaciones que los apoyan ponen de manifiesto que es

crucial darse cuenta de que una enfermedad rara le puede ocurrir a cualquiera, en cualquier etapa de la vida”. (Carrión, J & Mayoral, E. 2017)

1.3 Enfermedades catastróficas:

Son aquellas patologías de curso crónico que suponen un alto riesgo para la vida de la persona, cuyo tratamiento es de alto costo económico e impacto social y que por ser de carácter prolongado o permanente pueda ser susceptible de programación. Generalmente cuentan con escasa o nula cobertura por parte de las aseguradoras. (Acuerdo Ministerial 1829, 2012)

En la ley reformativa de la ley orgánica de salud, Ley 67, (Ley Reformativa a la Ley Orgánica de Salud Ley 67, 2011), en el artículo 259, se agregó la siguiente definición: “**Enfermedad Catastrófica.** - Es aquella que cumple con las siguientes características:

- a) Que implique un **alto riesgo** para la vida de la persona; b) Que sea una **enfermedad crónica** y por lo tanto que su atención no sea emergente; c) Que su **tratamiento pueda ser programado** o que el valor promedio de su tratamiento mensual sea mayor al determinado en el Acuerdo Ministerial de la Autoridad Sanitaria.” **Enfermedades Raras y Huérfanas:** Las Enfermedades Raras o huérfanas, incluidas las de origen genético, **son aquellas enfermedades potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y de alta complejidad.**

La comprensión de esta simple definición es la base para la formulación de políticas públicas adecuadas a las necesidades de los pacientes con ER, ya que, si las diferenciamos de las catastróficas, se pueden asignar recursos económicos por parte de la entidad rectora, para promover y garantizar los derechos humanos de este grupo de atención prioritaria y doble vulnerabilidad.

1.4 Definición de enfermedades de baja prevalencia:

Se considera de baja prevalencia a las Enfermedades Raras cuando se presentan en una por cada 10.000 personas. Y ultra raras cuando la prevalencia es menor a una por cada 50.000 personas. (Acuerdo Ministerial 1829, 2012)

1.5 Salud:

De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud, (PAHO, 2007) en conformidad con la carta de la Naciones Unidas, en el preámbulo de la Constitución de la OMS (dada por la Conferencia Sanitaria Internacional, Nueva York, 19/06-22/7/1946, firmada el 22/07/1946 por los representantes de 61 Estados (Actas oficiales de la Organización Mundial de la Salud, No.2, p.100) y que entró en vigor el 07/04/1948, fecha desde la cual no ha sido modificada, nos indica que:

“La salud es un estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades. El goce del grado máximo de salud que se pueda lograr es uno de los derechos fundamentales de todo ser humano sin distinción de raza, religión, ideología política o condición económica o social. La salud de todos los pueblos es una condición fundamental para lograr la paz y la seguridad, y depende de la más amplia cooperación de las personas y de los Estados.” (OMS, 2018)

1.6 Definición de política pública

“Es la directriz que el Estado aplica a la sociedad, con el fin de definir cómo proceder frente a un asunto específico reconocido como de interés público”. (Ministerio de Salud Pública, 2012) Se podría también definir como una especie de pacto entre el Estado y la sociedad para resolver un problema específico.

1.7 Entidad operativa desconcentrada (EOD):

Es la unidad desconcentrada con atribuciones y competencias para realizar funciones administrativas y financieras y que, estructuralmente, forma parte de una institución. Es la instancia responsable en lo operativo, de las distintas fases del ciclo presupuestario. (Ministerio de Finanzas, 2021)

1.8 Medicamentos huérfanos:

La Ley de Medicamentos Huérfanos de 1983, es una ley aprobada en los Estados Unidos, para facilitar el desarrollo de medicamentos huérfanos: medicamentos para Enfermedades Raras como la enfermedad de Huntington, mioclonías, ELA, síndrome de Tourette y distrofia

muscular que afectan a un pequeño número de personas que residen en los Estados Unidos. (ORPHAN DRUG ACT PUBLIC LAW 97-414 —JAN. 4, 1983)

Asociado a este término se encuentra el de medicamento huérfano, que se aplica a todos los fármacos que son utilizados para el tratamiento de las Enfermedades Raras. (Posada de la Paz, M., Alonso, V., & Bermejo, E. 2016)

De acuerdo a los autores Carrión y Mayoral, “El descubrimiento de una nueva molécula hasta que se logra su comercialización, es largo (10 años de media), caro (varias decenas de millones de Euros) y muy poco seguro (de 10 moléculas ensayadas, sólo una suele tener un efecto terapéutico). Desarrollar un medicamento dirigido a tratar una enfermedad poco frecuente no permite, en general, recuperar el capital invertido para su investigación.” (Carrión, J & Mayoral, E. 2017)

1.9 Prevalencia:

Número de casos vivos afectados por esa enfermedad, en un período de tiempo dado. (Posada de la Paz, M., Alonso, V., & Bermejo, E. 2016)

1.10 Incidencia:

Número de casos nuevos que aparecen en un período de tiempo dado. (Posada de la Paz, M., Alonso, V., & Bermejo, E. 2016)

1.11 Malformaciones congénitas:

Según el autor Pachajoa, una malformación congénita es “un defecto estructural del desarrollo, producido por la interrupción de alguno de los procesos, que se llevan a cabo durante el período embrionario o fetal temprano” (Pachajoa & Rodríguez , 2017)

2 Historia y desarrollo de las Enfermedades Raras

La historia de las Enfermedades Raras forma parte de la medicina, ya que siempre han existido, aunque desconozcamos cuál sería la primera enfermedad en la historia de la humanidad. En el año 2017, el Centro de Investigaciones y Anomalías Congénitas y

Enfermedades Raras (CIACER), publicó un libro muy interesante de arqueomedicina, donde se hace un análisis comparativo de los defectos congénitos y los síndromes genéticos, que fueron representados en 500 piezas cerámicas y 2861 fotografías de las culturas prehispánicas Tumaco-Tolita (Costa Pacífica colombo-ecuatoriana) y Moche (Costa Norte del Perú) (300 a.C.-600 d.C.). En Quito se recolectaron fotografías de materiales cerámicos tanto de la Reserva Arqueológica de Quito- Ministerio de Cultura y en el Museo del Banco Central de Quito y respectivamente en Guayaquil (Marzo del 2012), se tomaron fotos y se accedió a la base de datos de fotografías digitales de la Reserva Arqueológica de Guayaquil- Ministerio de Cultura” (Pachajoa & Rodríguez , 2017)

El primer capítulo de esta publicación trata sobre los contextos medioambiental y social de las culturas Tumaco-Moche. En el segundo capítulo se definen teóricamente los conceptos médicos de defectos congénitos y enfermedades genéticas, aclarando los términos de malformaciones congénitas, deformaciones, disrupciones y displasia. El tercer capítulo se enfoca en anomalías oftalmológicas, craneofaciales, esqueléticas y genitales. El cuarto capítulo expone el estudio de los síndromes genéticos, abordando el análisis de tres grandes grupos de enfermedades: Anomalías cromosómicas (Síndromes de Down y Klinefelter), enfermedades monogénicas (Síndromes de Apert, Saetre Chotzen, Treacher Collins, Klippel Feil, Mucopolisacaridosis tipos IV y VI, Acondroplasia y Síndrome de Sotos), y otros síndromes polimalformativos (Microsomía hemifacial, síndrome de Klippel Feil y displasia frontonasal) y constituye una gran riqueza visual y científica, para el lector que esté interesado en conocer un poco más sobre la expresión artística de las Enfermedades Raras en estas culturas prehispánicas. (Pachajoa & Rodríguez , 2017) Ver Figura 1

En los años 80 en Estados Unidos, se utiliza el término de medicamento huérfano por primera vez y en un acta del Congreso aparece intrínsecamente el término “rare disease” o Enfermedades Raras en español, para promover e incentivar el desarrollo de este tipo de medicamentos.

Francia fue el primer país en crear el sistema de información Orphanet, que es el portal de información de referencia en Enfermedades Raras y medicamentos huérfanos, dirigido a todos los públicos a nivel mundial. “El objetivo de Orphanet es contribuir a la mejora en el diagnóstico, cuidado y del tratamiento de los pacientes con Enfermedades Raras. Orphanet está conformado por un consorcio de alrededor de 40 países, coordinado por el equipo francés del

INSERM. Es responsable de la infraestructura, herramientas de gestión, el control de calidad, el listado de Enfermedades Raras, las clasificaciones y de producir la enciclopedia. Orphanet está dirigido por diferentes comités, que, de forma independiente, supervisan el proyecto a fin de garantizar su coherencia, evolución y fiabilidad.” (Carrión, J & Mayoral, E. 2017)



Figura 1 Representación en cerámica de defectos congénitos y síndromes genéticos, donde se aprecian anomalías oftalmológicas, craneofaciales, esqueléticas y genitales de la cultura prehispánica Tumaco – Tolita – Moche

Nota: Tomado de (Pachajoa & Rodríguez , 2017)

La Organización Europea de Enfermedades Raras EURORDIS, representa a más de 30 millones de personas afectadas de Enfermedades Raras en Europa. EURORDIS es una ONG, dirigida por organizaciones de pacientes con ER y personas individuales activas en el campo de las Enfermedades Raras en Europa (EURORDIS, 2014)

El primer programa que promovió proyectos en el marco de la salud pública en Europa se extendió desde 1999 hasta el 2003. En el 2003 se creó la Red Epidemiológica de Investigación de Enfermedades Raras (REPIER), bajo el programa del Instituto de Salud Carlos III, denominado Redes Temáticas de Investigación Cooperativa, (RETICS), la cual desarrolló el primer atlas de distribución geográfica de Enfermedades Raras en España. El segundo programa

desarrollado entre el 2004 y el 2008 creó la denominada Task Force of Rare Disease (TFRD), que desarrolla una importante labor de registros, indicadores, planes de acción, centros de referencia, generando dos documentos: Comunicado de la Comisión, del cual se crea el Comité de Expertos de Enfermedades Raras (EUCERD), que pasa a denominarse Grupo de Expertos de Enfermedades Raras de la comisión (CEGRD) y el otro documento generado son las Recomendaciones del Consejo y del Parlamento.

Desde el 2009 al 2016, todos los países de la UE desarrollan planes de acción y estrategias tomando como guía las recomendaciones e indicadores diseñados por el proyecto EUROPLAN y emiten un informe de la situación de las ER anualmente. (Posada de la Paz, M., Alonso, V., & Bermejo, E. 2016)

En el 2013, año de las Enfermedades Raras, se constituyó en Totana (Murcia) la I Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, con el objetivo de compartir buenas prácticas y ayudar a mejorar la situación de los miles de familias que sufren una ER en Latinoamérica, cuya misión es analizar la situación común de los derechos y desigualdades legales por las que atraviesan las personas con Enfermedades Raras en distintas partes del mundo. (Carrión, J & Mayoral, E. 2017)

NORD es la Organización Nacional de Estados Unidos (NORD) que tiene como objetivo apoyar y ayudar a las personas con enfermedades poco frecuentes en Estados Unidos, dedicada a la defensa del paciente y sus organizaciones. Tiene más de 300 miembros y está comprometida con la identificación, tratamiento y cura de trastornos raros a través de programas de educación, defensa, investigación y servicios para pacientes con ER.

En diciembre del 2021 la ONU dictó su resolución sobre “Cómo abordar los desafíos de las personas que viven con una enfermedad rara (PLWRD) por sus siglas en inglés *Persons living with a rare disease* y sus familias”, reconociendo la necesidad de promover y proteger sus derechos humanos. (Resolución 76/132 de la Asamblea General de las Naciones Unidas, 2021)

Dicha resolución pretende “empoderar a la comunidad mundial de enfermedades raras, fomentar el desarrollo de planes y estrategias nacionales, bajo un marco

internacional, es una ley blanda o *soft law* vinculante para la secretaría de la ONU, su programa y presupuesto, que permite una mayor integración de las ER en la agenda, se promueven las colaboraciones internacionales y se avanza en la agenda 2030, donde la ONU reconoce que abordar las necesidades de las personas con discapacidades físicas, avanza en su compromiso de “no dejar a nadie atrás” y contribuye al alcance de los ODS”. Rare Disease International (RDI), (2021)

2.1 Epidemiología de las Enfermedades Raras

La investigación epidemiológica de las ER presenta ciertas dificultades metodológicas derivadas del bajo número de casos, la dificultad de reclutamiento de los pacientes para llevar a cabo los estudios y la multiplicidad de sintomatología que dificulta un diagnóstico adecuado y oportuno. En Ecuador no existe un censo específico para pacientes con ER, lo cual dificulta el estudio del impacto legal, clínico, sociopolítico y psicológico. Se buscaron diferentes fuentes como el INEC, Ministerio de Salud, MIES, pero ninguna entidad gubernamental tiene registros de este tipo de patologías, lo cual dificulta la investigación.

La mayoría de ER son de origen genético y se manifiestan en los primeros años de vida y aunque la prevalencia es mayor en los adultos que en los niños, debido a la alta tasa de mortalidad, algunas enfermedades aparecen en forma tardía como las patologías autoinmunes, la Esclerosis lateral amiotrófica (ELA) o enfermedades genéticas como la Enfermedad de Huntington.

La epidemiología es una herramienta muy valiosa para determinar factores de riesgo y distribución de las ER. Por ejemplo, se sabe que Ecuador es la capital mundial de pacientes con Síndrome de Laron, un síndrome de carácter hereditario. El Dr. Milton Jijón Argüello (Q.E.P.D), médico genetista indicó que hasta el 2019 habían más de 94 pacientes diagnosticados, los cuales representan el 30% de los 350 pacientes reportados a nivel mundial y están ubicados en las provincias de El Oro, Loja, Guayas y Pichincha. Cuando una pareja tiene un hijo con síndrome de Laron, la posibilidad de repetición del síndrome es del 25%. Esa posibilidad se replica en cada embarazo: “cada vez que esa pareja va a tener un hijo hay una posibilidad de 1 en 4 de que tenga otra vez el síndrome”. El médico genetista dijo que, si el

Estado invirtiera 1 millón de dólares en equipar un laboratorio genético, se podrían predecir enfermedades genéticas. (Loaiza, 2019)

La aparición de la nueva medicina genómica está produciendo proliferación de hallazgos genéticos o mutaciones puntuales de un gen específico o diferente expresión genotípica, sobre la base de una diferencia del fenotipo. La base On Line Mendelian Inheritance in Man (OMIM) no es una clasificación de enfermedades, sino un lugar donde se recogen nuevos hallazgos sobre genes y mutaciones relacionados con enfermedades humanas.

Por otra parte, el Dr. Jaime Guevara Aguirre, Director del Instituto de Endocrinología, Metabolismo y Reproducción (IEMIR), encontró que estos pacientes son descendientes de judíos sefarditas españoles, quienes tienen tasas elevadas de consanguinidad y endogamia, causando un “patrón de herencia autosómico recesivo, causado por mutaciones en el gen GHR, situado en el brazo corto del cromosoma 5 (5p13-p12), el cual se caracteriza por secretar normalmente la hormona del crecimiento (GH), pero con niveles muy bajos, del factor de crecimiento insulínico (IGH-I), dando como resultado un enanismo simétrico. Por otra parte, estudios de investigación indican que estos pacientes no desarrollan cáncer ni diabetes.” (Aguilar Reyes, 2021)

Uno de los principales problemas que enfrentan los pacientes con ER es la necesidad de judicializar la salud, para exigir la garantía de sus derechos constitucionales.

3 Marco Legal

3.1 Derechos Humanos y su clasificación

Como afirma la Declaración Universal de los Derechos Humanos (DUDH) del 10 de diciembre de 1948 especifica en su Art. 25 que el Derecho a la salud se trata de un “derecho de todos los seres humanos, sin distinción de ninguna índole o naturaleza, por lo tanto se les debe proporcionar las condiciones para un nivel de vida apropiado, mediante el cual se garantice tanto a ellas como a sus familias, todo lo relativo a sistemas de salud, bienestar, opción a una calidad de vida digna y a planes de seguridad social.” (Asamblea General de la ONU, 1948). Los Derechos Humanos son un conjunto de principios que actualmente son de aceptación universal, jurídicamente reconocidos y garantizados, que aseguran la dignidad inherente a cada persona y

los límites del poder del Estado para evitar que se interfiera, limite, viole el ejercicio de sus derechos y el Derecho Internacional de los Derechos Humanos obliga a los gobiernos a promover y proteger los Derechos Humanos y las Libertades de los individuos o grupos. De acuerdo a la definición de las Naciones Unidas: “Los derechos humanos son los derechos que tenemos básicamente por existir como seres humanos. Estos derechos universales son inherentes a todos nosotros, con independencia de la nacionalidad, género, origen étnico o nacional, color, religión, idioma o cualquier otra condición. Varían desde los más fundamentales, como el derecho a la vida, hasta los que dan valor a nuestra vida, como los derechos a la alimentación, a la educación, al trabajo, a la salud y a la libertad.” (ONU,1948) De igual manera en el Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales, los Estados parte reconocieron “el derecho de toda persona al disfrute del más alto nivel posible de salud física y mental” (ONU, 1966) Los derechos humanos se han reconocido de manera progresiva y se han incorporado en las cartas constitucionales de los Estados. El *ius naturalismo* postula la existencia de derechos que son propios e intrínsecos de la naturaleza humana y que son universales, anteriores, superiores e independientes del ordenamiento jurídico positivo.

3.1.1 Derechos de Primera Generación

Durante las revoluciones liberales de Inglaterra en 1689 y de Estados Unidos y Francia a finales del siglo XVIII, se formulan las primeras tablas de los derechos de la persona humana, que se sustentaban en dos ideas fundamentales, que indicaban que el individuo es dueño de una esfera de libertad personal en la que el poder estatal no debe intervenir y la segunda que toda la actividad del Estado debe estar sometida a normas jurídicas precisas, lo que se conoce como Estado de Derecho, de manera que los alcances del poder sean limitados y pueda garantizarse los derechos humanos.

3.1.2 Derechos de Segunda Generación

Consisten en prestaciones y servicios a cargo del Estado a favor de los sectores postergados de la población y que tienen un carácter netamente asistencial, ya que, en el siglo XIX, alrededor de 1840 se produce la Revolución Industrial que se inicia en Gran Bretaña, se extiende por Europa y posteriormente a los Estados Unidos y emana el Constitucionalismo social. Los Derechos Económicos, Sociales y Culturales (DESC) nacen como producto de la evolución

histórica de los derechos humanos, especialmente después de la Primera Guerra Mundial, de donde surgen instrumentos internacionales que refuerzan la idea de los derechos sociales, como la Liga de las Naciones, Tratado de Versalles, Oficina Internacional del Trabajo (OIT), en 1919.

3.1.3 Derechos de Tercera Generación

En Ecuador se conocen como derechos del “Buen Vivir” que se traducen en el *Sumak Kawsay* que forma parte de la cosmovisión y del proyecto político de los movimientos sociales, particularmente de Ecuador y Bolivia. Son conocidos también como los Derechos de los Pueblos, Derechos de Solidaridad o Derechos de Cooperación. Es una forma de construcción desde lo social hacia el reconocimiento de los derechos de la naturaleza.

3.2 Derechos Económicos Sociales y Culturales (DESC)

Los Derechos Económicos, Sociales y Culturales (D.E.S.C), son los derechos humanos relacionados con el lugar de trabajo, la seguridad social, la vida en familia, la participación en la vida cultural y el acceso a la vivienda, la alimentación, el agua, la atención de la salud y la educación. Para este estudio de investigación, me voy a enfocar específicamente en la atención de la salud a los pacientes con ER. (Defensoría del Pueblo de Ecuador, 2012)

De acuerdo con el autor e historiador Ramiro Ávila, Ecuador ha tenido una evolución progresiva de derechos, en la Constitución de la República. Ver Gráfico 1

A continuación, en el Cuadro 1 se identifican las categorías de los Derechos Humanos estipulados en cada uno de los artículos de la Constitución del 2008.

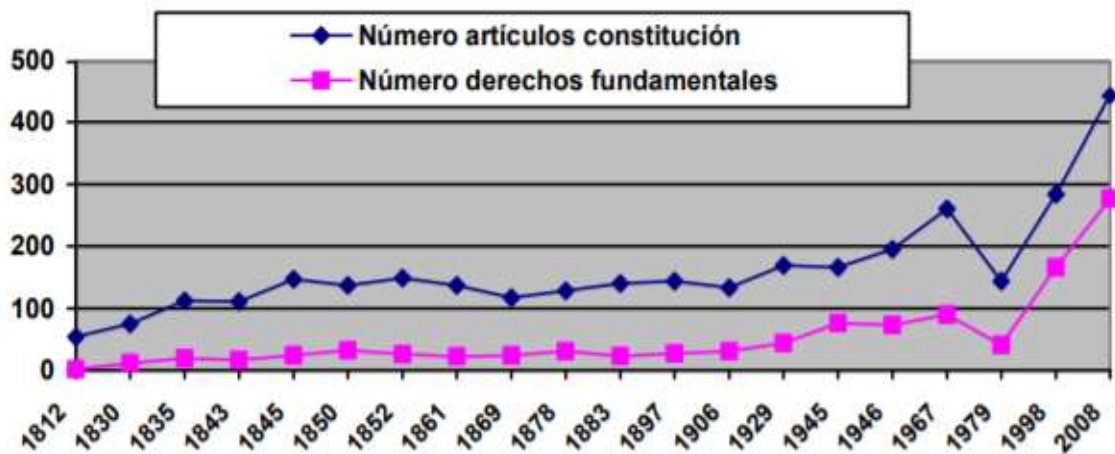
Cuadro 1 Derechos humanos en la Constitución Ecuatoriana 2008

Derechos	Categorías de derechos	Artículos
Derechos económicos, sociales y culturales (D.E.S.C)	Derecho del buen vivir	Art. 12 al 34.
Derecho de grupos vulnerables	Derecho de las personas y grupos de atención prioritaria	Art. 35 al 55.
Derechos colectivos	Derechos de comunidades, pueblos y nacionalidades	Art.56 al 60.
Derechos políticos	Derechos de participación	Art. .61 al 65.
Derechos civiles	Derecho de libertad	Art. 66 al 70.
Derechos de la naturaleza	Derechos de la naturaleza	Art. 71 al 74.
Derechos/ garantías de protección	Derechos de protección	Art. 75 al 88.

Nota: Elaboración propia a partir de la información publicada en Defensoría del pueblo del Ecuador, 2012

Aunque los Derechos Económicos, Sociales y Culturales (DESC) pueden expresarse de manera diferente según los países o los instrumentos, hay una lista básica de Naciones Unidas que se detalla a continuación en el Cuadro 2.

Gráfico 1 Evolución progresiva de derechos en Ecuador desde 1812 hasta el 2008



Nota: Elaboración propia a partir de la información publicada por Ávila R. (2012)

Cuadro 2 Tabla de la lista básica de derechos de las Naciones Unidas

Derecho	Cita
Los derechos de los trabajadores	Que incluyen la prohibición del trabajo forzado, los derechos a escoger o a aceptar libremente un trabajo, a un salario equitativo e igual por trabajo de igual valor, al disfrute del tiempo libre y a la limitación razonable de las horas de trabajo, a la seguridad y la higiene en el trabajo a afiliarse a sindicatos y a fundarlos y a la huelga.
El derecho a la seguridad social y a la protección social	Que incluye el derecho a la no denegación de la cobertura de la seguridad social de manera arbitraria o no razonable y el derecho a la igualdad en el disfrute de la adecuada protección en caso de desempleo, enfermedad, vejez o falta de medios de subsistencia en circunstancias que escapen al control de la persona.
La protección de la familia y la asistencia a ésta	Que incluye los derechos a contraer matrimonio mediante el libre consentimiento de los cónyuges, la protección de la maternidad y de la paternidad y la protección de los hijos de la explotación económica y social.
El derecho a un nivel de vida adecuado	Que incluye los derechos a la alimentación y a la protección contra el hambre, a una vivienda adecuada, al agua y al vestido
El derecho a la salud, que incluye el derecho a acceder a las instalaciones	Que incluyen bienes y los servicios relacionados con la salud, a condiciones laborales y ambientales saludables y a la protección contra las enfermedades epidémicas, así como los derechos pertinentes a la salud sexual y reproductiva
El derecho a la educación	Que incluyen el derecho a la enseñanza primaria gratuita y obligatoria y a la enseñanza secundaria y superior generalizada, accesible y progresivamente gratuita; y el derecho de los padres de escoger la escuela de hijos
Los derechos culturales	Que incluyen el derecho a participar en la vida cultural y a compartir los adelantos científicos y beneficiarse de ellos y el derecho a beneficiarse de la protección de los intereses morales y materiales que correspondan por razón de las producciones científicas, literarias o artísticas

Nota: Elaboración propia a partir de la información publicada en ONU, 2020

3.3 Principios que rigen los derechos humanos

En el Art. 10 y Art. 11 de la Constitución Ecuatoriana del 2008, están reconocidos los principios fundamentales de los derechos humanos, los cuales se refieren a la universalidad e inalienabilidad, indivisibilidad, interdependencia e interrelación, igualdad y no discriminación, participación e inclusión, responsabilidad e imperio de la ley. (Defensoría del Pueblo de Ecuador, 2012)

3.4 Principios que rigen el derecho a la salud de pacientes con ER

La Organización de las Naciones Unidas (ONU), creó el comité de ONG (organizaciones no gubernamentales) para las Enfermedades Raras en noviembre de 2016, con el propósito de lograr un mayor reconocimiento político de los retos de las enfermedades a nivel mundial, cuyos objetivos entre otros son aumentar la visibilidad de las Enfermedades Raras a nivel mundial, ampliar y compartir conocimientos sobre estas patologías y sus necesidades no atendidas, para establecer las Enfermedades Raras como una prioridad mundial en salud pública, investigación y políticas de atención médica y social. El pasado 16 de diciembre del 2021, la ONU adoptó la primera resolución de la historia sobre “Cómo abordar los desafíos de las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias”. (Resolución 76/132 de la Asamblea General de las Naciones Unidas, 2021)

Anteriormente la Comisión Europea apoyó la iniciativa de colaboración Orphanet, que en el año 2000 creó un portal de información sobre Enfermedades Raras y medicamentos huérfanos; y el Consorcio Internacional de Investigación sobre Enfermedades Raras, dirigido a promover la investigación que en el año 2011 comenzó un proyecto conjunto de la Comisión Europea y los Institutos Nacionales de Salud de los Estados Unidos, Canadá y Japón entre otros países. (Raineri Bernain, 2017)

La conformación del derecho de atención a la salud a nivel internacional ha sido incluida en la Declaración Universal de los Derechos Humanos, que en su Art. 25 señala que:

“Toda persona tiene derecho a un nivel de vida adecuado que le asegure, así como a su familia, la salud y el bienestar, y en especial la alimentación, el vestido, la vivienda, la asistencia médica y los servicios sociales necesarios; tiene, asimismo, derecho a los seguros de enfermedad, invalidez...”

3.5 Enfoque basado en los derechos humanos

El desarrollo de los informes anuales de los resultados de las Naciones Unidas en cada país rige por las directrices del Marco de Cooperación de la Naciones Unidas para el Desarrollo Sostenible del 2019 y el enfoque basado en los derechos humanos es uno de los seis Principios Rectores. “El Índice Universal de Derechos Humanos contiene una base de datos de más de 170.000 recomendaciones del Sistema Internacional de Protección de Derechos Humanos, incluye los nueve órganos creados en virtud de los tratados internacionales de Derechos

Humanos, los procedimientos especiales y el Examen Periódico Universal (EPU)” del Consejo de Derechos Humanos. (Defensoría del Pueblo de Ecuador, 2012)

Desde la adopción de la Carta de Naciones Unidas, los derechos humanos han sido el pilar central del trabajo de la Naciones Unidas, en donde sus países miembros, han desarrollado normas y estándares internacionales inspirados en la Declaración Universal de los Derechos Humanos. El enfoque basado en los derechos humanos es uno de los seis principios rectores del Marco de Cooperación de las Naciones Unidas para el Desarrollo Sostenible para el proceso de desarrollo humano, que se basa normativamente en “estándares internacionales de derechos humanos y está dirigido a promover y proteger los derechos humanos”. (Defensoría del Pueblo del Ecuador, 2012)

Bajo el enfoque basado en los derechos humanos, los planes, políticas y procesos de desarrollo están anclados en un sistema de derechos y obligaciones correspondientes establecidas por el derecho internacional, incluidos todos los derechos económicos, sociales y culturales (DESC) Dicho enfoque requiere principios de derechos humanos, para cumplir con las obligaciones y los “titulares de derecho” para reclamarlos, así:

Universalidad: Los derechos humanos son universales porque están basados en la dignidad de las personas, independientemente de sus características, preferencias o ideologías, y del lugar del mundo donde se encuentren

Inalienabilidad: implica tener derechos desde el nacimiento hasta la muerte y que no se puede renunciar voluntariamente a ellos ni vulnerar los de otros.

Indivisibilidad: quiere decir que no pueden fragmentarse o dividirse. los derechos, ya sean de naturaleza civil, cultural, económica, política o social, constituyen un todo intrínseco a la condición humana.

Interdependencia e interrelación: la realización de un derecho a menudo depende, totalmente o en parte, de la realización de otros derechos.

Igualdad y no discriminación: todos los derechos poseen el mismo rango y condición, y no pueden ser clasificados, a priori, en orden jerárquico.

Participación e inclusión: Este principio se basa en el derecho al respeto de las opiniones del niño, que se contempla en el Art. 12 de la Convención sobre los Derechos del Niño (CDN), “donde pasa de ser un sujeto pasivo a un participante activo en la toma de decisiones”.

La evolución del derecho a la salud en Ecuador se viene incluyendo desde la Constitución de 1998 el Art. 23, numeral 20 indicaba que el Estado “reconoce y garantiza el derecho a una calidad de vida que asegure la salud...” y en el Art. 42 se estipuló que se “garantizará el derecho a la salud, su promoción y protección...” (Ávila R, 2012)

El Sistema Nacional de Salud aparece en el Art. 45 de la CE 1998, donde se indica que “se integrará con las entidades públicas, autónomas, privadas y comunitarias del sector” (Constitución 1998), mientras que la del 2008 enlista finalidades específicas en el Art. 358, detalla instituciones, políticas, actores, recursos y acciones (Art. 359) y en el Art. 360 se establece la “red pública integral de salud, conformada por establecimientos estatales, de seguridad social y otros proveedores que pertenecen al Estado” (Málaga Dyer, 2015).

En el año 2008 como resultado de la Asamblea Constituyente de Montecristi, se estipuló en el Art. 32, que la salud en sí es un “derecho”, independiente de otros; y que además, está garantizado por el Estado a través de políticas públicas que inciden en la salud, así como la intersectorialidad, para la promoción de la salud y el acceso a los servicios en todos los niveles de atención, lo cual significa que se señalan los mecanismos para hacer efectivo el derecho, con la finalidad que la persona disfrute del más alto nivel posible de salud física y mental. Ver Cuadro 3

En el Acuerdo Ministerial 1537 del 25 de septiembre del 2012 se establece el Estatuto Orgánico Gestión Organizacional por Procesos de Hospitales, en donde se incluyen en el Capítulo II los procesos agregadores de valor, como la Gestión Asistencial: Gestión de Especialidades Clínicas y Quirúrgicas, Gestión de cuidados de enfermería, Gestión de Apoyo Diagnóstico y Terapéutico, Gestión de Docencia e Investigación y en el Capítulo IV, se establecen los Procesos Habilitantes de Apoyo, como la Gestión de Atención al Usuario, Gestión de Admisiones, Gestión Administrativa y Financiera, Gestión de Talento Humano, Gestión Financiera y Administrativa.

Cuadro 3 Comparación de la Clasificación de Derechos en la Constitución Ecuatoriana 1998 vs Constitución Ecuatoriana 2008

Derechos económicos, sociales y culturales (D.E.S.C.)	Derechos del Buen Vivir
Propiedad	Agua y alimentación
Trabajo	Ambiente sano
Familia	Hábitat y vivienda
Salud	Salud
Seguridad social	Trabajo y seguridad social
Cultura	Cultura y ciencia
Educación	Educación
Ciencia y tecnología Comunicación	Comunicación e información
Deportes	
Derechos políticos	Derechos de participación
Derechos civiles	Derechos de libertad
Grupos vulnerables	Personas y grupos de atención prioritaria
Niños	Niñas, niños y adolescentes
Mujeres embarazadas	Mujeres embarazadas
Personas con discapacidad	Personas con discapacidad
Enfermedades catastróficas	Enfermedades catastróficas
Tercera edad	Adultas y adultos mayores
	Privadas de libertad
	Usuaris y consumidoras
	Jóvenes
	Movilidad Humana

Nota: Elaboración propia a partir de la información publicada en Ávila R. (2012)

3.6 Instrumentos internacionales de los derechos humanos

En cuanto a los tratados internacionales, se debe destacar que el derecho a la salud se considera un derecho humano fundamental básico y debido a que no se puede garantizar a toda una salud perfecta, es que algunos autores prefieren hablar del derecho a la atención a la salud o también otro autor como Oscar Parra Vera, menciona el “derecho a la disponibilidad de la salud” (Parra, O.,2003)

Los tratados internacionales protegen de manera especial el derecho a la salud de ciertos sujetos que tienen condiciones de debilidad o tienen una herencia históricamente reconocida como discriminatoria y que ven limitado su derecho de acceso a establecimientos, bienes y servicios de salud. Al respecto, el párrafo 10 de la Observación General 18 del Comité de Derechos Humanos relativa a la no discriminación, precisa que:

“el principio de igualdad exige la adopción de disposiciones positivas para reducir o eliminar las condiciones que originan o facilitan que se perpetúe la discriminación prohibida por los instrumentos internacionales de derechos humanos. En este sentido, el Estado tiene la obligación de restablecer las condiciones de igualdad de grupos o personas que se encuentren en situaciones desfavorables como resultado de circunstancias de debilidad o discriminación. Por su parte, la Corte Interamericana de Derechos Humanos ha considerado que el principio de igualdad y no discriminación es jus cogens puesto que sobre él descansa todo el andamiaje jurídico del orden público nacional e internacional y es un principio fundamental que permea todo ordenamiento jurídico. Por ello, es un principio imperativo del derecho internacional general” (Parra, O. 2003)

La atención primaria a los pacientes con ER es fundamental, así como las campañas de prevención y promoción de salud, hasta el tratamiento y rehabilitación, con el respectivo apoyo psicológico y la consejería genética que es necesaria para evitar nuevos embarazos con anormalidades genéticas.

Por otra parte, el Convenio Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales establece en el Art. 12 que:

“Los estados parte en el presente Pacto reconocen el derecho de toda persona al disfrute del más alto nivel posible de salud física y mental”

Igualmente, la Convención Americana de Derechos Humanos, cuyo Art. 11 determina que:

“Toda persona tiene derecho a que su salud sea preservada por medidas sanitarias y sociales, relativas a la alimentación, el vestido, la vivienda y la asistencia médica, correspondientes al nivel que permitan los recursos públicos y los de la comunidad.”

Adicionalmente, la Carta de los Derechos Humanos de los Pueblos Africanos, determina en su Art. 16 que: “toda persona tendrá derecho a disfrutar del más alto nivel de salud física y mental que sea posible.”

Entre los instrumentos internacionales de mayor relevancia que mencionan de forma expresa los DESC, se encuentran:

- Declaración Universal de Derechos Humanos (1948);
- Convención Internacional sobre la Eliminación de todas las Formas de Discriminación Racial (1965);
- Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales (1966);
- Declaración sobre el Progreso y el Desarrollo en lo Social (1969);
- Convención sobre la eliminación de todas las formas de discriminación contra la mujer (1979);
- Declaración sobre el derecho al desarrollo (1986);
- Convención sobre los Derechos del Niño (1989);
- Convención Internacional sobre la protección de los derechos de todos los trabajadores migratorios y de sus familiares (1990).

En el marco del Sistema Interamericano de protección de derechos humanos, los principales instrumentos que contienen a los DESC son:

- Carta de la OEA
- Declaración Americana de los Derechos y Deberes del Hombre (1948)
- Convención Americana sobre Derechos Humanos (Pacto de San José, 1969) Ratificada por el Ecuador el 12 de agosto de 1977.
- Protocolo Adicional a la Convención Americana sobre Derechos Humanos en materia de derechos económicos, sociales y culturales (Protocolo de San Salvador, 1988) Ratificado por el Ecuador el 2 de octubre de 1993.

La Declaración Americana de los Derechos y Deberes del Hombre, aprobada en 1948 es el primer instrumento internacional que incorpora un catálogo de derechos económicos, sociales y culturales:

- Derecho a constituir una familia y a recibir protección (VI)
- Derecho a la salud y a la asistencia médica (XI)
- Derecho a la alimentación, el vestido y la vivienda (XI)
- Derecho a la educación en condición de igualdad de oportunidades, y derecho a recibir gratuitamente la educación primaria (XII)
- Derecho de participar en la vida cultural de la comunidad, a gozar de las artes y disfrutar de los beneficios que resulten de los progresos intelectuales y de los descubrimientos científicos (XIII)
- Derecho a la protección de los intereses morales y materiales que correspondan por razón de los inventos, obras literarias, científicas y artísticas de que sea autor (XIII)
- Derecho al trabajo (XIV)
- Derecho al descanso y a la recreación (XV)
- Derecho a la seguridad social en casos de desocupación, vejez e incapacidad física o mental (XVI); y,
- Derecho a la propiedad privada (XXIII).

En 1969 se suscribió la Convención Americana sobre Derechos Humanos (CADH), conocida como Pacto de San José de Costa Rica, que entró en vigor en 1978, donde se establece el Sistema Interamericano de Derechos Humanos (SIDH), el cual contempla en el capítulo III a los DESC y se refiere al desarrollo progresivo en el Art. 26, de forma similar al Art. 2 del PIDESC: “Los Estados Partes se comprometen a adoptar providencias, tanto a nivel interno como mediante la cooperación internacional, especialmente económica y técnica, para lograr progresivamente la plena efectividad de los derechos que se derivan de las normas económicas, sociales y sobre educación, ciencia y cultura, contenidas en la Carta de la Organización de los Estados Americanos, reformada por el Protocolo de Buenos Aires, en la medida de los recursos disponibles, por vía legislativa u otros medios apropiados.” (CADH, Art. 26).

La CADH no ha tenido muchos avances y se generaron algunas controversias, pues el Art. 26, fija pautas de conducta para los Estados parte, tan solo en materia socioeconómica, pero lamentablemente se considera que no garantiza derechos en un sentido estricto, motivo por el cual, se debe recurrir a mecanismos indirectos a través de los derechos civiles o políticos.

Ecuador ha ratificado convenios y tratados internacionales que determinan compromisos importantes del país en diferentes materias como podemos ver en el Cuadro 4:

Cuadro 4 Tabla de instrumentos internacionales de los derechos humanos

Siglas	Instrumentos internacionales de los derechos humanos	Fecha	Órgano de supervisión
<u>ICESCR - OP</u>	<u>Protocolo Facultativo del Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales</u>	10/12/2008	<u>CESCR</u>
<u>CED</u>	<u>Convención Internacional para la protección de todas las personas contra las desapariciones forzadas</u>	20/12/2006	<u>CED</u>
<u>CRPD</u>	<u>Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad</u>	13/12/2006	<u>CRPD</u>
<u>OP-CRPD</u>	<u>Protocolo facultativo de la Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad</u>	12/12/2006	<u>CRPD</u>
<u>OP-CAT</u>	<u>Protocolo facultativo de la Convención contra la Tortura y Otros Tratos o Penas Crueles, Inhumanos o Degradantes</u>	18/12/2002	<u>SPT</u>
<u>OP-CRC-AC</u>	<u>Protocolo facultativo de la Convención sobre los Derechos del Niño relativo a la participación de niños en los conflictos armados</u>	25/5/2000	<u>CRC</u>
<u>OP-CRC-SC</u>	<u>Protocolo facultativo de la Convención sobre los Derechos del Niño relativo a la venta de niños, la prostitución infantil y la utilización de niños en la pornografía</u>	25/5/2000	<u>CRC</u>
<u>OP-CEDAW</u>	<u>Protocolo Facultativo de la Convención sobre la eliminación de todas las formas de discriminación contra la mujer</u>	10/12/1999	<u>CEDAW</u>

<u>ICRMW</u>	<u>Convención internacional sobre la protección de los derechos de todos los trabajadores migratorios y de sus familiares</u>	18/12/1990	<u>CMW</u>
<u>ICCPR-OP2</u>	<u>Segundo Protocolo Facultativo del Pacto Internacional de Derechos Civiles y Políticos, destinado a abolir la pena de muerte</u>	15/12/1989	<u>CCPR</u>
<u>CRC</u>	<u>Convención sobre los Derechos del Niño</u>	20/11/1989	<u>CRC</u>
<u>CAT</u>	<u>Convención contra la Tortura y Otros Tratos o Penas Crueles, Inhumanos o Degradantes</u>	10/12/1984	<u>CAT</u>
<u>CEDAW</u>	<u>Convención sobre la eliminación de todas las formas de discriminación contra la mujer</u>	18/12/1979	<u>CEDAW</u>
<u>ICCPR</u>	<u>Pacto Internacional de Derechos Civiles y Políticos</u>	16/12/1966	<u>CCPR</u>
<u>ICESCR</u>	<u>Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales</u>	16/12/1966	<u>CESCR</u>
<u>ICCPR-OP1</u>	<u>Protocolo Facultativo del Pacto Internacional de Derechos Civiles y Políticos</u>	16/12/1966	<u>CESCR</u>
<u>ICERD</u>	<u>Convención Internacional sobre la Eliminación de todas las Formas de Discriminación Racial</u>	21/12/1965	<u>CERD</u>

Nota: Elaboración propia a partir de <https://www.ohchr.org/sp/professionalinterest/pages/coreinstruments.aspx>

3.6.1 Convención Americana sobre Derechos Humanos

Ecuador es uno de los países signatarios de la Convención Americana sobre Derechos Humanos o Pacto de San José, llevado a cabo del 7 al 22 de noviembre de 1969 en San José de Costa Rica (Organización de los Estados Americanos, 1969), el cual indica en el Capítulo I, la Enumeración de Deberes de los Estados, específicamente en los Art. 1, 2 y 5.

En el Art 1 Numeral 1 se menciona que:

“Los Estados Partes en esta Convención se comprometen a respetar los derechos y libertades reconocidos en ella y a garantizar su libre y pleno ejercicio a toda persona que esté sujeta a su jurisdicción, sin discriminación alguna por motivos de raza, color, sexo, idioma, religión, opiniones políticas o de cualquier otra índole, origen nacional o social, posición económica, nacimiento o cualquier otra condición social y en el numeral” (Organización de los Estados Americanos, 1969)

Por otra parte, el Artículo 2 hace referencia al Deber de Adoptar Disposiciones de Derecho

Interno, de la siguiente manera:

“Si el ejercicio de los derechos y libertades mencionados en el artículo 1 no estuviere ya garantizado por disposiciones legislativas o de otro carácter, los Estados Parte se comprometen a adoptar, con arreglo a sus procedimientos constitucionales y a las disposiciones de esta Convención, las medidas legislativas o de otro carácter que fueren necesarias para hacer efectivos tales derechos y libertades.”

Mientras que el Art. 5, incluye los Derechos a la Integridad Personal, indicando:

“Toda persona tiene derecho a que se respete su integridad física, psíquica y moral”.

(Organización de los Estados Americanos, 1969)

Finalmente, en el Capítulo III, se incluyen los Derechos Económicos, Sociales y Culturales, mencionando en el Art. 26 que:

Los Estados Partes se comprometen a adoptar providencias, tanto a nivel interno como mediante la cooperación internacional, especialmente económica y técnica, para lograr progresivamente la plena efectividad de los derechos que se derivan de las normas económicas, sociales y sobre educación, ciencia y cultura, contenidas en la Carta de la Organización de los Estados Americanos, reformada por el Protocolo de Buenos Aires, en la medida de los recursos disponibles, por vía legislativa u otros medios apropiados.” (Organización de los Estados Americanos, 1969)

3.6.2 Protocolo adicional a la convención americana sobre derechos humanos en materia de derechos económicos, sociales y culturales, “Protocolo de San Salvador”.

El protocolo de San Salvador, adoptado en la ciudad de San Salvador el 17 de noviembre de 1988 (Comisión Interamericana de Derechos Humanos, 1988), es el instrumento internacional que garantiza los derechos humanos en donde se estipula en el Art. 3, la Obligación de no discriminación, así:

“Los Estados parte en el presente Protocolo se comprometen a garantizar el ejercicio de los derechos que en él se enuncian, sin discriminación alguna por motivos de raza, color, sexo, idioma, religión, opiniones políticas o de cualquier otra índole, origen nacional o social, posición económica,

nacimiento o cualquier otra condición social.” (Comisión Interamericana de Derechos Humanos, 1988)

Por otra parte, en el Art.9, el numeral 1 y 2 incluyen de hecho, el derecho a la seguridad social, lo cual se estipula de la siguiente manera:

“1. Toda persona tiene derecho a la seguridad social que la proteja contra las consecuencias de la vejez y de la incapacidad que la imposibilite física o mentalmente para obtener los medios para llevar una vida digna y decorosa. En caso de muerte del beneficiario, las prestaciones de seguridad social serán aplicadas a sus dependientes “(Comisión Interamericana de Derechos Humanos, 1988)

De la misma manera, el Art. 10, trata específicamente del reconocimiento al Derecho a la salud, como un bien público y se enuncia en el numeral 1 y 2 que:

1. Toda persona tiene derecho a la salud, entendida como el disfrute del más alto nivel de bienestar físico, mental y social. 2. Con el fin de hacer efectivo el derecho a la salud los Estados parte se comprometen a reconocer la salud como un bien público y particularmente a adoptar las siguientes medidas para garantizar este derecho: a. la atención primaria de la salud, entendiendo como tal la asistencia sanitaria esencial puesta al alcance de todos los individuos y familiares de la comunidad; b. la extensión de los beneficios de los servicios de salud a todos los individuos sujetos a la jurisdicción del Estado; c. la total inmunización contra las principales enfermedades infecciosas; d. la prevención y el tratamiento de las enfermedades endémicas, profesionales y de otra índole; e. la educación de la población sobre la prevención y tratamiento de los problemas de salud, f. la satisfacción de las necesidades de salud de los grupos de más alto riesgo y que por sus condiciones de pobreza sean más vulnerables. (Comisión Interamericana de Derechos Humanos, 1988)

En Perú en el 2011 se promulgó una ley de reconocimiento de las enfermedades raras o huérfanas (sin distinción), definiéndolas como aquellas que comprometen seriamente la vida, cuya prevalencia es baja (no hay criterio de prevalencia) (Rosselli, D. 2011) y que tienen problemas como en Ecuador en su diagnóstico y seguimiento, lo cual evidencia que los problemas que enfrentan los pacientes con ER en Latinoamérica son similares en los países vecinos.

A continuación, en el Cuadro 5, podremos ver los países signatarios del Protocolo de San Salvador.

Cuadro 5 Tabla de países signatarios del protocolo de San Salvador

PAISES SIGNATARIOS	FIRMA	REF RA/AC/AD REF	DEPOSITO
Antigua y Barbuda	//	//	//
Argentina	11/17/88	06/30/03	10/23/03 RA
Bahamas	//	//	//
Barbados	//	//	//
Belice	//	//	//
Bolivia	11/17/88	7/12/2006	10/05/06 RA
Brasil	//	8/8/1996	08/21/96 AD
Canadá	//	//	//
Chile	6/5/2001	//	//
Colombia	//	10/22/97	12/23/97 AD
Costa Rica	11/17/88	09/29/99	11/16/99 RA
Dominica	//	//	//
Ecuador	11/17/88	2/10/1993	03/25/93 RA
El Salvador	11/17/88	5/4/1995	06/06/95 RA
Estados Unidos	//	//	//
Granada	//	//	//
Guatemala	11/17/88	05/30/00	10/05/00 RA
Guyana	//	//	//
Haití	11/17/88	//	//
Honduras	//	//	//
Jamaica	//	//	//
México ¹	11/17/88	3/8/1996	04/16/96 RA
Nicaragua ²	11/17/88	12 /15 /09	03/05/10 RA

Panamá	11/17/88	10/28/92	02/18/93 RA
Paraguay	08/26/96	05/28/97	06/03/97 RA
Perú	11/17/88	05/17/95	06/04/95 RA
República Dominicana	11/17/88	//	//
San Kitts y Nevis	//	//	//
Santa Lucía	//	//	//
San Vicente y las Granadinas	//	//	//
Suriname	//	02/28/90	07/10/90 AD
Trinidad y Tobago	//	//	//
Uruguay	11/17/88	11/21/95	04/02/96 RA
Venezuela	01/27/89	//	//

REF = Referencia, INST = tipo de instrumento, D = declaración, RA = ratificación, R = reserva, AC = aceptación, AD = adhesión.

Nota: Tomado de la página web <https://www.cidh.oas.org/Basicos/Spanish/Basicos4a.htm>

3.6.3 Pacto internacional de los derechos económicos, sociales y culturales (P.I.D.E.S.C.)

El organismo encargado de brindar asesoría y asistencia técnica es la Oficina del Alto Comisionado de las Naciones Unidas para los Derechos Humanos (OACDH).

La OACDH, es la principal entidad de derechos humanos en las Naciones Unidas, la cual fue establecida por la Asamblea General de las Naciones Unidas en diciembre de 1993, mediante resolución 48/141 que detalla su mandato. Esta Asamblea tuvo lugar meses después

de que la Conferencia Mundial de Derechos Humanos, adoptara la Declaración de Viena, en la cual 171 Estados, renovaron el compromiso en pro de los derechos humanos. (Conferencia Mundial de Derechos Humanos, 1993)

El Folleto informativo No.16 (Rev. 1) de la OHCHR, estipula que:

“Los derechos económicos, sociales y culturales están plenamente reconocidos por la comunidad internacional y también en toda la legislación internacional de derechos humanos. Aunque estos derechos han recibido menos atención que los derechos civiles y políticos, en la actualidad son objeto de mucha mayor consideración que la que antes conocieron. La cuestión no consiste en saber si se trata de derechos humanos básicos, sino en saber a qué dan derecho y qué carácter jurídico tienen las obligaciones de los Estados de hacerlos efectivos”. (OHCHR, 1996)

El Pacto Internacional de los Derechos Económicos, Sociales y Culturales y su Comité El Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales (PIDESC), adoptado y abierto a la firma, ratificación y adhesión por la Asamblea General en su resolución 2200 A (XXI), del 16 de diciembre de 1966, el cual entra en vigor el 3 de enero de 1976, de conformidad con el Art. 27, (ACNUDH, s.f.), es el tratado básico en esta materia, en el cual se reconocen los siguientes derechos:

- A la libre determinación (Art. 1);
- A la igualdad entre hombres y mujeres (Art. 3);
- A trabajar y a gozar de condiciones de trabajo satisfactorias (Arts. 6 y 7);
- A fundar sindicatos y a sindicarse (Art. 8);
- A la seguridad social (Art. 9);
- A la protección de la familia, las madres y los niños (Art. 10);
- A un nivel de vida adecuado, incluidos la alimentación, el vestido y la vivienda adecuados (Art. 11);
- Al más alto nivel posible de salud física y mental (Art. 12);
- A la educación (Art. 13);
- A la enseñanza primaria obligatoria y gratuita (Art. 14);

- A participar en la vida cultural, gozar de los beneficios del progreso científico, y beneficiarse de la protección de las producciones científicas, literarias o artísticas de que la persona sea autora (Art. 15)

El alcance, así como también el contenido de los derechos en el PIDESC se amplía a través de las Observaciones Generales adoptadas por el Comité DESC, las cuales ayudan a profundizar y entender el contenido, además de aclarar específicamente, las obligaciones de cada uno de los Estados miembros en relación con los DESC.

El PIDESC, al igual que otros tratados de derechos humanos, cuenta con el Comité de DESC que es un mecanismo de supervisión, encargado de apoyar y monitorear la implementación de las disposiciones del Pacto a nivel nacional.

Para examinar la situación de los derechos humanos en los 192 Estados miembros de las Naciones Unidas, el Consejo de Derechos Humanos, el cual fue creado durante el año 2006, tiene un mecanismo de Examen Periódico Universal (EPU) y los relatores especiales o grupos de trabajo están designados para estudiar distintas cuestiones relativas a los derechos económicos, sociales y culturales. (Defensoría del Pueblo, 2012)

El Comité DESC está conformado por expertos independientes, que son elegidos por el Consejo Económico y Social de la ONU y tienen tres funciones principales:

1. Adoptar Observaciones Generales, que no son legalmente vinculantes, pero sí son interpretaciones o directrices respecto de los derechos contenidos en el PIDESC.
2. Organizar el sistema de informes periódicos que los Estados Parte, presentan al Comité cada cinco años sobre los pasos adoptados para la implementación del PIDESC. El Comité examina cada informe, recibe contribuciones de ONG y de derechos humanos, y formula sus recomendaciones como Observaciones Generales Finales, las cuales, aunque legalmente no son vinculantes, conllevan la autoridad de ser emitidas por un órgano de Naciones Unidas por lo que cabe esperar que sean consideradas con seriedad por los Estados miembro.
3. Llevar a la práctica los tres procedimientos establecidos por el Protocolo Facultativo del Pacto Internacional de los Derechos Económicos, sociales y culturales (PF-PIDESC): (i) examinar y resolver las quejas individuales presentadas por individuos o grupos de individuos que reclaman por las violaciones de los DESC; (ii) realizar investigaciones cuando se recibe información fiable sobre violaciones graves o sistemáticas del PIDESC por un Estado Parte; (iii) evaluar y emitir pronunciamientos sobre las quejas entre Estados cuando un Estado Parte considera que otro Estado Parte incumple con sus obligaciones bajo el tratado. (ACNUDH, s.f.)

3.7 Evolución jurídica y normativa de las enfermedades huérfanas en Colombia

El autor Murillo Calle, en su trabajo publicado recientemente, indica que:

“Desde la creación del estado de Ecuador en 1939 hasta la actualidad han existido variados esquemas jurídicos con respecto a la discapacidad, desde la emisión en cada momento histórico de las siguientes normas jurídicas: Decreto 1327 - A de fecha 27 de noviembre de 1973; Ley de Protección del Minusválido; Ley de Discapacidades de 2001 y Ley Orgánica de Discapacidades de 2012. Es claro en cada una de ellas, que ha sido preocupación constante de los gobiernos incluir a los miembros de este grupo social dentro del mercado laboral.” (Murillo Calle, 2021)

A nivel de Latinoamérica evidenciamos que por ejemplo en Colombia, existe un vasto aporte Constitucional, legal, normativo y jurisprudencial en términos de salud, lo cual está soportado además con una reciente y vigente Ley Estatutaria en Salud, (Ley estatutaria 1751, 2015), pero aún persisten algunos vacíos en el cumplimiento de los derechos de los pacientes con Enfermedades Huérfanas.

Es muy importante conocer que la Defensoría del Pueblo de este país, en comunicado del 20 de Agosto del 2015, indica que: “de las 498.200 acciones de tutela interpuestas por los colombianos durante 2014 en defensa de sus derechos fundamentales, casi el 24 por ciento de ellas, es decir 118.281, fueron por temas de salud.” (Defensoría del Pueblo Colombia, 2015). Constitucionalmente está estipulado que todo ciudadano colombiano tiene derecho a la vida en el Artículo 11 de la Carta Política Colombiana de 1991, está estrechamente ligado al derecho a la salud, debido a que la enfermedad es uno de los factores de riesgo para la pérdida de esta.

El artículo 49 de la Constitución Política de Colombia de (1991) cita: “La atención de la salud y el saneamiento ambiental son servicios públicos a cargo del Estado. Se garantiza a todas las personas el acceso a los servicios de promoción, protección y recuperación de la salud” (Corte Constitucional de Colombia, 2015) La realidad es que no se cumple lo estipulado para los pacientes que padecen enfermedades huérfanas, debido a los obstáculos en el diagnóstico y por el costo de su tratamiento y rehabilitación.

En junio del año 2010, después de haberse cumplido con los trámites reglamentarios, en Colombia para la promulgación de leyes, se aprobó en sesión plenaria de la Cámara de Representantes la Ley 1392 “Por medio de la cual **se reconocen las Enfermedades Huérfanas**

como 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” (Ley 1392 del 2010, s.f.)

La Ley estatutaria 1751 del 2015, motivó prevenciones en instituciones del sector salud (E.P.S/ I.P.S) y farmacéutico público y privado, pues incorporaba un número tan grande de enfermedades y de personas a un endeble sistema de salud, originando compromisos mayores a todos los responsables de este tema en el país, desde el Estado Colombiano hasta las EPS. (Ley estatutaria 1751, 2015) La legislación en Colombia ha logrado avanzar bastante, debido al poder asociativo y de presión mediática que tienen las fundaciones de pacientes con Enfermedades Raras en ese país.

3.8 Evolución jurídica y normativa de las enfermedades raras o huérfanas en Ecuador

En lo que se refiere a la revisión sistemática de la legislación ecuatoriana, para pacientes con Enfermedades Raras, las leyes son realmente escasas, a pesar de tener una constitución garantista de derechos y ser considerados como un grupo de atención prioritaria y doble vulnerabilidad.

La Ley Orgánica de Salud en los Art. 69,209, 201 y 214 hacen referencia a la atención integral a los servicios de salud especializados, a la realización de pruebas genéticas de trasplantes, estudios mutacionales, pruebas predictivas de enfermedades genéticas y al desarrollo de la investigación específica de la genética y el Código de la Niñez y Adolescencia dictamina que se hagan exámenes de secuencia de ADN gratuitamente.

El proyecto de Ley del Código Orgánico de la Salud (COS), ingresó al legislativo en el 2012 y en marzo del 2016, tras cuatro años de discusión, se llevó a primer debate en la Asamblea Nacional (AN) el 9 de mayo del 2017. El texto de 405 artículos fue aprobado por dicha institución el 25 de agosto del 2020 y el 25 de septiembre del 2020, dicho proyecto fue vetado totalmente por el Presidente Lenin Moreno, lo cual implica que no podrá ser tratado en el legislativo durante un año. (GK CITY, 2020).

Según el Ministerio de Salud Pública (MSP), el objetivo del COS era: **“garantizar el derecho a la salud** de todas las personas en el territorio ecuatoriano y era una herramienta legal

que permitiría enfrentar los retos actuales y futuros de la salud en el Ecuador” (Ministerio de Salud Pública Ecuador, s.f.)

El **Acuerdo Ministerial 1829** (Acuerdo Ministerial 1829, 2012) **publicado en el Registro Oficial No. 798 del 27 de septiembre del 2012**, contemplaba 106 Enfermedades Raras, cuyos pacientes debidamente identificados en el Ministerio de Inclusión Económica y Social (MIES), eran beneficiarios del Bono Joaquín Gallegos Lara, correspondiente a \$240 (doscientos cuarenta dólares), el cual está limitado exclusivamente para familias en extrema pobreza y excluye a quienes tienen padres o familiares afiliados al Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social (IESS), lo cual constituye una vulneración de derechos a los pacientes con ER, puesto que muchos cuidadores y en especial padres o madres de familia, son cabezas de hogar y por el simple hecho de tener un familiar trabajando legalmente y percibiendo un salario mensual, al estar afiliado al IESS, se excluye al paciente y su cuidador de dicho beneficio.

Este acuerdo, fue reformado posteriormente, por el **Acuerdo Ministerial 00386 del 2019, del 2 de julio del 2019** en el cual se hizo una revisión al listado de ER, ya que la responsabilidad de actualizar dicho listado cada dos años, según la Ley reformativa a la Ley Orgánica de salud, Ley 67, recae en el Ministerio de Salud Pública (MSP). Finalmente se lograron incluir un total de **414 Enfermedades Raras en Ecuador**, para que más familias, pudieran ser beneficiarias del Bono Joaquín Gallegos Lara, (Acuerdo Ministerial 00386, 2019), para lo cual fue tomada en cuenta la clasificación de patologías de la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la salud, Décima Revisión (CIE-10). (OPS, s.f.)

Sin embargo, sorpresivamente el viernes **26 de julio del 2019**, mediante **Acuerdo Ministerial del MSP 00002-2019** sin mayor justificación publica: “**Deróguese el Acuerdo Ministerial N° 00386- 2019 de 2 de julio de 2019**, a través del cual se reformó el Acuerdo Ministerial N° 1829, publicado en el Registro Oficial N° 798 de 27 de septiembre de 2012 con el que se emitieron los “Criterios de Inclusión de Enfermedades Consideradas Catastróficas, Raras y Huérfanas para Beneficiarios del Bono Joaquín Gallegos Lara”, es decir, que nuevamente solo se contemplan 104 enfermedades para recibir dicho bono y quedan desamparadas muchas familias y sus cuidadores.

A nivel mundial, dicho proceso de actualización es realizado anualmente por el Grupo de Referencia de Mortalidad (MRG siglas en inglés) y el Comité de Actualización (URC siglas en inglés) de la red de Centros Colaboradores para la Familia de Clasificaciones Internacionales de la OMS (WHO FIC Network) (OPS, s.f.)

La actualización de esta herramienta de clasificación se llevó a cabo el 18 de junio del 2018, cuando la OMS publicó su nueva Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la salud, Décima primera Revisión (CIE-11), que en comparación con la CIE-10 es totalmente electrónica y entrará en vigor en enero del 2022, con un formato de fácil uso. Fue adoptada en la Asamblea Mundial de la Salud en mayo de 2019 y los Estados miembros se comprometieron a empezar a utilizarla para la notificación de la mortalidad y la morbilidad en 2022. (OMS, 2018)

Por otra parte, **La Ley Orgánica de salud, Ley 67 expedida en el Registro Oficial Suplemento 423 del 22 de diciembre del 2006** (Ley Orgánica de Salud - Ley 67, 2006) y cuya última modificación fue el 18 de diciembre del 2015 incluye en el Capítulo I, los artículos referentes al Derecho a la salud y su protección de la siguiente manera:

“Art. 1: La presente Ley tiene como finalidad regular las acciones que permitan efectivizar el derecho universal a la salud consagrado en la Constitución Política de la República y la ley. Se rige por los principios de equidad, integralidad, solidaridad, universalidad, irrenunciabilidad, indivisibilidad, participación, pluralidad, calidad y eficiencia; con enfoque de derechos, intercultural, de género, generacional y bioético.”

Art. 2.- Todos los integrantes del Sistema Nacional de Salud para la ejecución de las actividades relacionadas con la salud, se sujetarán a las disposiciones de esta Ley, sus reglamentos y las normas establecidas por la autoridad sanitaria nacional.

Art. 3.- La salud es el completo estado de bienestar físico, mental y social y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades. Es un derecho humano inalienable, indivisible, irrenunciable e intransigible, cuya protección y garantía es responsabilidad primordial del Estado; y, el resultado de un proceso colectivo de interacción donde Estado, sociedad, familia e individuos convergen para la construcción de ambientes, entornos y estilos de vida saludables.”
(Ley Orgánica de Salud - Ley 67, 2006)

En cuanto a la autoridad sanitaria nacional, sus competencias y Responsabilidades, se estipula en el Capítulo II lo siguiente:

Art. 4.- La autoridad sanitaria nacional es el Ministerio de Salud Pública, entidad a la que corresponde el ejercicio de las funciones de rectoría en salud; así como la responsabilidad

de la aplicación, control y vigilancia del cumplimiento de esta Ley; y, las normas que dicte para su plena vigencia serán obligatorias.

Art. 5.- **La autoridad sanitaria nacional creará los mecanismos regulatorios necesarios** para que los recursos destinados a salud provenientes del sector público, organismos no gubernamentales y de organismos internacionales, cuyo beneficiario sea el Estado o las instituciones del sector público, se orienten a la **implementación, seguimiento y evaluación de políticas, planes, programas y proyectos, de conformidad con los requerimientos y las condiciones de salud de la población.**

El Art. 6, indica que es responsabilidad del Ministerio de Salud Pública, como ente rector:

1. **Definir y promulgar la política nacional de salud** con base en los principios y enfoques establecidos en el artículo 1 de esta Ley, así como **aplicar, controlar y vigilar su cumplimiento;**

2. **Ejercer la rectoría del Sistema Nacional de Salud;**

3. **Diseñar e implementar programas de atención integral** y de calidad a las personas durante todas las etapas de la vida y de acuerdo con sus condiciones particulares;

5. **Regular y vigilar la aplicación de las normas técnicas para la detección, prevención, atención integral y rehabilitación,**...de enfermedades **crónico-degenerativas, discapacidades** y problemas de salud pública declarados prioritarios, y determinar las enfermedades transmisibles de notificación obligatoria, garantizando la confidencialidad de la información; ...**Dictar, regular y controlar la correcta aplicación de la normativa para la atención de patologías consideradas como enfermedades catastróficas,** así como, dirigir la efectiva aplicación de los programas de atención de las mismas.

6. **Formular e implementar políticas, programas y acciones de promoción, prevención y atención integral de salud sexual y salud reproductiva** de acuerdo al ciclo de vida que permitan la vigencia, respeto y goce de los derechos, tanto sexuales como reproductivos, y declarar la obligatoriedad de su atención en los términos y condiciones que la realidad epidemiológica nacional y local requiera;

7. **Establecer programas de prevención y atención integral en salud** contra la violencia en todas sus formas, con énfasis en los grupos vulnerables;

13. Regular, vigilar y tomar las medidas destinadas a **proteger la salud humana ante los riesgos y daños que pueden provocar las condiciones del ambiente;**

14. Regular, vigilar y controlar la aplicación de las **normas de bioseguridad,** en coordinación con otros organismos competentes;

15. **Regular, planificar, ejecutar, vigilar e informar a la población sobre actividades de salud** concernientes a la calidad del agua, aire y suelo...

20. **Formular políticas y desarrollar estrategias y programas para garantizar el acceso y la disponibilidad de medicamentos de calidad,** al menor costo para la población, con énfasis en programas de medicamentos genéricos;

29. Desarrollar y promover estrategias, planes y programas de información, educación y comunicación social en salud, en coordinación con instituciones y organizaciones competentes (Ley Orgánica de Salud - Ley 67, 2006)

Finalmente, en el Art.7 del Capítulo III, se indica que:

“Toda persona, sin discriminación por motivo alguno, tiene en relación a la salud, los siguientes derechos:

a) **Acceso universal, equitativo, permanente, oportuno y de calidad a todas las acciones y servicios de salud;**

b) **Acceso gratuito a los programas y acciones de salud pública, dando atención preferente en los servicios de salud públicos y privados, a los grupos vulnerables determinados en la Constitución Política de la República;**

e) **Ser oportunamente informada sobre las alternativas de tratamiento, productos y servicios en los procesos relacionados con su salud, así como en usos, efectos, costos y calidad; a recibir consejería y asesoría de personal capacitado antes y después de los procedimientos establecidos en los protocolos médicos...**

j) **Ser atendida inmediatamente con servicios profesionales de emergencia, suministro de medicamentos e insumos necesarios en los casos de riesgo inminente para la vida, en cualquier establecimiento de salud público o privado, sin requerir compromiso económico ni trámite administrativo previos;**

k) Participar de manera individual o colectiva en las **actividades de salud y vigilar el cumplimiento de las acciones en salud y la calidad de los servicios**, mediante la conformación de veedurías ciudadanas u otros mecanismos de participación social; y, ser informado sobre las medidas de prevención y mitigación de las amenazas y situaciones de vulnerabilidad que pongan en riesgo su vida”. (Ley Orgánica de Salud - Ley 67, 2006)

Adicionalmente en el Art. 8, se mencionan los deberes individuales y colectivos en relación con la salud, tales como:

a) Cumplir con las medidas de prevención y control establecidas por las autoridades de salud;

b) Proporcionar información oportuna y veraz a las autoridades de salud, cuando se trate de enfermedades declaradas por la autoridad sanitaria nacional como de notificación obligatoria y responsabilizarse por acciones u omisiones que pongan en riesgo la salud individual y colectiva;

c) Cumplir con el tratamiento y recomendaciones realizadas por el personal de salud para su recuperación o para evitar riesgos a su entorno familiar o comunitario;

d) Participar de manera individual y colectiva en todas las actividades de salud y vigilar la calidad de los servicios mediante la conformación de veedurías ciudadanas y contribuir al desarrollo de entornos saludables a nivel laboral, familiar y comunitario;

e) Cumplir las disposiciones de esta Ley y sus reglamentos. (Ley Orgánica de Salud - Ley 67, 2006)

Cabe resaltar que la última revisión de la Ley Orgánica de salud fue el 18 de diciembre del 2015 y en el Art. 9 se establece que **le corresponde al Estado garantizar el derecho a la salud de las personas**, para lo cual tiene, entre otras, las siguientes responsabilidades:

- a) Establecer, **cumplir y hacer cumplir las políticas de Estado**, de protección social y de aseguramiento en salud a favor de todos los habitantes del territorio nacional;
- b) Establecer **programas y acciones de salud pública sin costo** para la población;
- c) **Priorizar la salud pública** sobre los intereses comerciales y económicos;
- d) Adoptar las medidas necesarias para **garantizar en caso de emergencia sanitaria, el acceso y disponibilidad de insumos y medicamentos necesarios para afrontarla**, haciendo uso de los mecanismos previstos en los convenios y tratados internacionales y la legislación vigente;
- e) Establecer a través de la autoridad sanitaria nacional, los **mecanismos que permitan a la persona como sujeto de derechos, el acceso permanente e ininterrumpido, sin obstáculos de ninguna clase a acciones y servicios de salud de calidad**;
- f) Garantizar a la población el acceso y disponibilidad de medicamentos de calidad a bajo costo, con énfasis en medicamentos genéricos en las presentaciones adecuadas, según la edad y la dotación oportuna, sin costo para el tratamiento del VIH-SIDA y enfermedades como hepatitis, dengue, tuberculosis, malaria y otras transmisibles que pongan en riesgo la salud colectiva...cabe resaltar que nunca se mencionan la Enfermedades Raras en esta Ley 67.
- g) Impulsar la participación de la sociedad en el cuidado de la salud individual y colectiva; y, establecer mecanismos de veeduría y rendición de cuentas en las instituciones públicas y privadas involucradas;
- h) **Garantizar la asignación fiscal para salud**, en los términos señalados por la Constitución Política de la República, la entrega oportuna de los recursos y su distribución bajo el principio de equidad; así como los recursos humanos necesarios para brindar atención integral de calidad a la salud individual y colectiva;
- i) **Garantizar la inversión en infraestructura y equipamiento de los servicios de salud que permita el acceso permanente de la población a atención integral**, eficiente, de calidad y oportuna para responder adecuadamente a las necesidades epidemiológicas y comunitarias.

Posteriormente en el Título I del Capítulo I, se dan las Disposiciones comunes, para las entidades que forman parte del Sistema Nacional de Salud, así:

Art. 10.- Quienes forman parte del Sistema Nacional de Salud **aplicarán las políticas, programas y normas de atención integral y de calidad**, que incluyen acciones de promoción, prevención, recuperación, rehabilitación y cuidados paliativos de la salud individual y colectiva, con sujeción a los principios y enfoques establecidos en el artículo 1 de esta Ley.

Art. 11.- Los **programas de estudio de establecimientos de educación pública, privada**, municipales y fiscomisionales, en todos sus niveles y modalidades, incluirán contenidos que fomenten el **conocimiento de los deberes y derechos en salud**, hábitos y estilos de vida saludables, promuevan el auto cuidado, la igualdad de género, la corresponsabilidad personal,

familiar y comunitaria para proteger la salud y el ambiente, y desestimulen y prevengan conductas nocivas. La autoridad sanitaria nacional, en coordinación con el Ministerio de Educación y Cultura, vigilará que los establecimientos educativos públicos, privados, municipales y fiscomisionales, así como su personal, garanticen el cuidado, protección, salud mental y física de sus educandos. (En este sentido se debería reformar la ley, para que se incluyan las Enfermedades Raras como cátedra en todas las Universidades y centros de capacitación.

Art. 12.- **La comunicación social en salud estará orientada a desarrollar en la población hábitos y estilos de vida saludables, ...** La autoridad sanitaria nacional regulará y controlará la difusión de programas o mensajes, para evitar que sus contenidos resulten nocivos para la **salud física y psicológica de las personas**, en especial de niños, niñas y adolescentes.

Art. 13.- **Los planes y programas de salud para los grupos vulnerables señalados en la Constitución Política de la República, incorporarán el desarrollo de la autoestima, promoverán el cumplimiento de sus derechos y se basarán en el reconocimiento de sus necesidades particulares por parte de los integrantes del Sistema Nacional de Salud y la sociedad en general.**

Art. 14.- Quienes forman parte del Sistema Nacional de Salud, **implementarán planes y programas de salud mental**, con base en la atención integral, privilegiando los grupos vulnerables, con enfoque familiar y comunitario, promoviendo la reinserción social de las personas con enfermedad mental.

Art. 15.- La autoridad sanitaria nacional en coordinación con otras instituciones competentes y organizaciones sociales, implementará **programas para la prevención oportuna, diagnóstico, tratamiento y recuperación de las alteraciones del crecimiento y desarrollo.** (Ley Orgánica de Salud - Ley 67, 2006)

El 12 de enero del 2012, se publicó en el Registro Oficial No. 625, la **ley más importante que ampara a los pacientes con Enfermedades Raras.** La Ley Orgánica Reformatoria a la Ley Orgánica de salud Ley 67, para incluir el **“Tratamiento de las Enfermedades Raras o Huérfanas y Catastróficas”** (Ley Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud Ley 67, 2011) de la cual se puede destacar en el Capítulo III A, el siguiente articulado:

Art. 1.- Luego del numeral 5 del artículo 6 inclúyase un numeral que diga lo siguiente: **“5-A.- Dictar, regular y controlar la correcta aplicación de la normativa para la atención de patologías consideradas como enfermedades catastróficas,** así como, dirigir la efectiva aplicación de los programas de atención de estas.” (Asamblea Nacional del Ecuador, 2012)

En el Capítulo III se incluyó el: **“CAPITULO III-A DE LAS ENFERMEDADES CATASTRÓFICAS Y RARAS O HUÉRFANAS,** así:

Art. 1.- **“El Estado ecuatoriano reconocerá de interés nacional a las enfermedades catastróficas y raras o huérfanas;** y, a través de la autoridad sanitaria nacional, implementará las acciones necesarias para la atención en salud de las y los enfermos que las padezcan, con el fin de mejorar su calidad y expectativa de vida, bajo los principios de disponibilidad, accesibilidad, calidad y calidez; y, estándares de calidad, en la promoción, prevención,

diagnóstico, tratamiento, rehabilitación, habilitación y curación. **Las personas que sufran estas enfermedades serán consideradas en condiciones de doble vulnerabilidad.**” (Asamblea Nacional del Ecuador, 2012)

Art. 2.- Son obligaciones de la autoridad sanitaria nacional:

a) **“Emitir protocolos para la atención de estas enfermedades, con la participación de las sociedades científicas,** las mismas que establecerán las directrices, criterios y procedimientos de **diagnóstico y tratamiento de las y los pacientes que padezcan Enfermedades Raras o huérfanas;**

b) Promover, coordinar y desarrollar, conjuntamente con organismos especializados nacionales e internacionales públicos y privados, **investigaciones para el estudio de las Enfermedades Raras o huérfanas** y catastróficas con la finalidad de favorecer diagnósticos y tratamientos tempranos en pro de una mejor calidad y expectativa de vida; En aquellos casos en los que al Sistema Nacional de Salud le resulte imposible emitir el diagnóstico definitivo de una enfermedad, **la autoridad sanitaria nacional implementará todas las acciones para que estos casos sean investigados en instituciones internacionales de la salud con la finalidad de obtener el diagnóstico y tratamiento correspondiente.**

c) Controlar y regular, en coordinación con los organismos competentes, a las compañías de seguros y prestadoras de servicios de medicina prepagada en lo referente a la oferta de **coberturas para enfermedades consideradas raras o huérfanas.** Las compañías de seguros y las empresas privadas de salud y medicina prepagada, en el marco de las políticas definidas por la autoridad sanitaria nacional y de la presente Ley, estarán obligadas a cumplir las coberturas comprometidas en los respectivos contratos de seguro **sin que puedan negar dicha cobertura a pretexto del apareamiento posterior de enfermedades consideradas catastróficas y raras o huérfanas.**

d) Controlar que los **prestadores de servicios de salud mantengan la búsqueda activa de casos relacionados con las Enfermedades Raras o huérfanas** y catastróficas, de conformidad con el Sistema de Vigilancia Epidemiológica que incluya el registro de los pacientes que sufran este tipo de enfermedades.

e) **Implementar las medidas necesarias que faciliten y permitan la adquisición de medicamentos e insumos especiales para el cuidado de enfermedades consideradas raras o huérfanas en forma oportuna, permanente y gratuita** para la atención de las personas que padecen Enfermedades Raras o huérfanas.

f) Establecer, en forma conjunta con las organizaciones de pacientes y científicas, **acciones para divulgar y promover el conocimiento de las Enfermedades Raras y huérfanas.**” (Asamblea Nacional del Ecuador, 2012)

Art. 3.- “La autoridad sanitaria nacional creará e implementará un sistema de **registro e información de pacientes que padezcan Enfermedades Raras o huérfanas** y requerirá los reportes que en forma obligatoria deberán remitir todas las instituciones prestadoras de servicios de salud de los sectores públicos y privados respecto de los pacientes que sean diagnosticados o aquellos en los cuales no se pudiere emitir el diagnóstico definitivo.

El organismo encargado de la política migratoria y las instituciones diplomáticas coordinarán con la autoridad sanitaria nacional y con el ministerio encargado de la inclusión económica y social, la implementación del **registro de personas residentes en el extranjero que padezcan**

Enfermedades Raras o huérfanas, a fin de brindar atención oportuna en el país de residencia y de ser el caso en el territorio nacional.

Art. 4.- La autoridad sanitaria nacional promoverá acciones destinadas a la **capacitación, a nivel de pregrado, postgrado y la educación permanente, para todo el personal y profesionales de la salud, a fin de divulgar el conocimiento científico de las Enfermedades Raras o huérfanas.**

Art. 5.- La Autoridad Sanitaria nacional regulará la **producción e importación de medicamentos e insumos especiales para tratar enfermedades consideradas raras o huérfanas**; y, procurará a través de la normativa que expida para el efecto, la provisión suficiente y necesaria de tales medicamentos para los pacientes según sus necesidades. La Autoridad Sanitaria nacional promoverá los mecanismos que permitan a las y los pacientes que sufran estas enfermedades, el acceso a los medicamentos e insumos especiales para su tratamiento

...Inclúyase en el artículo 144, luego de las palabras: "especializados no disponibles en el país," las palabras: "**para personas que sufran de enfermedades catastróficas, raras o huérfanas...**" (Ley Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud Ley 67, 2011)

En el Artículo 259, luego de la definición de: "Donante", se agregó la siguiente definición:
"Enfermedad Catastrófica. - Es aquella que cumple con las siguientes características:

a) Que implique un alto riesgo para la vida de la persona; b) Que sea una enfermedad crónica y por lo tanto que su atención no sea emergente; c) Que su tratamiento pueda ser programado o que el valor promedio de su tratamiento mensual sea mayor al determinado en el Acuerdo Ministerial de la Autoridad Sanitaria."

Enfermedades Raras y Huérfanas: Las Enfermedades Raras o huérfanas, incluidas las de origen genético, son aquellas enfermedades potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y de alta complejidad.

Art. 5.- Agréguese a continuación de la Disposición General Primera de la Ley Orgánica de Salud, Ley 67 lo siguiente:

PRIMERA-A.- El ministerio encargado del ramo de la inclusión económica y social ejecutará los programas de atención y protección social a las **familias que tengan entre sus miembros a pacientes que sufran enfermedades consideradas raras o huérfanas** y catastróficas mediante la aplicación de políticas de inclusión y cohesión social, igualdad y protección integral en coordinación con la Autoridad Sanitaria Nacional.

Art. 6.- En la Ley Orgánica de Salud, Ley 67, reemplácese las palabras "DISPOSICIÓN TRANSITORIA" por: "DISPOSICIONES TRANSITORIAS" y agréguese las siguientes disposiciones:

PRIMERA. - Una vez publicada la Ley Orgánica Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud para Incluir el Tratamiento de las Enfermedades Raras o Huérfanas y Catastróficas, **el Ministerio de Salud Pública emitirá y actualizará la lista de enfermedades consideradas raras o huérfanas, al menos cada dos años tomando en cuenta las enfermedades consideradas raras o ultra raras por la Organización Mundial de la Salud/Organización Panamericana de la Salud.** En el plazo de ciento ochenta días, el Ministerio de Salud Pública, dictará los acuerdos, resoluciones y demás normas técnicas para la efectiva aplicación de la Ley Orgánica Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud para Incluir el Tratamiento de las Enfermedades Raras

o Huérfanas y Catastróficas. En el presente estudio de investigación, se pudo evidenciar que hasta la fecha el MSP ha incumplido con esta disposición.

SEGUNDA. - Una vez publicada la Ley Orgánica Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud para incluir el Tratamiento de las Enfermedades Raras o Huérfanas y Catastróficas, todos los programas de atención para enfermedades catastróficas que se estén ejecutando en cualquier dependencia pública, pasarán a depender del Ministerio de Salud Pública, quien se encargará de continuar con su ejecución.

TERCERA. - Una vez publicada la Ley Orgánica Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud para incluir el Tratamiento de las Enfermedades Raras o Huérfanas y Catastróficas, **el Ministerio de Finanzas procederá a realizar la correspondiente reclasificación presupuestaria, dentro del Presupuesto General del Estado, para que el Ministerio de Salud Pública cuente con los fondos necesarios y pueda cumplir las obligaciones determinadas en esta Ley.**

En resumen, la ley reformativa a la Ley Orgánica de Salud, Ley 67, constituye el mayor avance que se ha alcanzado en Ecuador en garantía de derechos económicos, sociales y culturales.

Por otra parte, en nuestro país, mediante el Acuerdo Ministerial No. 0102-2017 expedido el 25 de julio del 2017 y publicado en el Registro Oficial No. 66, (Registro Oficial No. 66, 2017, págs. 16-17), fue creado el CEGEMED como Entidad Operativa Desconcentrada (EOD), que brindará las siguientes prestaciones: **“Diagnóstico clínico, asesoramiento genético individual y familiar, diagnóstico citogenética de enfermedades genéticas, aneuploidías y trastornos cromosómicos, diagnóstico citogenética prenatal y de cáncer.”**

Se pretendía que el CEGEMED fuera un establecimiento de salud de tercer nivel de atención y primer nivel de complejidad, destinado a la atención especializada en genética médica, asesoramiento genético, apoyo diagnóstico, el fomento de proyectos científicos y el fortalecimiento académico en genética humana, liderando la promoción, prevención, diagnóstico oportuno, tratamiento y asesoramiento genético de personas, familias y/o comunidades con enfermedades genéticas y/o anomalías congénitas en la etapa preconcepcional, prenatal y postnatal, a nivel nacional, como parte del Sistema Nacional de Salud. Según el Dr. Milton Jijón, Ecuador ha sido denominado **capital mundial de algunas enfermedades raras**, como por ejemplo de la paraparesia espástica hereditaria, microtia y síndrome de Laron. (Edición Médica, 2019)

Lamentablemente el CEGEMED no tiene independencia administrativa, financiera ni de talento humano y depende administrativamente del Hospital General Docente de Calderón, el cual a su vez es otra EOD, creada mediante Acuerdo Ministerial No. 00005217, publicado en el Registro Oficial (RO) No. 425 el 29 de enero del 2015 y con Acuerdo Ministerial No. 0032 publicado en el RO No. 976 del 3 de abril del 2017.

Se amplió la cartera de servicios del laboratorio de dicho hospital, incrementando de forma progresiva el laboratorio de citogenética, genética molecular, genética hematológica, inmunogénica y biogenética humana. En el mismo año el 11 de octubre del 2017 en el Registro Oficial No. 97 se emitió el Acuerdo Ministerial No. 0141-2017, mediante el cual se incluyó la siguiente disposición transitoria:

“PRIMERA.- Hasta que la Entidad Operativa Desconcentrada “Centro Especializado en Genética Médica” - CEGEMED cuente con su Estatuto Orgánico de Gestión Organizacional, este establecimiento de salud prestará sus servicios, en lo que corresponda, conforme lo dispuesto en el “Estatuto Orgánico de Gestión Organizacional por Procesos de los Hospitales del Ministerio de Salud Pública”, expedido con Acuerdo Ministerial No. 1537, publicado en la Edición Especial del Registro Oficial No. 339 de 25 de septiembre de 2012.” (Registro Oficial No. 97, 2017)

En cuanto al principio de supremacía de la CE en relación al derecho a la salud, sabemos que prevalece sobre cualquier ordenamiento jurídico y dichas garantías para este grupo de atención prioritaria están estipuladas en los Artículos 3, 11, 32, 35, 37, 38, 39, 42, 44, 45, 50, 66. (Asamblea Nacional República del Ecuador, 2008) Ver Cuadro 6

La creación del CEGEMED en el 2017, trajo muchas expectativas para el diagnóstico de nuevas patologías y en especial para el tamizaje neonatal de los neonatos ecuatorianos, pero lamentablemente hasta la fecha no se le han asignado los recursos financieros necesarios para que se convierta en un Centro de Diagnóstico de genética y genómica y por el contrario el Ministerio de Salud Pública decidió tercerizar el servicio anualmente con dos laboratorios privados, quienes cada dos años ganan la licitación para la prestación de estos servicios. Hata el cierre de este estudio de investigación en este año 2022 ganó la licitación Laboratorios Synlab y Netlab, para los próximos dos años.

Cuadro 6 Artículos que amparan el derecho a la salud en la Constitución Política de la República del Ecuador, 2008.

Artículo	Numeral	Cita
3		Son deberes primordiales del Estado: 1. Garantizar sin discriminación alguna el efectivo goce de los derechos establecidos en la Constitución y en los instrumentos internacionales , en particular la educación, la salud , la alimentación, la seguridad social y el agua para sus habitantes
11	1	Los derechos se podrán ejercer, promover y exigir de forma individual o colectiva ante las autoridades competentes; estas autoridades garantizarán su cumplimiento.
	2	Habla de la igualdad de derechos, deberes y oportunidades sin discriminación alguna de raza, etnia o “estado de salud”. Nadie podrá ser discriminado por razones de etnia, lugar de nacimiento, edad, sexo, identidad de género, identidad cultural, estado civil, idioma, religión,...condición socioeconómica, condición migratoria, orientación sexual, estado de salud , portar VIH, discapacidad, diferencia física.
	3	Los derechos y garantías establecidos en la constitución y en los instrumentos internacionales de derechos humanos serán de directa e inmediata aplicación , por y ante cualquier servidora o servidor público, administrativo o judicial, de oficio o a petición de parte.
32		Indica que la salud es un derecho que debe garantizar el Estado ecuatoriano, que se vincula al ejercicio de otros derechos, como la educación, la cultura física, el trabajo, la seguridad social, entre otros. La prestación de los servicios de salud se regirá por los principios de equidad, universalidad, solidaridad,

		interculturalidad, calidad, eficiencia, eficacia, precaución y bioética, con enfoque de género y generacional.
35		... quienes adolezcan de enfermedades catastróficas o de alta complejidad, recibirán atención prioritaria y especializada en los ámbitos público y privado. La misma atención prioritaria recibirán las personas en situación de riesgo, las víctimas de violencia doméstica y sexual, maltrato infantil, desastres naturales o antropogénicos. El Estado prestará especial protección a las personas en condición de doble vulnerabilidad.
37		El Estado garantizará a las personas adultas mayores los siguientes derechos: 1. La atención gratuita y especializada de salud, así como el acceso gratuito a medicinas.
38		El Estado tomará medidas de: 1. Atención en centros especializados que garanticen su nutrición, salud , educación y cuidado diario, en un marco de protección integral de derechos.
39		El Estado reconocerá a las jóvenes y los jóvenes como actores estratégicos del desarrollo del país, y les garantizará la educación, salud , vivienda, recreación, deporte, tiempo libre, libertad de expresión y asociación.
42		El Estado garantizará el derecho a la salud, su promoción y protección , por medio del desarrollo de la seguridad alimentaria, la provisión de agua potable y saneamiento básico, el fomento de ambientes saludables en lo familiar, laboral y comunitario, y la posibilidad de acceso permanente e ininterrumpido a servicios de salud, conforme a los principios de equidad, universalidad, solidaridad, calidad y eficiencia.

44		Sobre el Derecho de los niños y adolescentes menciona que el Estado, la sociedad y la familia deben promover de forma prioritaria al desarrollo integral, de niños y adolescentes y asegurarán el ejercicio pleno de sus derechos
45		Indica que las niñas, niños y adolescentes gozarán de los derechos comunes del ser humano, además de los específicos de su edad y que el Estado reconocerá y garantizará la vida, incluido el cuidado y protección desde la concepción.
50		El estado debe garantizar el derecho a atención especializada gratuita, a toda persona que sufra de enfermedades catastróficas o de alta complejidad y que esta atención debe ser gratuita en todos los niveles, de manera oportuna y preferente. Concordancia con la Ley Orgánica de salud, Art. 67, 144
66		Se reconoce y garantizará a las personas: el derecho a la integridad personal, que incluye en el Numeral 2. El derecho a una vida digna, que asegure la salud, alimentación y nutrición, ..., vestido, seguridad social y otros servicios sociales necesarios. 3. El derecho a la integridad personal, que incluye: a) La integridad física, psíquica, moral y sexual. La integridad física, psíquica, moral y sexual, Una vida libre de violencia en el ámbito público y privado y la integridad personal que incluye la integridad física, psíquica, moral y el Numeral 4, incluye el derecho a la igualdad formal, material y a la no discriminación.

Nota: Elaboración propia a partir de la Constitución 2008.

Al igual de lo que sucede en Ecuador, sabemos que en Colombia, el Art. 2 de la Ley 1392 del 2010 reconoció a las enfermedades huérfanas, como de especial interés, donde se adoptaron “normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano, a la

población que padecía enfermedades huérfanas y sus cuidadores” (Ley 1392 del 2010, s.f.), luego fue modificado por el Art. 140 de la Ley 1438 de 2011, que dispuso que “con el fin de mantener unificada la lista de denominación de las enfermedades huérfanas, el hoy Ministerio de Salud y Protección Social emitirá y actualizará esta lista cada dos años” (Ley 1438 del 2011, s.f.) y, finalmente el Art. 4 del Decreto 1954 de 2012 "Por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas”, estableció un reporte inicial y por única vez de los datos del censo de pacientes con enfermedades huérfanas a la Cuenta de Alto Costo y determinó que el reporte posterior al censo de los nuevos pacientes diagnosticados con enfermedades huérfanas se efectuara a través del Sistema de Vigilancia en Salud Pública, SIVIGILA, de acuerdo a las fichas de notificación y protocolos establecidos para tal fin. (Decreto 1954 del 2012, 2012).

Finalmente la Resolución 2048 del 2015, tuvo por objeto actualizar el listado de enfermedades huérfanas y establecer el número con el cual se identificaba cada enfermedad y esta resolución se aplica a las Entidades Promotoras de Salud - EPS, las entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud, las Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud y las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS) quienes debían incluir el listado de enfermedades huérfanas en sus sistemas de información y reportes respectivos. (Resolución 2048 del 2015, s.f.) Normalmente en las Facultades de Medicina no se impartía la cátedra para dar a conocer estas ER y quienes las padecían no eran una prioridad para el Estado y permanecían sin diagnóstico ni tratamiento, no existían estudios de investigación relacionados con el impacto legal, socioeconómico y el Estado no garantizaba su protección social, ni tampoco se hacían esfuerzos para llevar a cabo un diagnóstico oportuno o un tratamiento adecuado, debido a su alto costo.

En Ecuador a su vez, la Ley Orgánica de Discapacidades indica en el Artículo 15 que:

“...- Las instituciones de salud públicas y privadas, están obligadas a reportar inmediatamente a la autoridad sanitaria nacional y al CONADIS, sobre el nacimiento de toda niña o niño con algún tipo de discapacidad, deficiencia o condición discapacitante, guardando estricta reserva de su identidad, la misma que no formará parte del sistema nacional de datos públicos. (Ley Orgánica de Discapacidades, 2012)

De igual manera se mencionan las siguientes definiciones, a saber:

Condición de Salud: Se refiere a los problemas en la función corporal o alteraciones en la estructura corporal, como la parálisis, ceguera o sordera. Esta condición se puede deteriorar o con atención adecuada y rehabilitación se puede mejorar la condición de salud.

Limitaciones de la actividad: Se refiere a las dificultades para realizar actividades de la vida diaria, como escribir, movilizarse, alimentarse, leer, hacer deporte, etc. Un niño con discapacidad puede aprender a escribir con la educación adecuada.

Restricciones de la participación: Son aquellos problemas para participar en cualquier ámbito de la vida social como trabajar, estudiar, jugar, asistir a eventos artísticos o espacios públicos.” (Ley Orgánica de Discapacidades, 2012)

En general vemos que en Ecuador todavía no se han logrado impulsar leyes ni políticas públicas que garanticen los DESC de los pacientes con Enfermedades Raras, mientras que, en Colombia, se ha avanzado bastante, debido a la presión que ejerce el tejido asociativo y la organización de las fundaciones de pacientes, quienes impulsan políticas públicas que favorecen a este grupo de atención prioritaria y doble vulnerabilidad.

4 Marco clínico

4.1 Etiología de las Enfermedades Raras (ER) y Ultra raras

Se considera que la etiología de las ER es diversa, aunque muchos de los estudios de investigación, han mostrado que aproximadamente el 80% tienen un origen genético. Las ER de origen genético pueden ser secundarias al daño en un solo gen (monogénicas) o en varios genes (poligénicas), y estos daños genéticos pueden transmitirse a las siguientes generaciones e impactar la salud de toda una familia. El resto de ER pueden ser secundarias a causas no genéticas, en las que se incluyen factores como el ambiente, las infecciones, la dieta, el cigarrillo y la exposición a químicos. Estos factores pueden ser causantes de enfermedad o interactuar con factores genéticos que causen o incrementen la severidad de la enfermedad. (Castañeda-Cardona, Holguín Romero, & Rosselli, 2019)

El interés por las relaciones entre las enfermedades y el medio se remonta a la antigüedad clásica. Hipócrates (460 – c.370 A.C.) relacionaba las condiciones ambientales con la salud en su tratado “Sobre aires, aguas y lugares”, mientras que Galeno en el año 131 A.C. también se

preguntaba por “las causas de las alteraciones de la salud y cuestionaba la presencia de los dioses en la enfermedad”. (Vergara Quintero, 2012)

La declaración de Alma-Ata del 12 de septiembre de 1978, reitera la salud como un “estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades es un derecho humano fundamental y que el logro del grado más alto posible de salud es un objetivo social sumamente importante en todo el mundo, cuya realización exige la intervención de muchos otros sectores sociales y económicos, además del de la salud.” (OPS, 1978)

La Carta de Ottawa, la cual fue emitida el 21 de noviembre de 1986, durante la primera Conferencia Internacional sobre la Promoción de la Salud, convocada por la Organización Mundial de la Salud (OMS), el Ministerio de Salud y Bienestar Social de Canadá y la Asociación Canadiense de Salud Pública, contó con 200 delegados de 38 países, cuyo objetivo estuvo focalizado en “Salud para todos en el año 2000” y se generó como respuesta a la demanda de una nueva concepción en salud pública a nivel mundial, con el reconocimiento de los ecosistemas como base para la elaboración y promoción de la salud con sus implicaciones directas e indirectas para la salud humana. (OPS, 1986)

Las Enfermedades Raras han sido definidas por la Comunidad Europea como todas aquellas patologías que se presentan con una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes en la Comunidad y presentan altos niveles de mortalidad y/o discapacidad. (Paz, 2008)

Los pacientes con Enfermedades Raras a nivel mundial se enfrentan a graves problemas, tales como: desconocimiento del personal médico y de salud de este tipo de patologías, demora en el diagnóstico, lo que provoca deterioro de su calidad de vida afectando tanto física como psicológicamente tanto al paciente como a sus cuidadores y familiares. A lo anteriormente expuesto se suma la falta de consejería genética y la endogamia que es cultural en Ecuador, que hace que nazcan más niños afectados, mientras se emite un diagnóstico.

La Federación Española de Enfermedades Raras viene llevando a cabo, durante los últimos años, un estudio sobre Situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España, llamado ENSERio y en su publicación del 2018 resalta que el 40,42% de las personas de la muestra analizada indica que no están satisfechas, en términos

generales, con la atención sanitaria que han recibido y/o reciben. El 47% de las personas con Enfermedades Raras o Enfermedades Poco Frecuentes (EPF), no tienen tratamiento o si lo tienen lo consideran inadecuado y 1 de cada dos personas estudiadas se encuentran insatisfechas con respecto a su salud, el acceso a recursos públicos y la atención a su ER. Los datos de este estudio ENSERio del 201, indican que el retraso en el diagnóstico es del 50%, de los cuales el 20% tiene un retraso diagnóstico de más de 10 años y un porcentaje similar ha demorado entre 4 y 9 años. (FEDER,2018, pág. 39-47) Ver Gráfico 2.

Gráfico 2 Resultados Estudio Situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España, llamado ENSERio



Nota: Tomado de FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras. (2018) https://obser.enfermedades-raras.org/wp-content/uploads/2018/12/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf

En el ámbito clínico, desde el año 2013 se creó en Ecuador, una Dirección Nacional de Centros Especializados, que tenía como objetivo impulsar el Programa Nacional de Genética, según la Ley Orgánica de discapacidades (LOD), la cual menciona en el Art. 22, en lo relacionado con Genética humana y bioética, lo siguiente:

“La autoridad sanitaria nacional en el marco del Sistema Nacional de Salud normará, desarrollará y ejecutará el Programa Nacional de Genética Humana con enfoque de prevención de discapacidades, con irrestricto apego a los principios de bioética y a los derechos consagrados en la Constitución de la República y en los tratados e instrumentos internacionales.” (Ley Orgánica de Discapacidades, 2012)

De igual manera, en el Art. 19 de la misma ley, se estipula que:

“El Estado garantizará a las personas con discapacidad el derecho a la salud y asegurará el acceso a los servicios de promoción, prevención, atención especializada permanente y prioritaria, habilitación y rehabilitación funcional e integral de salud, en las entidades públicas y privadas que presten servicios de salud, con enfoque de género, generacional e intercultural. La atención integral a la salud de las personas con discapacidad, con deficiencia o condición discapacitante será de responsabilidad de la autoridad sanitaria nacional, que la prestará a través la red pública integral de salud.” (Ley Orgánica de Discapacidades, 2012)

De acuerdo con la publicación de Edición Médica, en el año 2017, se indica que:

“El MSP realizó el tamizaje neonatal que tenía como objetivo diagnosticar 1.000 casos de niños con fenilcetonuria, galactosemia, hiperplasia suprarrenal e hipotiroidismo congénito que eran enfermedades genéticas que se podían diagnosticar una semana después de nacido el niño. Esa muestra, demostró la importancia de crear el Centro de Genética Médica (CEGEMED) que tendría 3 componentes, diagnóstico antes de nacer, trasplantes y un componente de investigación y de docencia, según el MSP.” (Edición Médica, 2017)

Sin embargo, de acuerdo a la información proporcionada por el CEGEMED a las fundaciones ecuatorianas de pacientes con Enfermedades Raras, hasta la fecha dicha entidad no ha recibido los recursos financieros que el Ministerio de Finanzas debería haber asignado, en cumplimiento

de la Ley Orgánica de salud, Ley 67 (Ley Orgánica de Salud - Ley 67, 2006) y se están tercerizando los servicios de tamizaje neonatal a un alto costo para el Estado, ya que se tienen que llevar a cabo los análisis en laboratorios internacionales y debido a las consecuencias de la pandemia, se encuentran represados actualmente, lo cual puede tener un impacto epidemiológico de graves consecuencias para los niños que nacieron durante esta crisis sanitaria.

Hay datos interesantes que demuestran que lo que se ha hecho es insuficiente y tardío, como el proyecto de Tamizaje Metabólico Neonatal, “Con pie derecho, la huella del futuro”, del Ministerio de Salud Pública (MSP), se inició en el Ecuador el 2 de diciembre del 2011 y tenía como objetivo: “la prevención de la discapacidad intelectual y la muerte precoz en los recién nacidos, mediante la detección temprana y manejo de errores del metabolismo.” (Ministerio de Salud Pública Ecuador, 2011) La prueba consiste en tomar una muestra de sangre del talón del bebé al cuarto día de nacido y detecta errores innatos del metabolismo (EIM), los cuales pueden tener un tratamiento oportuno, evitando así discapacidades de tipo intelectual principalmente.

Las cuatro enfermedades que se diagnostican actualmente a los neonatos en Ecuador son:

1. Hiperplasia suprarrenal (Discapacidad intelectual y muerte precoz)
2. Hipotiroidismo (Discapacidad intelectual)
3. Galactosemia (Discapacidad intelectual y muerte precoz)
4. Fenilcetonuria (Discapacidad intelectual)

En la actualidad existen diversas tecnologías como la espectrometría de masas en tándem (MS/MS), la cual permite el diagnóstico múltiple y rápido de diversos EIM y ha posibilitado la expansión de los programas de tamizaje neonatal en varios países. (Hernández, 2010)

En Colombia, las denominadas Enfermedades Raras, son aquellas que afectan a un número pequeño de personas en comparación con la población general y que, por su rareza, plantean cuestiones específicas, son potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. La mayoría de ellas son enfermedades genéticas; otras son cánceres poco frecuentes (como los pediátricos), enfermedades autoinmunitarias, malformaciones congénitas, o enfermedades tóxicas e infecciosas, entre otras categorías. (Ministerio de salud y Protección Social, 2010)

De manera análoga, existe otra literatura interesante respecto al tema, como la obra de Richter y cols., quienes presentan algunas definiciones y terminología en torno a las Enfermedades Raras en “Rare Disease Terminology and Definitions-A Systematic Global Review: Reporto the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. Richter y su equipo realizaron búsquedas en un total de 1.109 agencias u organizaciones de 32 jurisdicciones/países, lo que dio como resultado la identificación de 296 definiciones. Se concluyó que el término más frecuentemente definido fue “enfermedad (es) rara (s)” Este término representó el 38% de todas las definiciones y se definió con más frecuencia que “enfermedad (s) huérfana” (18 definiciones; 6%) (Suárez, F. 2019 pág. 269-270)

Actualmente la Clasificación Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE), es un instrumento fundamental para identificar tendencias y estadísticas de salud en todo el mundo, contiene alrededor de 55 000 códigos únicos para traumatismos, enfermedades y causas de muerte. Proporciona un lenguaje común que permite a los profesionales de la salud compartir información sanitaria en todo el mundo. (OMS, 2018)

En la última versión publicada el 14 de noviembre del 2019, (OMS, 2019), se establece que:

“La CIE es una herramienta para registrar, notificar y agrupar afecciones y factores que influyen en la salud. Contiene categorías para enfermedades, afecciones y trastornos relacionados con la salud y causas externas de enfermedad o muerte. El propósito de la CIE es permitir el registro, análisis, interpretación y comparación sistemáticos de los datos de mortalidad y morbilidad recopilados en diferentes países o regiones geográficas y en diferentes momentos. La CIE se usa para traducir diagnósticos de enfermedades y otros problemas de salud en códigos alfanuméricos, lo cual permite el almacenamiento, la recuperación y el análisis de los datos. La CIE se ha convertido en la clasificación internacional estándar de diagnósticos para todos los fines epidemiológicos generales y muchos propósitos de gestión de la salud. Entre ellos se encuentran el análisis de situaciones de salud general de grupos poblacionales; el monitoreo de la incidencia y la prevalencia de enfermedades; y el examen de otros problemas de salud en relación con otras variables, como las características y circunstancias de las personas afectadas. La CIE también es adecuada para estudios de aspectos financieros de un sistema de salud, como la facturación o la asignación de recursos.”

En un artículo publicado por el Dr. Milton Jijón, Presidente de la Fundación para el Estudio y Divulgación de las Enfermedades Raras en el Ecuador (FUNEDERE), acerca de “El genoma y las Enfermedades Raras”, indica que:

“Se llama así a un grupo compuesto por miles de trastornos graves, que pueden o no ocurrir en cualquier familia o individuo. La mayoría de ellos son genéticos y de difícil diagnóstico. Son muy dolorosos y su impacto social es negativo. Se estima que el 8% de la población

mundial sufre una enfermedad rara. Hasta la fecha se han catalogado ocho mil Enfermedades Raras. Cada una de ellas afecta a un pequeño número de personas; pero, sumadas, son muchas.” (Jijón Argüello, 2012)

Según Enrique Casado, catedrático de Pediatría, la OMS tiene identificadas actualmente 5.000 Enfermedades Raras, a las que hay que sumar las enfermedades ultra raras, aquellas que afectan a menos de 5 personas por cada 100.000 habitantes, es decir, tienen una prevalencia diez veces menor entre la población. (Casado, 2018)

Las Enfermedades Raras, a nivel mundial afectan a un bajo porcentaje de la población, por tanto, tienen muy baja prevalencia y se presentan, por tanto, en la minoría de la comunidad, pero en su conjunto, terminan afectando a una gran proporción de la población, generando un problema para el Estado, pues estas enfermedades suelen tener desconocimiento por parte de los entes gubernamentales, profesionales de la salud y por parte de las familias de los pacientes y de la sociedad en general. Además, estas patologías representan un problema de salud pública que necesita esfuerzos científicos para ser resueltos (Casamento et al., 2016)

La Organización Mundial de la Salud (OMS) indica la prevalencia de Enfermedades Raras entre 6,5 a 10 por cada 10.000 habitantes, mientras que en Estados Unidos es de 7.5, en Japón 4, en Corea del Sur 4, Australia 1.1, China Menos de 1, en Taiwán 1.0 y en la India se sugiere 1 / 5.000. En Japón, el número aproximado de pacientes con Enfermedades Raras es de 50.000 personas, en Corea 20.000, en Taiwán 10.000 y en Australia 2000 (Rajashima, 2011)

En un artículo publicado en Nature Reviews Drug Discovery, una revista de investigación de alto impacto, el profesor Tudor Oprea y colegas de Estados Unidos, Australia, Francia y Alemania señalan que hasta el 10% de la población mundial padece una enfermedad rara, lo que se traduce en cientos de millones de personas. (National Geographic España, 2020)

Debe entenderse a la Genética como una herramienta indispensable para el desarrollo de otras ramas de la medicina; se estima que en la próxima década, la Genética será la ciencia más importante en la medicina predictiva y preventiva, razón suficiente para que países dispongan de Centros de Genética a todo nivel. No puede existir un cambio tecnológico sin innovación, innovación sin desarrollo y desarrollo sin inclusión social. (González, F. 2017)

El Programa Nacional de Genética PRONAGE, dictamina que, en el marco del Sistema Nacional de Salud, la autoridad sanitaria normará, desarrollará y ejecutará el Programa Nacional de Genética Humana PRONAGE, con enfoque preventivo de discapacidades, irrestricto apego a principios bioéticos y a los derechos consagrados en la Constitución de la República y en los tratados e instrumentos internacionales. (Art. 22 de la Ley Orgánica de Discapacidades)

Fotografía 1 Abul Bajandar, conocido como el “hombre árbol”



Nota: Tomado de https://www.nationalgeographic.com.es/ciencia/cuantas-enfermedades-raras-existen_15167

Alentamos a la comunidad a que se una y proponga definiciones más precisas de las enfermedades raras"...Es necesario que exista un foro para tratar este tema, así como mecanismos de financiación internacionales para abordarlo" indica el autor Oprea. (National Geographic España, 2020)

Cada país determina independientemente sus índices de prevalencia, por ejemplo: “En Europa se considera que una enfermedad o desorden es raro cuando afecta a 1 de entre 2000 personas. Una enfermedad rara puede afectar a solo unos pocos pacientes en la UE, y otras afectan hasta 254.000. Existen más de 6.000 Enfermedades Raras. En total las Enfermedades

Raras afectan a 30 millones de ciudadanos europeos. El 80% de las Enfermedades Raras son de origen genético y muchas veces son crónicas y ponen en riesgo la vida” (EURORDIS, 2014)

Cuadro 7 Tabla sobre umbrales de prevalencia en diversas regiones del mundo según las distintas definiciones de enfermedad rara y de enfermedad ultra-rara.

Región	Definición	Umbral máximo (casos/10 ⁵ hab.)	Habitantes/ 1 caso
Singapur	<20.000 casos	356-638	157-280
Organización Mundial de la Salud	65-100 casos/10 ⁵ hab.	65-100	1.000-1.538
Estados Unidos	<200.000 casos	61-86	1.163-1.640
Brasil	≤65 casos/10 ⁵ hab.	65	1.538
Unión Europea	<5 casos/10 ⁴ hab. ^a	50	2.000
Corea del Sur	<20.000 casos	39-42	2.381-2.564
Japón	<50.000 casos	39-40	2.500-2.564
Dinamarca	<1.000 casos	17-19	5.263-5.882
Australia	<2.000 casos	8-nov	9.090-12.500
Suecia	≤1 caso/10 ⁴ hab.	10	10.000
Noruega	<100 casos/10 ⁶ hab.	10	10.000
Taiwán	≤1 caso/10 ⁴ hab.	10	10.000
Rusia	1 caso/10 ⁴ hab.	10	10.000
Islandia	≤2 casos/10 ⁴ hab.	20	5.000
Colombia	1 caso/510 ³ hab.	20	5.000
Filipinas	1 caso/210 ⁴ hab.	5	20.000
Enfermedad ultra rara (Unión Europea)	≤1 caso/510 ⁴ hab.	2	50.000
Turquía	1 caso/10 ⁵ hab.	1	100.000
China	<1 caso/510 ⁵ hab.	0,2	500.000

Nota: Tomado de Vicente, E.; Pruneda, L.; Ardanaz, E. (2020). a. Países que adoptan la definición de enfermedad rara de la Unión Europea: Alemania, Austria, Bélgica, Bulgaria, Chipre, Croacia, República Checa, Eslovaquia, Eslovenia, España, Estonia, Finlandia, Francia,

Grecia, Holanda, Hungría, Irlanda, Italia, Letonia, Lituania, Luxemburgo, Malta, Polonia, Portugal, Rumanía, Serbia, Suiza y Turquía; además, Canadá, Argentina, Chile y México.

Según la NORD, en Estados Unidos es considerada una enfermedad rara, “cualquier enfermedad que afecta a menos de 200.000 personas y actualmente han sido identificadas más de 7000 Enfermedades Raras, entre 25 a 30 millones de americanos viven con una enfermedad rara. Muchas Enfermedades Raras pueden ocasionar la muerte prematura en niños o puede ser fatal durante la niñez. Todos los cánceres pediátricos son considerados raros y hay más de 500 tipos de éstos. Más del 90% de Enfermedades Raras, permanecen sin tratamientos aprobados por la FDA. Las Enfermedades Raras afectan aproximadamente a más de 350 millones de personas en el mundo. Hombres, mujeres, niños y ancianos padecen este tipo de enfermedades.” (NORD, 2022)

Según algunos autores colombianos, como Betancourt. R., Gelman, L. M., & Carmen, M. en su publicación del 2013, indicaban que:

“En Colombia existe abandono social e institucional, frente a los pacientes y las familias que padecen las enfermedades huérfanas, por lo tanto, son pacientes huérfanos de tratamiento, de atención, rehabilitación, de investigación y de legislación. Infortunadamente no existe actualmente en Colombia una política pública dirigida desde el Ministerio de la Protección Social, que incentive la búsqueda activa de pacientes, por lo cual desde este proyecto de ley busca una conjunción de voluntades y una sumatoria de esfuerzos que incluyen al Gobierno Nacional, la industria farmacéutica, las empresas prestadoras de salud, las instituciones prestadoras de servicios de salud, las asociaciones de pacientes, la academia, los entes territoriales, el Congreso de la República y los entes de control, para que bajo la coordinación de unas acciones emprendidas desde el Ministerio de la Protección Social se generen acciones positivas que mejoren la calidad de vida de los pacientes (Betancourt. R., Gelman, L. M., & Carmen, M. 2013)

Particularmente en Colombia, las Enfermedades Raras son conocidas por su alto costo, pero según algunos estudios publicados, se indica que generalmente no están cubiertas por los servicios de salud pública ni por las Empresas Prestadoras de Salud (EPS).

“En Colombia una enfermedad huérfana es aquella crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y con una prevalencia (la medida de todos los individuos afectados por una enfermedad dentro de un período particular de tiempo) menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden las Enfermedades Raras, las ultra huérfanas y olvidadas. (Ley 1392 del 2010, s.f.)

En el Cuadro 8 podemos ver la prevalencia de las enfermedades para que sean consideradas como ER o huérfanas y en el Cuadro 9 se resumen los elementos y condiciones de la ER y ultra raras en cuanto a elementos clínicos, psicosociales y del sistema de salud.

Cuadro 8 Tabla sobre la prevalencia de enfermedades para ser consideradas huérfanas

País	Prevalencia (x 100.000)	Fuente
Australia	11	Orphan drug program 1997
Colombia	20	Ley 1392 de 2010 (originalmente 50, luego modificado Ley 1438 de 2011)
Estados Unidos	67	Orphan Drug Act 1983
Francia	5	Regulation EC n 141/2000
Holanda	50	Regulation EC n 141/2000
Inglaterra	2	National Commissioning Group, para enfermedad "ultra- rara"
Japón	40	Orphan Drug Act 1993
Noruega	10	Norwegian Directorate of Health
OMS	65	Organización Mundial de la Salud
Suecia	10	Swedish National Board of Health and Welfare
Turquía	1	Ministry of Health
Unión Europea	50	Regulation EC 141/2000

Nota: Elaboración propia a partir de la publicación de (Rosselli y Rueda, 2011).

En Colombia se han identificado, alrededor de 2.125 enfermedades que se encuentran incluidas en la (Resolución 2048 del 2016)

Cuadro 9 Elementos y condiciones de las Enfermedades Raras y ultra raras.

Elementos clínicos	Elementos psico-sociales	Elementos del sistema de salud
➤ Baja prevalencia.	➤ Comprometen la calidad de vida del paciente y su familia.	➤ Falta de información.
➤ Alta complejidad para su atención.	➤ Pérdida de autonomía. Sentimiento de abandono del paciente y familia.	➤ Elevados costos para el sistema de salud (Tratamientos costosos).
➤ Dificultad diagnóstica (algunas veces equivocado o tardío).	➤ Sensación de aislamiento.	➤ Dependencia del sistema.
➤ Frecuente causa genética.	➤ La enfermedad representa una carga psicosocial.	➤ Desconocimiento y poca información.
➤ Tratamientos limitados, poco efectivos y en algunos casos innecesarios o ausencia de opciones de tratamiento o de inicio poco oportuno.	➤ Dificultad para solicitar servicios médicos, sociales, o financieros, por la baja prevalencia, así como movilizar recursos internos y externos.	➤ Poca o ninguna investigación disponible, incertidumbre científica.
➤ Generalmente producen discapacidad.	➤ Sensación de "carga económica" para la familia.	➤ Algunas no codificadas (CIE 10).
➤ Exámenes de diagnóstico y seguimiento especializados.	➤ Necesidades educativas especiales.	➤ Escasez de experiencia y actualización.
➤ Generalmente su desarrollo es crónico y degenerativo.	➤ Dificil integración laboral y social.	➤ Barreras de acceso para la atención.
➤ Generalmente inician en edades infantiles.	➤ Poca sensibilidad social sobre su existencia y necesidades de los pacientes, que generalmente provocan el rechazo del paciente	➤ Necesidad de abordajes interdisciplinarios, multidisciplinarios y coordinación de distintos niveles de atención.
➤ Pocos o ningún médico o centro de referencia para el tratamiento de una enfermedad específica.		➤ Manejo requiere de alta experticia, se recomiendan centros de referencia.
		➤ Pocos estímulos para investigación desde la industria farmacéutica.
		➤ Necesidad de gestión de recursos

Nota: Elaboración propia a partir de la publicación de Salinas, M, & Córdoba, J. (2016).

La Federación Médica Ecuatoriana (FME) junto con la Sociedad Ecuatoriana de Medicina Ecológica (SEME), presidida por el Dr. Walter Mena Ordoñez, proponen un nuevo Sistema Nacional de Salud, para construir el Sistema Nacional de Salud Intercultural Financiado

(SINASIF) con base en la infraestructura de las dos instituciones prestatarias de salud más importantes, el MSP y el IESS y se propone un Modelo de Salud Popular (MOSAPO) https://www.dropbox.com/s/b8gzts7o1t19qdt/SEME_VIDEO.mp4?dl=0 Ver Anexo 7

En el libro *La ciudadanía por un pacto social del Ecuador* se propone dicha reforma al Sistema Nacional de Salud y fortalecer la red de protección social existente, en beneficio de los sectores más vulnerables, mediante la ampliación de los servicios de cobertura de salud, seguridad y educación, mejorando su calidad e infraestructura, ya que el gasto devengado por parte del Ministerio de Salud Pública llegó a 2.783 millones durante el año 2019, lo cual equivale aproximadamente al 2,6 % del PIB. (Ulloa, 2021).

En Ecuador, según el Acuerdo Ministerial 1829 publicado en el Registro Oficial 798 del 27 de septiembre del 2012, cuya última reforma fue con el Acuerdo Ministerial 3180 publicado en el Registro Oficial 936, el 18 de abril del 2013, (Acuerdo Ministerial 1829, 2012), se determina que en el Art. 1 que se considerarán enfermedades catastróficas, raras y huérfanas, las que cumplan las siguientes definiciones:

4.2 Criterios de inclusión para las enfermedades catastróficas en Ecuador

- Que impliquen un riesgo alto para la vida;
- Que sea una enfermedad crónica y por lo tanto que su atención no sea emergente;
- Que su tratamiento pueda ser programado;
- Que el valor promedio de su tratamiento mensual sea mayor al valor de una canasta familiar vital, publicada mensualmente por el INEC;
- Que su tratamiento o intervención no puedan ser cubiertos, total o parcialmente, en los hospitales públicos o en otras instituciones del Estado Ecuatoriano, lo cual definirá el Ministerio de Salud Pública. (Acuerdo Ministerial 1829, 2012)

4.3 Criterios de inclusión para las Enfermedades Raras y huérfanas de baja prevalencia:

“Son enfermedades generalmente de origen genético; - De curso crónico, progresivo, degenerativo con una elevada morbo-mortalidad y alto grado de discapacidad física, mental, conductual y sensorial, que puede comprometer la autonomía de los pacientes; - De gran complejidad, diagnóstica, pronóstica y terapéutica;

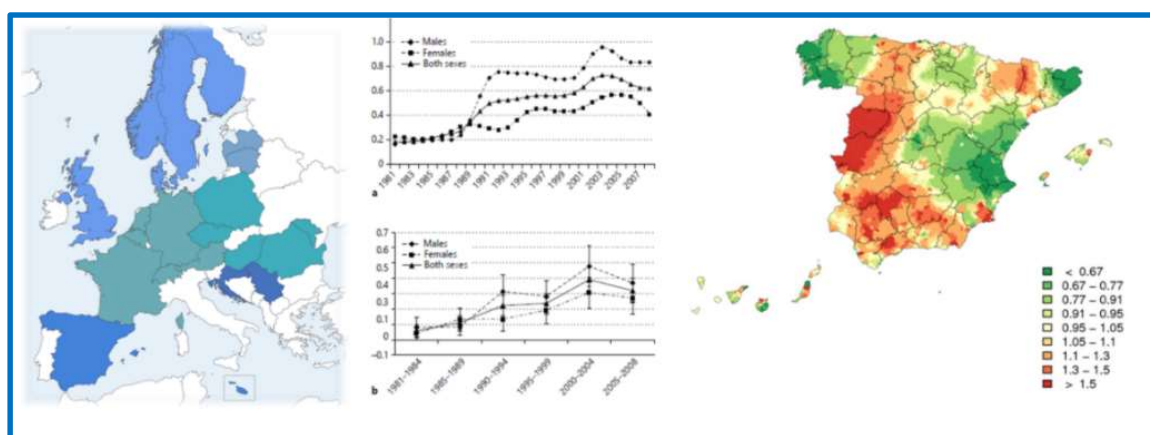
- **Que requieren un tratamiento permanente, seguimiento e intervención multi e interdisciplinaria”** (Acuerdo Ministerial 1829, 2012)

El Acuerdo Ministerial 1829 que contemplaba 106 enfermedades, el cual fue reformado por el Acuerdo Ministerial 00386, donde se contemplaron 414 Enfermedades Raras en Ecuador, para ser beneficiarios del Bono Joaquín Gallegos Lara, (Acuerdo Ministerial 00386, 2019) tomando en cuenta la clasificación de patologías de la CIE 10. Sin embargo, este último fue derogado 20 días después mediante Acuerdo Ministerial 0002 del 2019 según lo publicado en el Registro Oficial del viernes 26 de julio del 2019.

4.4 Epidemiología de las Enfermedades Raras en España

El Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) ya lideró la primera Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REPIER) y en su seno evaluó la existencia de registros de Enfermedades Raras en España y sentó las bases para el desarrollo de acciones en el marco de la atención sociosanitaria a favor de las personas con Enfermedades Raras y sus familias. Posteriormente, esta acción fue continuada con la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR), liderada también desde el IIER y en colaboración con todas las comunidades autónomas. El trabajo de la red SpainRDR facilitó las labores y el desarrollo del Registro Estatal de Enfermedades Raras, actualmente en fase de elaboración por parte de las Comunidades Autónomas y el Ministerio. (Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, s.f.)

Gráfico 3 Epidemiología de Enfermedades Raras en España



Nota: Tomado de

<https://www.isciii.es/QuienesSomos/CentrosPropios/IIER/AreaEpidemiologia/EpidemiologiaEnfermedadesRaras/Paginas/default.aspx>

La unidad de Epidemiología de Enfermedades Raras también pertenece al Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y en los últimos años ha desarrollado modelos de análisis de la morbilidad y mortalidad, trabajos sobre carga de la enfermedad y métodos de estimación sobre prevalencia de Enfermedades Raras. (Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, s.f.) Ver Gráfico 3

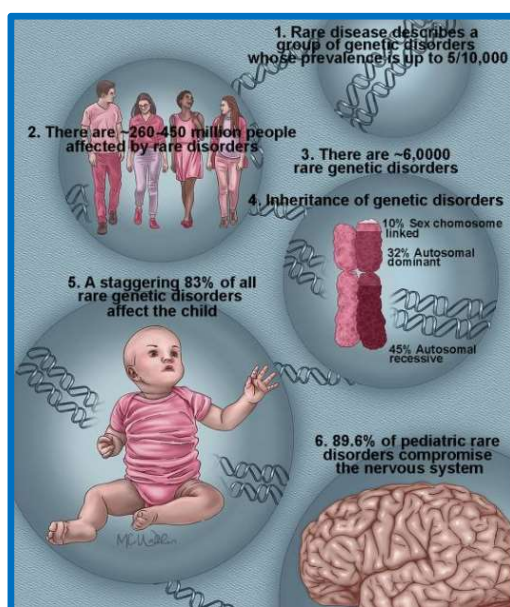
Un reciente estudio propone que la prevalencia sesgada de Enfermedades Raras infantiles que afectan el tejido nervioso resulta de la complejidad topológica de las redes de interacción de proteínas ubicuas y antiguas codificadas por genes de enfermedades infantiles y sostienen que el catálogo en expansión de mutaciones es de aproximadamente ~ 4000 genes causan ~ 6500 enfermedades (Lee *et al.*, 2020).

Indican que sus fenotipos anotados ofrecen un amplio panorama para descubrir los mecanismos fundamentales para el desarrollo humano e implicados en enfermedades comunes y que las enfermedades genéticas raras son el resultado de un cribado genético continuo que la naturaleza está llevando a cabo en los seres humanos y presentan argumentos epistemológicos y de biología de sistemas que destacan la importancia de estudiar estas enfermedades genéticas raras. Las Enfermedades Raras afectan desproporcionadamente el sistema nervioso en los niños y la mayoría de estos genes causantes de enfermedades son evolutivamente antiguos y se expresan de manera ubicua en los tejidos humanos (Lee *et al.*, 2020).

En Ecuador, los estudios genéticos todavía tienen un alto costo para los pacientes con ER, lo cual dificulta el diagnóstico y tratamiento de este tipo de patologías, motivo por el cual se debería crear una Cuenta de alto costo, como lo han hecho algunos países vecinos como Colombia y Perú, para poder solventar enfermedades que impliquen un alto costo para el Estado y que no desestabilicen los recursos financieros asignados al Ministerio de Salud Pública.

Los avances científicos en el área genética deben ser promovidos y difundidos mediante la organización de congresos que convoquen a profesionales de la salud, pacientes y fundaciones para que exijan a las entidades gubernamentales, la garantía de sus derechos constitucionales, como lo hizo el Dr. Milton Jijón a través de la Fundación para el Estudio y Difusión de las Enfermedades Raras en el Ecuador, quien organizó del 14 al 16 de marzo del 2019, el Primer Congreso Internacional de Enfermedades Raras en Ecuador. (Edición Médica, 2019)

Gráfico 4 Impacto genético de las Enfermedades Raras



Nota: Tomado de [iScience. 2020 May 22; 23\(5\): 101123.](#) (Lee CE, 2020)

Por otra parte, el Dr. Jorge Matias-Guiu Guía, Coordinador del Grupo de Estudio de Neurogenética y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN) señala que:

“A pesar de que las Enfermedades Raras se caractericen por su diversidad y heterogeneidad, tienen muchos aspectos en común: el 85% de las Enfermedades Raras son crónicas, el 65% son graves e invalidantes y en casi un 50% de los casos, afectan el pronóstico vital del paciente. Suelen tener un origen genético y las más frecuentes son aquellas que afectan al sistema nervioso”. (Médicos y Pacientes, 2020)

Las enfermedades neurológicas y neuropediátricas raras, que afectan principalmente al sistema nervioso central y periférico y al músculo, representan casi el 50% de todas las Enfermedades Raras. (Ibídem)

4.5 Epidemiología de las Enfermedades Raras en Ecuador

Lamentablemente en nuestro país no existen registros epidemiológicos ni censos poblacionales de los pacientes con ER y los datos recolectados por la Misión Manuela Espejo, fueron llevados a Cuba por los investigadores contratados para este proyecto, según lo indicó el Dr. Milton Jijón Argüello en varias entrevistas. Por lo tanto, mi investigación trata de ofrecer un contexto demográfico de los recién nacidos vivos, con el fin de evaluar y reformar las políticas públicas orientadas hacia el diagnóstico oportuno mediante el Tamizaje Neonatal, el cual actualmente incluye solo a 240.00 niños anualmente y muchos de ellos tienen resultados tardíos, lo cual conlleva daños neurológicos irreversibles que podrían ser evitados mediante una política de atención primaria y prevención en salud.

Para entender la epidemiología de las ER, se hace necesario conocer el número de nacidos vivos, con el fin de evaluar el potencial impacto clínico que pueden tener las ER en la población ecuatoriana, puesto que el diagnóstico oportuno es la base para un tratamiento adecuado.

A pesar de que la tasa de natalidad ha bajado en Ecuador, todavía no se consigue la cobertura total de tamizaje metabólico neonatal y se desconoce el informe del Ministerio de Salud de los últimos años.

Gráfico 5 Número de nacidos vivos de 1990-2020 en Ecuador



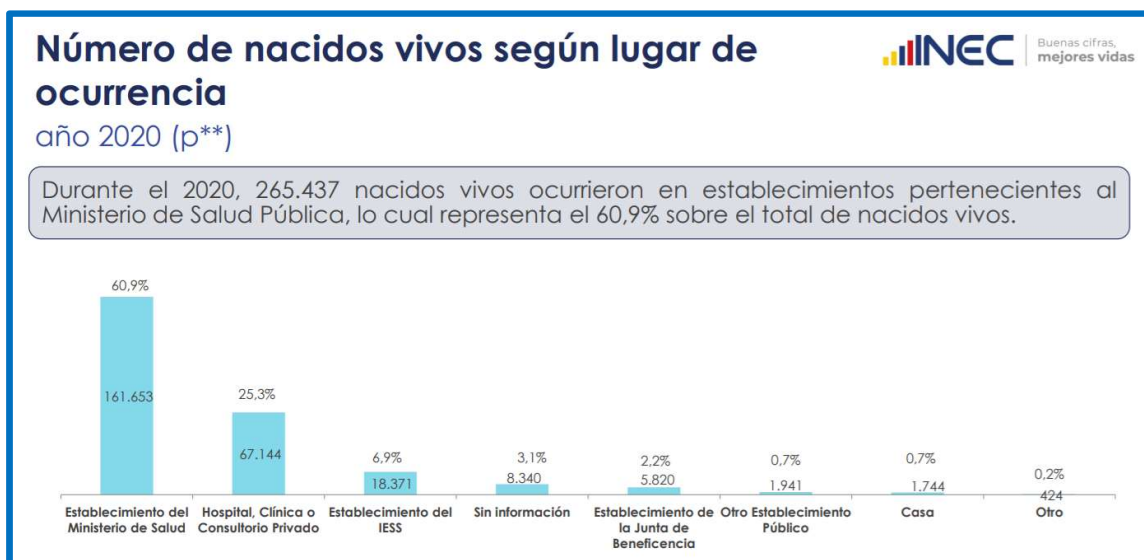
Nota: Tomado de (INEC, 2020)

En el Gráfico 5 podemos evidenciar el número de nacidos vivos desde 1990 al 2020, según su lugar de ocurrencia en Ecuador.

En cuanto al número de nacidos vivos según lugar de ocurrencia, el 60,9% de los nacidos vivos ocurrieron en establecimientos públicos del MSP, un 25,3% en establecimientos privados y un 6,9% en establecimientos del IESS, un 2,2% en establecimientos de la Junta de Beneficencia, 0,7% en la casa, un 3,1% sin información y un 0,2% en otros establecimientos públicos. (INEC, 2020)

La muerte fetal de causa no especificada representa un 45,2% de las defunciones fetales en el 2020. Por lo expuesto anteriormente, se demuestra que, con una implementación de políticas públicas en el sector público, estableciendo herramientas de diagnóstico como el tamizaje neonatal, se podrían prevenir muchas enfermedades durante la edad prenatal y la infancia principalmente en cerca del 60% de la población de nacidos vivos.

Gráfico 6 Número de nacidos vivos de 1990-2020 según lugar de ocurrencia en Ecuador



Nota: Tomado de (INEC, 2020, pág. 11)

De acuerdo con la publicación del INEC, el registro estadístico para camas y egresos hospitalarios entre el 2002 y el 2019 indica que, en el Ecuador, 64,6% de los establecimientos

de salud que prestan internación hospitalaria, se encuentran en el sector privado con fines de lucro, y el 28,9% se encuentran en el público y privados sin fines de lucro representan el 6,5%. Sin embargo, el sector público concentra mayor porcentaje de camas disponibles con un 59,6% vs 29,1% privados con fines de lucro y 11.3% privados sin fines de lucro.

Dentro de las 10 principales causas de morbilidad en el año 2019, la dificultad respiratoria del recién nacido es la primera causa de morbilidad infantil con 8.005 egresos reportados y se reportan 5333 trastornos relacionados con duración corta de la gestación y con bajo peso al nacer, no clasificados en otra parte. Sin embargo, no existen estadísticas de morbilidad y mortalidad para las Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes, lo cual evidencia que existe un desconocimiento por parte de las autoridades sanitarias y en especial del ente rector que es el Ministerio de Salud Pública y no existen censos de pacientes con este tipo de patologías en el INEC. Se analizaron para este caso hasta el 2019, debido a la gran variación que se tuvo por el efecto de la pandemia COVID 19 en el año 2020.

Cuadro 10 Resumen de egresos hospitalarios y establecimientos de salud 2020

Resumen 2020	
Egresos Hospitalarios	
Total Nacional	907.515
Sector público	587.495
Sector privado con fines de lucro	250.224
Sector privado sin fines de lucro	69.796
Establecimientos de salud	
Total Nacional	625
Sector público	184
Sector privado con fines de lucro	400
Sector privado sin fines de lucro	41

Nota: Tomado de (INEC, 2020)

5 Marco socioeconómico y político

En general a nivel socioeconómico y político se hace necesario la concientización de la sociedad científica y de los cuidadores y familiares de pacientes con ER, con el fin de impulsar esfuerzos colaborativos a nivel nacional e internacional, puesto que aún en nuestros países, hace

falta visibilizar la problemática que sufren estos pacientes, que son considerados en Ecuador como grupo de atención prioritaria y doble vulnerabilidad. En el artículo “Funcionamiento y Gobernanza del Sistema Nacional del Ecuador publicado por el autor Molina en el 2019, en la revista ICONOS, concluye que la segmentación y fragmentación del Sistema Nacional de Salud (SNS) impide la implementación de normas, porque no hay un sistema integrado de información para la construcción del Registro Interconectado de Programas Sociales (RIPS), para llevar a cabo procesos de normalización, referencia y contrarreferencia. El autor afirma además que el MSP no tiene control sobre la implementación de las normas y el funcionamiento de los procesos del sistema para reducir la asimetría de información en la provisión del servicio, lo cual afecta la regulación, supervisión y responsabilidad como ente rector del SNS. (Molina, 2019)

De igual manera se requiere que la entidad rectora que es el Ministerio de Salud emita políticas públicas en favor de los pacientes con Enfermedades Raras y para sus cuidadores, ya que no basta con emitir un bono, si no existe una atención integral en los servicios del sistema nacional de salud. El apoyo económico a nivel gubernamental y de política de gobierno es indispensable para poder diagnosticar oportunamente la enfermedad y evitar así complicaciones que son mucho más costosas para el Estado.

Históricamente durante los años 2001 al 2002, se establece la “Política y la Ley del Sistema Nacional de Salud”, en donde se enmarcan los principios generales y los aspectos jurídicos a la reforma estructural del sector de la salud en el Ecuador. En octubre del 2002, se llevaron a cabo actividades encaminadas a la participación democrática de los diferentes integrantes del Sistema Nacional de Salud y de la Sociedad Civil mediante el Foro Nacional de Investigación en Salud y en marzo del 2004, se instala la Comisión de Ciencia y Tecnología del CONASA, con funciones específicas detalladas en el Reglamento a la Ley del Sistema Nacional de Salud e integrada por todos los delegados del Sistema Nacional de Salud. (Molina, 2019)

La investigación científica sobre Enfermedades Raras en Ecuador es todavía muy baja, por lo que se necesita que la academia, las fundaciones de pacientes y las entidades gubernamentales, puedan iniciar un trabajo interdisciplinario para atender este problema de

salud pública. Existe una Política Nacional de Investigación en Salud, publicada en el 2007 por parte del Consejo Nacional de Salud, la cual fue aprobada el 25 de octubre del 2006.

A finales del 2011, NORD reescribió su declaración de intenciones para incluir el desarrollo de una cultura de innovación social, política y económica que apoye tanto la investigación básica como la traslacional, necesaria en la creación de pruebas de diagnóstico y tratamientos para todas las Enfermedades Raras. (NORD, 2022)

En España se consideraba que “menos de 5 casos por cada 10.000 era el punto de corte por debajo del cual la industria farmacéutica tendría problemas en hacer nuevas inversiones en la búsqueda e investigación de nuevos fármacos, debido a la falta de rentabilidad de los mismos y a las dificultades para recuperar el dinero invertido a través de su comercialización.” (Posada de la Paz, M., Alonso, V., & Bermejo, E. 2016)

Esta cifra fue acordada en el seno de la Agencia Europea del Medicamento (en la actualidad, EMA, por sus siglas en inglés), al tiempo de la publicación del Reglamento de Medicamentos Huérfanos. Esta agencia europea reguladora del mercado del medicamento de uso humano y también veterinario, entre otros de sus muchos objetivos, quiso incentivar e impulsar la investigación en nuevos medicamentos para las ER, creando una regulación en la que los promotores de nuevos medicamentos para estas enfermedades no se viesen frenados a priori por la supuesta baja rentabilidad del fármaco.

En la Conferencia Internacional sobre Enfermedades Raras y Drogas huérfanas (ICORD por sus siglas en inglés) del año 2012 realizada en la Universidad de Tokio, fue lanzada la declaración Yukiwariso. En este documento se detalla los paradigmas a seguir para obtener mejores resultados en la investigación de estas enfermedades y sus medicamentos, con el objetivo de una mejor atención a los pacientes que padecen de estas patologías (ICORD, Conferencia Internacional sobre Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas, 2012)

En la declaración Yukiwariso la ICORD establece además principios claves para la adopción de políticas públicas enfocadas a Enfermedades Raras y medicamentos huérfanos, así:

- Tomar en cuenta que todas juntas pueden afectar a un 8% de la población.
- Cada país debe tener un programa de investigación de Enfermedades Raras y medicamentos huérfanos.

- Cada nación obligatoriamente debe tener un registro nacional de estas patologías.
- Es necesario un enfoque integral de estas patologías, donde se incluya la parte sanitaria, académica y social del paciente y su familia. (ICORD, Conferencia Internacional sobre Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas, 2012)

Desde 1977 hasta la fecha, se han tratado de visibilizar las Enfermedades Raras, como un problema de salud pública que afecta los presupuestos del Estado por sus altos costos de diagnóstico, tratamiento y rehabilitación.

España y en general los países de la Unión Europea, invierten recursos destinados a la investigación de las Enfermedades Raras y se ha logrado crear un tejido asociativo que integra no solo a los pacientes y sus familias, sino también a organizaciones sin ánimo de lucro y activistas de derechos humanos, que han logrado grandes avances en la difusión de la existencia de las Enfermedades Raras a nivel mundial.

De acuerdo con la publicación del Ministerio de Trabajo en Ecuador, indica que el Ministerio de Salud Pública define a las Enfermedades Raras, así: **“Son aquellas que se consideran potencialmente mortales o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alta complejidad, constituyen un conjunto amplio y varado de trastornos que se caracterizan por ser crónicos y discapacitantes. Sus recursos terapéuticos son limitados y de alto costo, algunos se encuentran en etapa experimental.”** (Ministerio del Trabajo, s.f.)

En el Capítulo segundo de la Constitución Ecuatoriana (CE), en su Art. 85, relacionado con las políticas públicas, servicios públicos y participación ciudadana, se determina que:

“La formulación, ejecución, evaluación y control de las políticas y servicios públicos que garanticen los derechos reconocidos por la Constitución, se regularán así:

1. Las políticas públicas y la prestación de bienes y servicios públicos se orientarán a hacer efectivos el buen vivir y todos los derechos, ...
2. Sin perjuicio de la prevalencia del interés general sobre el interés particular, cuando los efectos de la ejecución de las políticas públicas o prestación de bienes o servicios públicos vulneren o amenacen con vulnerar derechos constitucionales, la política o prestación deberá reformularse o se adoptarán medidas alternativas que concilien los derechos en conflicto.
3. El Estado garantizará la distribución equitativa y solidaria del presupuesto para la ejecución de las políticas públicas y la prestación de bienes y servicios públicos. En la formulación, ejecución, evaluación y control de las políticas públicas y servicios públicos se garantizará la participación de las personas, comunidades, pueblos y nacionalidades.” (Asamblea Nacional República del Ecuador, 2008)

La participación de la sociedad ecuatoriana, incluyendo los pacientes, las fundaciones de pacientes con Enfermedades Raras, los profesionales de la salud, la academia y demás organizaciones de la sociedad civil, para poder impulsar políticas públicas que favorezcan los derechos de este grupo de atención prioritaria y doble vulnerabilidad.

La Defensoría del Pueblo debe ejercer su papel participando en la implementación de políticas públicas que garanticen los derechos de los pacientes con ER, convocando a actores políticos y sociales para la formulación de políticas públicas para proteger a los pacientes con ER del Ecuador.

Cuadro 11 Línea de tiempo de las Enfermedades Raras 1977-2011

Año	Descripción
1977	En la iniciativa de Pharmaceutical Research and Manufacturers of América, se describió el desarrollo de medidas para Enfermedades Huérfanas.
1980	En Estados Unidos se redacta el Acta de Medicamentos Huérfanos, fue la primera iniciativa pública de cualquier nación para promover el desarrollo de medicamentos para personas con Enfermedades Raras.
1983	El Acta de Medicamentos Huérfanos se convirtió en ley en los Estados Unidos. Desde entonces la FDA ha aprobado más de 350 medicamentos amparados en esta ley. Se constituye NORD National Organization for Rare Disorders, cuyo objetivo es brindar soporte a pacientes y familias que padecen estas enfermedades.
1984	El Congreso de los Estados Unidos definió una enfermedad, como aquella que afecte a menos de 200.000 habitantes.
1985 - 1989	Aparece el reporte del National Commission on Orphan Diseases, donde se dan las siguientes recomendaciones: Optimizar la información brindada tanto a los pacientes como a los médicos, y aumentar los recursos destinados para actividades de la FDA en este tipo de enfermedades.
1990	El Congreso de Estados Unidos creó Humanitarian Device Exemption, para dispositivos utilizados para tratar o diagnosticar una enfermedad o condición. Remiten a la FDA instrucciones de aprobación para un dispositivo médico complejo basado en evidencia de seguridad y probable beneficio sin tener datos de eficacia.
1991	Aparece en Singapur Medicines Exception Order.

1993	El NIH británico, creó la oficina de Enfermedades Raras para promover la investigación en enfermedades rara y desarrollar una estrategia sistemática para su investigación. Japón desarrolló Orphan Drug Development Program.
1997	Se creó el EURODIS.
1998	Corea del Sur promulgó el Acta de Medicamentos Huérfanos y Australia, el programa de Medicamentos Huérfanos.
2000	El NIH, estableció la oficina de investigación en Enfermedades Raras (ORDR Office of Rare Diseases Research). La Unión Europea promulgó la Regulación 141/2000. En Taiwán se firmó el Acta de Medicamentos Huérfanos.
2007	La FDA y EMA se pusieron de acuerdo en usar un mismo proceso de aplicación para enfermedades huérfanas.
2008	Se estableció el día de las Enfermedades Raras, el último día de febrero de cada año.
2010 - 2011	Se promulgan leyes en Colombia, Perú y Ecuador.

Nota: Elaboración propia tomado de (Rosselli & Rueda, 2011)

Según la Conferencia Internacional sobre Enfermedades Raras y Drogas (ICORD), los problemas principales que enfrentan los pacientes con Enfermedades Raras, y que son comunes en la mayoría de los países, son:

- Problemas para obtener a un diagnóstico oportuno y preciso, así como un tratamiento adecuado.
- Escasez de personal de salud que tengan experiencia con cada patología en concreto.
- Falta de facilidades al buscar información de utilidad y relevancia clínica, tanto para la familia como para el personal de salud.
- No se realiza suficiente investigación acerca de estas patologías.
- El desarrollar medicamentos para estas enfermedades no resulta viable económicamente para las farmacéuticas.
- Los tratamientos suelen tener un costo alto. En países en vías de desarrollo todas estas dificultades se ven intensificadas debido a la pobreza, falta de investigación y academia en el ámbito médico, y a que no tienen recursos e infraestructura suficientes (ICORD, Conferencia Internacional sobre Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas, 2012)

Los grupos de pacientes y sus fundaciones realizan un papel trascendental, en el tejido asociativo, debido al desarrollo de conocimientos de Enfermedades Raras, y deben estar presentes en todos los niveles de desarrollo de políticas públicas, así como en la asistencia hacia este grupo de enfermedades.

Uno de los mayores desafíos que enfrentan las personas que tienen una enfermedad rara es obtener un diagnóstico preciso y oportuno. Se estima que el 80% de las Enfermedades Raras son de origen genético, sin embargo, solo se han identificado los genes responsables de estas enfermedades en un 50% de ellas, algo que dificulta su diagnóstico, pero también la búsqueda de tratamientos. Desde el inicio de los síntomas de una enfermedad rara hasta el diagnóstico, pueden pasar más de cinco años, tiempo durante el cual las personas afectadas visitan a aproximadamente más de siete profesionales médicos distintos. (Médicos y Pacientes, 2020)

En la Política Nacional de Genética en Salud Humana 2013- 2023 (Ministerio de Salud Pública, 2012) se menciona que para el 2012 existían 7339 niños que nacían cada año con anomalías congénitas (ACs), desconociendo su etiopatogenia.

En dicho estudio se indica que América Latina del 2% al 7% de los recién nacidos presentan ACs y éstas ocasionan el 20% de las muertes en el período postnatal.

Mediante Acuerdo Ministerial 218 del 5 de abril del 2001, se crea el Comité Nacional Ecuatoriano para el Genoma Humano y los Derechos Humanos del Ecuador, encargado por la entidad rectora de salud. En el 2002, se reformó el Código de la Niñez y Adolescencia, mediante disposición transitoria que expresa que el MSP implementará la Unidad de Investigación Genética en la que se practiquen de forma gratuita los exámenes comparativos de secuenciación genética.

En el año 2012, RO 625 del 25 de enero se promulga la Ley Orgánica Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud, Ley 67, para incluir el tratamiento de las Enfermedades Raras o huérfanas o catastróficas. Sin embargo, hasta la fecha hemos podido evidenciar en esta investigación que es letra muerta y los pacientes con Enfermedades Raras no tienen garantizados sus derechos humanos, sociales, económicos y culturales (DESC), lo cual tiene un gran impacto socioeconómico en sus familias.

Hasta la fecha la Política Nacional de Genética (PNG), que es una política pública desarrollada para la década del 2013 al 2023, permanece archivada y no se han implementado los planes ni políticas públicas que amparen a los pacientes con ER y sus familias.

En Ecuador en el 2016 se llevó a cabo un estudio de la Universidad Internacional de la Rioja (Rueda Villacis, 2015) en donde se analizó el “Impacto de las Enfermedades Raras en Ecuador”. Este estudio analiza el impacto en el ámbito médico, social y jurídico legal de 38 pacientes que padecían Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes y se concluyó que:

“1. El acceso a la atención médica para los pacientes con Enfermedades Raras en Ecuador es realmente limitado, no se dispone de un número adecuado de profesionales especializados en este tipo de enfermedades, son pocas las instituciones que pueden entregar diagnósticos acertados...y tampoco se cuenta a nivel local con laboratorios especializados en este tipo de enfermedades.

2. Al ser una enfermedad rara, el diagnóstico es realmente complicado, ya que en la mayoría de los casos es tratado como una enfermedad infecciosa, este proceso retrasa que el paciente pueda tener un diagnóstico adecuado.

3. “Se observa un total desconocimiento tanto de los pacientes y de sus familiares, así como la sociedad en general sobre las Enfermedades Raras. Este desconocimiento abarca desde el concepto en sí de Enfermedades Raras, como posibilidades de atención médica, sean públicas o privadas, exámenes de laboratorio, medicamentos y tratamiento.” (Rueda Villacis, 2015)

El Tamizaje metabólico debería ser implementado como política pública para la detección oportuna de los Errores Innatos del Metabolismo (EIM) y otros defectos genéticos en niños y recién nacidos.

Hasta la fecha de conclusión de este estudio de investigación el vicepresidente Alfredo Borrero, suscribió y firmó un ACTA COMPROMISO con fecha 15 de septiembre del 2020, donde llegaron a un acuerdo con las fundaciones de pacientes con Enfermedades Raras, para dar urgente cumplimiento en el nuevo gobierno a los siguientes puntos:

1. Aplicación inmediata del **Plan Nacional para la Atención de los Pacientes y Familias Afectados por Enfermedades Raras y Catastróficas.**
2. Crear e instaurar en el Ecuador el Instituto Nacional de Medicina Genómica INMEgENE, proyecto que fue presentado por el Presidente de la FUNEDERE, Dr. Milton Jijón y suscrito por el Dr. Eliecer Quispe, Representante legal de la Fundación Fepel Dasha, Gabriel Orihuela de Fundación Pacientes Ecuador, Germán Tupaluisa de la Fundación Luz y Esperanza, la Dra. Leticia Herrera de FUNDEM y Carmen Mayorga de la Fundación Manitos de Amor.

3. Disponer de manera inmediata la creación y disponibilidad del presupuesto estatal para el diagnóstico y tratamiento de la Enfermedades Raras y patologías antes mencionadas; tomando en cuenta la calidad de los fármacos de alta calidad y procedimientos clínicos y quirúrgicos modernos.
4. Decretar las medidas educativas y sociales que mejoren la calidad de vida de estos pacientes y sus familiares.
5. Implementación de un Sistema Nacional de Salud que contemple la real epidemiología de la nación ecuatoriana y la aplicación de los avances tecnológicos y administrativos actuales. Ver ANEXO 8

LOGROS ALCANZADOS DURANTE EL PROYECTO DE INVESTIGACIÓN

El miércoles 16 de febrero del 2022, por medio de la Vicepresidenta de la Asamblea Nacional, Yesenia Guamaní, fuimos recibidos por la Ministra de Salud Dra. Ximena Garzón, junto con directivos de las Fundaciones de Pacientes con Enfermedades Raras, con el fin de visibilizar la realidad que están sufriendo los pacientes y sus familias y se le hizo entrega de la Política Nacional de Genética 2013-2023 para su revisión, reforma e implementación.

Durante estos dos años de trabajo de investigación, se ha podido mantener reuniones con la Defensoría del Pueblo y junto con las Fundaciones de Pacientes con Enfermedades Raras, se han hecho eventos en la Asamblea Nacional para poder concientizar, visibilizar y sensibilizar a los Asambleístas sobre las necesidades que tienen los pacientes con Enfermedades Raras y sus familias.

Luego de más de 20 años, finalmente los directivos de las Fundaciones de Pacientes con Enfermedades Raras, lograron concretar una reunión con la autoridad máxima del Ministerio de Salud, en donde se les escucharon las historias de los pacientes con Enfermedades Raras y se comprometieron a revisar la Ley Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud, Ley 67 y la Política Nacional de Genética 2013-2023 ya que se evidenció claramente que no se ha dado cumplimiento de las funciones y responsabilidades que están claramente estipuladas en dicha ley, la cual se debe hacer cumplir, porque es la única que respalda a estos grupos de atención prioritario y doble vulnerabilidad.

Fotografía 2 Reunión de activistas de derechos humanos y representantes de fundaciones de pacientes con Enfermedades Raras con la Ministra de Salud Ximena Garzón



Nota: Cortesía de Carolina Cantuña, Presidenta de FUNDACIÓN PIDE, de Pacientes con Inmunodeficiencia Primaria de Ecuador

Por otra parte, el día 24 de febrero del 2022, se firmó la “Declaratoria en favor de Pacientes con Enfermedades Raras, para promover y garantizar los derechos de éstos pacientes y sus familias”, promovida por las Fundaciones de Pacientes con Enfermedades Raras y la Segunda Vicepresidenta de la Asamblea Nacional, Yeseña Guamaní y la Asambleísta Nathalie Viteri está “preparando un proyecto de ley para las personas con enfermedades raras, catastróficas o huérfanas, que será presentada a la Asamblea Nacional” (Edición Médica, 2022)

Este logro constituye el resultado de un gran esfuerzo que por décadas han llevado a cabo, los directivos de Fundaciones de Pacientes con Enfermedades Raras, los pacientes y sus familiares, con la ayuda de los Asambleístas Nacionales que han escuchado sus historias y se han sensibilizado ante la gran realidad que enfrenta este grupo de atención prioritaria y doble

vulnerabilidad junto con sus familiares, ante la ausencia de políticas públicas que les garanticen sus derechos constitucionales. Esperamos que este estudio de investigación sirva para continuar promoviendo el tejido asociativo de la sociedad civil, con el Estado, la Academia y las organizaciones de la sociedad civil, ya que es la única forma de poder visibilizar, sensibilizar y concientizar a los profesionales de la medicina y funcionarios públicos y privados, sobre la gran responsabilidad que tenemos para mejorar los servicios integrales de atención sanitaria para estos pacientes.

Fotografía 3 Firma de la “Declaratoria en favor de Pacientes con Enfermedades Raras, para promover y garantizar los derechos de los pacientes y sus familias”



Nota: Cortesía de Carolina Cantuña, Presidenta de FUNDACIÓN PIDE, de Pacientes con Inmunodeficiencia Primaria de Ecuador

A continuación en los siguientes gráficos, se esquematiza brevemente mediante la metodología del árbol de problemas y el árbol de soluciones, la situación actual de la prestación de servicios de genética en el Ecuador, la cual fue desarrollada por la PNG, en el 2012 y cuyos problemas evidentemente siguen latentes una década después, por falta de voluntad política de los gobiernos de turno y de los Ministros de Salud, que han ocupado dicha cartera, a quienes no les ha interesado la realidad que viven los pacientes con Enfermedades Raras en Ecuador. (Ministerio de Salud Pública, 2012)

Cuadro 12 Análisis situacional con la metodología de árbol de problemas.

Árbol de problemas					
Efectos	Insuficientes recursos tecnológicos	No hay recursos humanos	Marco regulatorio	Recursos financieros	Servicios públicos
			inadecuado	insuficientes	insuficientes
Estado no prioriza el tema de genética					
	Recursos tecnológicos no están incorporados en el catálogo de compras	No existe la genética en la malla curricular IEN 3ER y 4º nivel	No hay una estructura administrativa y jurídica en el MSP	No hay una estructura administrativa y jurídica en el MSP	No hay una estructura administrativa y jurídica en el MSP
Causas	Cartera de servicios no incorpora prestaciones en genética	No existen docentes suficientes	No hay asesoría técnica calificada No hay mecanismos reglamentarios		
Causa madre	Falta de decisión política en el tema				

Nota: Elaboración propia a partir de información publicada en Política Nacional de Genética 2013 – 2023 (Ministerio de Salud Pública, 2012)

Cuadro 13 Análisis situacional con la metodología de árbol de soluciones

Árbol de soluciones						
Efectos	Suficientes recursos tecnológicos	Recursos humanos suficientes	Marco regulatorio	Recursos financieros suficientes	Servicios públicos suficientes ofreciendo cartera de servicios en genética	Decisiones basadas en el conocimiento y principios bioéticos
			implementado y			
			adecuado			
Estado no prioriza el tema de genética						
Causas	Recursos tecnológicos incorporados en el catálogo de compras	Malla curricular en 3ER y 4º nivel	Estructura administrativa y jurídica implementada en el MSP	Estructura administrativa y jurídica implementada en el MSP	Estructura administrativa y jurídica implementada en el MSP	Estructura administrativa y jurídica implementada en el MSP
	Cartera de servicios incorpora prestaciones en genética	Existen docentes suficientes	Asesoría técnica suficiente Mecanismos reglamentarios implementados			
Causa madre	Estado toma decisiones de política respecto al tema					

Nota: Elaboración propia a partir de la información publicada en Política Nacional de Genética 2013-2023 (Ministerio de Salud Pública, 2012)

Como podemos evidenciar en la tabla anterior la solución a todo el problema de falta de política pública en el área de genética, parte desde la toma de decisiones del gobierno respecto al tema y de implementar en las Universidades la malla curricular correspondiente en tercer y cuarto nivel, lo cual es indispensable para que los nuevos profesionales de la medicina se capaciten y conozcan el manejo integral de los pacientes con Enfermedades Raras en Ecuador, además de la reestructuración administrativa y jurídica que se requiere en el Ministerio de Salud Pública, en donde se requiere desarrollar la normativa, que proteja a los pacientes que son considerados grupos de atención prioritaria y doble vulnerabilidad en la Constitución Ecuatoriana 2008. Por tal motivo mi propuesta es la conformación del Observatorio de pacientes con Enfermedades Raras, como actividad prioritaria para poder iniciar el activismo social por los derechos humanos de este grupo de atención prioritaria y doble vulnerabilidad.

CAPÍTULO 2. INVESTIGACIÓN

6 Diseño metodológico

6.1 Tipo de investigación

El tipo de investigación es documental y de campo.

6.2 Tipo de estudio

Este es un estudio de investigación de diseño experimental Ex post facto u observacional, con enfoque metodológico tanto cualitativo (entrevistas), como cuantitativo (encuestas), en donde se utilizó un muestreo probabilístico de tipo intencional con los pacientes pertenecientes a fundaciones de pacientes que voluntariamente quisieron participar, mediante consentimiento informado. Ver anexo 3

6.3 Población y muestra

De acuerdo con los autores Hernández-Sampieri, R., Fernández-Collado, C. y Baptista-Lucio, P. para el estudio cuantitativo, se determinó el tamaño de la muestra, que en este caso corresponde a N= 1567 pacientes, que es el universo de pacientes de las 5 fundaciones de pacientes con Enfermedades Raras que fueron estudiadas. (Hernández, R. 2014, pp. 170-191)

Bajo el enfoque metodológico cuantitativo se aplicaron 70 encuestas a pacientes con Enfermedades Raras, que accedieron a participar voluntariamente y quienes pertenecían a las 5 fundaciones de pacientes con ER seleccionadas, durante el período comprendido desde junio del 2019 hasta el mes diciembre del 2021.

6.4 Metodología para el cálculo de la muestra

La metodología empleada es de tipo descriptivo, en cuyo proceso se utilizó la investigación documental y de campo. Para realizar el cálculo del número de encuestas que se debían realizar como parte del desarrollo del estudio en campo, se consideró lo siguiente:

- Se seleccionaron 5 fundaciones de pacientes con Enfermedades Raras, que aceptaron participar del proyecto de investigación.

- De acuerdo con las entrevistas realizadas a los presidentes de las fundaciones seleccionadas, el tamaño de la población fue igual al número de pacientes con Enfermedades Raras, registradas en estas 5 instituciones, es decir, N=1567
- El listado de las enfermedades incluidas en el estudio de investigación, aparecen detalladas en el numeral 8.3 del presente trabajo, donde se presentan los datos técnicos del formulario de consentimiento.
- Debido a la complejidad de los pacientes que padecen este tipo de Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes, se incluyó con la encuesta el FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO,
- Para esto se realizó un listado de Enfermedades Raras que cumplen los criterios de inclusión en el estudio de investigación y son las siguientes:
- La fuente de información fueron las 5 fundaciones de pacientes con Enfermedades Raras, por lo tanto, el nivel de confianza del estudio fue del 95%, ya que éste se refiere a la probabilidad que ocurra el evento.
- El tamaño de la muestra se determinó manera utilizando la siguiente ecuación:

$$n = \frac{N * Z_{\alpha}^2 * p * q}{e^2 * (N - 1) + Z_{\alpha}^2 * p * q} \quad (Eq. 1)$$

Donde:

N es el tamaño de la población o universo =1567; Z es el nivel de confianza = 1,96 el cual corresponde al 95%; p es la probabilidad de que ocurra el evento = 95%; $q = (1 - p)$ es la probabilidad de que no ocurra el evento = 5%; e es el Error de estimación máximo aceptado = 5% y n es el tamaño de muestra.

Al aplicar la fórmula obtenemos el $n=69.78$ (70 encuestas).

- Tomando en cuenta un tamaño de población $N= 1567$, un nivel de confianza seleccionado de tablas estadísticas establecidas del 95%, el cual corresponde a un Z alfa = 1,96, se estableció que la probabilidad de que ocurra el evento era de un 95%, dado que la fuente de información fueron los pacientes con Enfermedades Raras y sus familiares, se tomó un error de estimación máximo aceptado del 5%

7 Técnicas e Instrumentos de Investigación

Para este trabajo de investigación, se aplicó la técnica documental, para llevar a cabo la revisión bibliográfica del marco legal, clínico, sociopolítico y económico de los pacientes con ER.

7.1 Técnica documental:

En el marco legal se revisó el Ordenamiento Jurídico, analizando los artículos de la norma suprema que es la Constitución Ecuatoriana del 2008, que amparan el derecho a la salud, (Art. 32, 358-366) a la seguridad social (Art. 367-374) de los pacientes con ER y a las personas con discapacidad. Se recopilaron y analizaron leyes nacionales, leyes ordinarias, códigos orgánicos, leyes orgánicas de salud (Art.4, 196), leyes reformativas, acuerdos ministeriales, decretos, reglamentos, ordenanzas, acuerdos, resoluciones y se hace una recopilación de los tratados y convenios internacionales, firmados por Ecuador principalmente, donde los Estados parte se comprometen a garantizar el derecho y la salud a la vida, bajo la perspectiva de los derechos humanos (DESC).

Se hizo una revisión teórica de la documentación disponible en libros, revistas y páginas web de organismos públicos y privados de Ecuador, España y Colombia, analizando definiciones, conceptos clínicos, planes de atención sociosanitaria, avances en el diagnóstico, tratamiento e investigación de las ER. En el contexto sociopolítico, se revisaron acuerdos, planes y programas de políticas públicas que se han implementado en otros países en favor de los pacientes con ER y sus familias.

7.2 Técnicas e instrumentos de investigación en campo:

En la técnica de las encuestas, se utilizaron como instrumentos, los cuestionarios con 30 preguntas que fueron aplicadas a los 70 pacientes con Enfermedades Raras. Bajo el enfoque metodológico cualitativo, se usó el muestreo homogéneo de muestras no probabilísticas, (Hernández, R. 2014, pp. 170-191) haciendo 5 entrevistas a presidentes de las fundaciones de pacientes con ER que participaron en el estudio. Ver Anexo 2

Mientras que, para la técnica de las entrevistas, se utilizaron como instrumentos los cuestionarios con el formato del guión de 24 preguntas, que se aplicaron a los 5 presidentes y directivos de las fundaciones de pacientes con Enfermedades Raras que accedieron a participar a nivel nacional.

Los formularios fueron enviados por correo electrónico y WhatsApp principalmente, debido a las condiciones de la pandemia COVID-19, que afectaron este estudio de investigación y limitaron el trabajo en campo, debido a la campaña publicitaria con las fundaciones de pacientes, #YoMequedoEnCasa Ver. <https://www.facebook.com/infoaliber/videos/desde-ecuador-los-pacientes-con-enfermedades-raras-hacen-un-llamado-a-quequedarse-e/336308694000474/>

Se les hicieron llamadas telefónicas a los pacientes voluntarios que no tenían acceso al formulario de Google Forms, y mediante entrevista se logró llevar a cabo la encuesta, para medir los siguientes parámetros:

- Impacto clínico de la enfermedad
- Impacto en la atención y tratamiento de la enfermedad, en el sistema nacional de salud ecuatoriano
- Impacto sociopolítico de la enfermedad
- Impacto legal de la enfermedad

Los criterios de inclusión fueron pacientes con Enfermedades Raras que pertenecieran a una fundación de pacientes con este tipo de patologías ubicadas en la ciudad de Quito.

Para el desarrollo del marco teórico, se hizo una revisión bibliográfica del marco legal, revisando la legislación nacional e internacional vigente, tratados internacionales, estudios de investigación, artículos científicos, tesis, revistas, libros y sentencias relacionadas con el derecho a la salud y la garantía de los derechos económicos, sociales y culturales (DESC) y se consultaron entidades públicas como la Defensoría del Pueblo, Asamblea Nacional, entre otras.

En el marco clínico, se revisaron los antecedentes históricos de las Enfermedades Raras, se consultaron vídeos de entrevistas, publicaciones en diarios, revistas, libros de genética humana, artículos científicos y publicaciones de asociaciones y fundaciones de pacientes con

Enfermedades Raras de otros países, así como del Ministerio de Salud Pública (MSP), como entidad rectora en el área de la salud.

En el marco sociopolítico, se revisaron los planes y programas de políticas públicas, leyes, reglamentos, protocolos, manuales, planes, guías y otros documentos del MIES, Asamblea Nacional y la Política Nacional de Genética en Salud Humana 2013-2023 publicada por la Subsecretaría de Gobernanza de la Salud Pública del Ministerio de Salud Pública del Ecuador.

Los criterios de exclusión fueron pacientes con enfermedades catastróficas como cáncer, VIH y enfermedades comunes, así como las leyes, normativas y políticas públicas que no incluyeran el tema relacionado con los derechos de la salud de los pacientes con Enfermedades Raras.

7.3 Datos técnicos del formulario de consentimiento

Debido a la complejidad de los pacientes que padecen este tipo de Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes, se debe enviar el FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO, para que puedan dar su autorización y puedan participar en el presente estudio. Ver Anexo 3. Para esto se realizó un listado de Enfermedades Raras que cumplen los criterios de inclusión en el estudio de investigación y son las siguientes:

Acondroplasia, Artritis Juvenil, Artrogriposis múltiple congénita, Canolopatía hereditaria degenerativa, Síndrome Regional de Dolor Complejo Severo, Diabetes, Enfermedad de Gaucher, Enfermedad pulmonar obstructiva crónica, EpidERMólisis Ampollar Simple, Epidermólisis bullosa, Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA), Esclerosis Múltiple, Exostiosis multiple, Fibrosis Quística, Fibrosis Quística pulmonar, Glomerulonefritis de Patron Membrano proliferativo con C3 dominante, Glucogenosis Hepática Tipo IX CIE 10 E 74, Glucogenosis Tipo III, Hipertensión Pulmonar, Hipertensión pulmonar primaria, Ictiosis Laminar Congénita, Lupus Eritematoso sistémico, fibromialgia, osteopenia, hidrodentitis supurativa, tiroiditis Hashimoto, Lupus ERimatoso Sistémico (L.E.S), Lupus Eritematoso Sistémico y Síndrome Antifosfolipídico (S.A.F), Lupus Eritematosos sistemático y nefritis lúpica, Lupus y Esclerosis múltiple, Miopatía centro nuclear con afectación al gen dnm2, Fenilcetonuria (PKU sigla en inglés), Presunta Inmunodeficiencia Primaria, Síndrome de Adison, Hipotiroidismo, diabetes tipo1, Hipotiroidismo, Hipopituitarismo, hipertensión

pulmonar moderada, Síndrome de Ehlers – Danlos, Síndrome de Lenz y Pierre Robin, Síndrome de Marfan, Síndrome de Morquio, Síndrome de Noonan, Síndrome de Turner, Trisomía 21, entre otras.

7.4 Procesamiento de las encuestas

Se realizaron 70 encuestas, las cuales se procesaron utilizando el software estadístico SPSS versión 25. Las encuestas se extrajeron de la plataforma de Google Forms en formato XLSX (Excel). Los resultados “No y Si” se transformaron a variables booleanas y las variables que tenían más posibles respuestas se les asignaron numeración, además, las preguntas que eran abiertas se analizaron las palabras y se agruparon. Se realizó las tablas cruzadas y de frecuencias, se agruparon las dos de acuerdo con la pregunta para tener tablas completas. Esta información se sistematizó con base en el género.

Se incluyeron 30 preguntas divididas en 4 secciones, Ver Anexo 1

- Impacto clínico de la enfermedad
- Impacto en la atención y tratamiento de la enfermedad, en el sistema nacional de salud ecuatoriano
- Impacto socioeconómico y político de la enfermedad
- Impacto legal de la enfermedad

Algunas se aplicaron en línea y otras por la dificultad de acceso de los pacientes al internet y a la tecnología, se les brindó apoyo mediante entrevistas telefónicas, para llenar la información requerida en la encuesta.

7.4.1 Preguntas seleccionadas para la encuesta

La encuesta estaba estructurada de la siguiente forma:

Ciudad donde vive el paciente.

Indique por favor su género.

- a) Masculino.
- b) Femenino.

1. ¿Cuánto tiempo transcurrió entre el nacimiento del paciente y el diagnóstico de su enfermedad?
 - a) 0-1 años.
 - b) 1-5 años.
 - c) 6-10 años.
 - d) Más de 10 años.
 - e) Sin diagnóstico
2. ¿Recibió del Estado ecuatoriano a través del Ministerio de Salud Pública, algún tipo de diagnóstico oportuno de su enfermedad? Y si no es el caso ¿en qué institución recibió el diagnóstico?
 - a) Si.
 - b) No.
 - c) Otra-----.
3. ¿Cree Usted que los médicos y profesionales del Sistema Nacional de Salud ecuatoriano, tienen pleno conocimiento (del protocolo) de cómo manejar a los pacientes con Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes?
 - a) Si.
 - b) No.
4. ¿Le realizaron en la entidad de salud donde nació el paciente el tamizaje neonatal?
 - a) Si.
 - b) No.
5. De ser afirmativa la respuesta, ¿Cuál fue la enfermedad diagnosticada?
6. ¿Recibió de alguna institución Estatal algún tipo de tratamiento de su enfermedad?
 - a) Si.
 - b) No.
7. ¿Indique la entidad de la cual recibió o está recibiendo apoyo para la atención en servicios de salud del paciente con este tipo de enfermedad?
 - a) Donaciones de voluntarios y / o familiares
 - b) ONGs o fundación local de Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes
 - c) Hospital o clínica privada local

d) Hospital o clínica privada internacional

8. En una escala de 1 a 5 indique, si se siente usted satisfecho con la atención en salud del paciente con enfermedad rara, huérfana o poco frecuente, por parte del Sistema Nacional de Salud en Ecuador, en donde 5 es muy satisfecho y 1 corresponde a completamente insatisfecho.

a) Completamente insatisfecho

b) Poco satisfecho

c) Medianamente satisfecho

d) Satisfecho

e) Muy satisfecho

9. En una escala de 1 a 5 indique, si se siente usted satisfecho con la cobertura de medicamentos para su enfermedad rara, huérfana o poco frecuente por parte del Sistema Nacional de Salud de Ecuador, en donde 5 es muy satisfecho, y 1 completamente insatisfecho.

a) Completamente insatisfecho

b) Poco satisfecho

c) Medianamente satisfecho

d) Satisfecho

e) Muy satisfecho

10. ¿Tiene usted dificultades para poder cubrir el costo de los medicamentos para el tratamiento del paciente con Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes?

a) No

b) Si

c) Algunas veces

11. ¿Cuál es el presupuesto mensual que tiene asignado para pagar servicios de atención en salud y/o para la compra mensual de medicamentos?

a) 10 a \$ 200

b) \$200 a \$500

c) \$500 a \$1000

d) \$1000 a \$5000

e) Más de \$5000

12. Del presupuesto anterior destinado a medicamentos o atención en salud, ¿qué porcentaje representa de sus ingresos netos familiares?

- a) 10 al 20 %
- b) 21 al 40 %
- c) 41 al 60 %
- d) 61 al 100 %
- e) Más del 100 %

13. ¿Quién contribuye económicamente para los gastos de atención en salud del paciente con este tipo de enfermedades?

- a) Padre
- b) Madre
- c) Ambos padres
- d) Familiares y/o donaciones
- e) ONG's o fundaciones
- f) Estado ecuatoriano

14. Ha sufrido algún tipo de discriminación o rechazo que le haya impedido acceder a la atención en salud en el Sistema Nacional de Salud Hospitalaria?

- a) No
- b) Si
- c) Algunas veces

De ser afirmativa su respuesta a la pregunta 14 ¿Qué tipo de discriminación?

De ser afirmativa su respuesta a la pregunta 14, mencione la entidad o entidades de salud que le negaron el servicio de atención médica ambulatoria o de emergencias.

15. ¿Cree Usted que el estado ecuatoriano garantiza los derechos humanos, especialmente el de la salud, como derecho fundamental de los pacientes con Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes?

- a) No
- b) Si

Justifique por favor el motivo de su respuesta de la pregunta 15.

16. ¿Cree usted que Ecuador tiene suficientes políticas públicas, que garanticen una adecuada atención a los pacientes con Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes en el Sistema Nacional de Salud?

- a) No
- b) Si

Justifique por favor el motivo de su respuesta de la pregunta 16.

17. ¿Cuál es su percepción de la atención a los pacientes con Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes en el Sistema Nacional de Salud ecuatoriano?

- a) Muy deficiente
- b) Deficiente
- c) Buena
- d) Muy buena

18. ¿Conoce Usted la Ley Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud, Ley 67 del 2012?

- a) No
- b) Si

De ser afirmativa su respuesta a la pregunta 18, ¿cuál es su opinión con respecto a esta ley?

19. ¿Sabía Usted que el Ministerio de Salud debe actualizar cada dos años el listado de Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes y el listado de medicamentos del “código orgánico de salud”?

- a) No
- b) Si

20. ¿Sabe usted si su enfermedad rara, huérfana o poco frecuente está incluida dentro de las 106 que el Acuerdo Ministerial 1829 emitió para recibir algún bono del Estado?

- a) No
- b) Si

De ser afirmativa su respuesta a la pregunta 20, ¿cuál bono tiene usted acceso?

De ser negativa su respuesta a la pregunta 20, mencione el motivo por el cual no tiene derecho al bono del Estado.

21. ¿Tiene usted actualmente carnet de discapacidad vigente, emitido por el Ministerio de Salud o el CONADIS?

- a) No
- b) Si

22. De ser afirmativa su respuesta a la pregunta 21, ¿cuánto tiempo le tomó poder obtener el carnet de discapacidad?

- a) Nunca lo ha podido obtener
- b) 1 mes a 12 meses
- c) 13 meses a 24 meses
- d) 25 a 36 meses
- e) Más de 36 meses
- f) No aplico

23. ¿Qué porcentaje de discapacidad tiene por padecer su enfermedad rara, huérfana o poco frecuente?

- a) 0 al 10%
- b) 10 al 30%
- c) 30 al 50%
- d) 50 al 70%
- e) 70 al 100%

24. ¿Qué usos o beneficios ha obtenido usted con su carnet de discapacidad?

25. ¿Conoce Usted los artículos de la Constitución Ecuatoriana que amparan los derechos humanos de los pacientes del grupo de atención prioritaria y que tienen doble vulnerabilidad?

- a) No
- b) Si

De ser afirmativa su respuesta a la pregunta 25, mencione cuales son los artículos de la Constitución Ecuatoriana que usted considera que le amparan.

26. ¿Ha tenido que presentar usted o su representante alguna acción de protección para exigir sus derechos?

- a) No
- b) Si

De ser afirmativa la respuesta a la pregunta 26, ¿qué acción jurisdiccional o recurso administrativo ha tenido que presentar para exigir que se garantice su derecho a la salud?

27. ¿Sabía usted que la intervención de terceros en calidad de Amicus curiae se ha extendido en Ecuador y se ha consolidado en el Sistema Interamericano de Protección de Derechos Humanos, siendo asumido por la Comisión Interamericana de Derechos Humanos y por la Corte Interamericana de Derechos Humanos?

a) No

b) Si

28. ¿Qué problemas específicos se le han presentado en la atención en salud de su enfermedad rara, huérfana o poco frecuente y cuáles serían sus sugerencias, aportes o comentarios para poder mejorar dicha atención por parte del Sistema Nacional de Salud en Ecuador?

29. Indique por favor el nombre de su enfermedad rara, huérfana o poco frecuente diagnosticada en la actualidad.

30. ¿Le gustaría participar activamente en una coalición de ciudadanos que presente propuestas de políticas públicas, orientadas a generar lineamientos o directrices en favor de la atención en salud de los pacientes con Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes?

a) No

b) Si

7.5 Procesamiento de las entrevistas

Las preguntas realizadas a cada entrevistado se analizaron en el software Rapid Miner Studio 9.10 utilizando el algoritmo de Word count para sacar la frecuencia de las frases que mayor emplean.

Se entrevistaron a los Presidentes y directivos de FUNDEM, FEPEL DASHA, PACIENTES ECUADOR, FEDIMURA Y FEPAST, las cuales son fundaciones de pacientes con Enfermedades Raras, que agrupan pacientes con estas patologías a nivel nacional, quienes aceptaron voluntariamente participar en el estudio de investigación:

Se aplicó mediante la plataforma virtual de zoom, un formulario de 24 preguntas que estaban relacionadas con el marco clínico, sociopolítico y legal del estudio de investigación de los derechos a la salud de los pacientes con Enfermedades Raras.

7.5.1 Preguntas seleccionadas para la entrevista

Nombre y cargo del representante entrevistado.

1. ¿Cuántos pacientes hacen parte de su fundación?
2. ¿Cuántas Enfermedades Raras hay en Ecuador?
3. ¿Cuál es la definición de enfermedad rara?
4. ¿Existe un censo que determine la cantidad de pacientes con Enfermedades Raras que hay en Ecuador? ¿cuál es su recomendación al respecto?
5. ¿Cuáles son las fortalezas del sistema nacional de salud para la atención de pacientes con ER?
6. ¿Cuáles son las debilidades del sistema nacional de salud para la atención de pacientes con ER?
7. ¿Existe información oficial sobre la prevalencia epidemiológica de las Enfermedades Raras que hay en Ecuador?
8. ¿Cree usted que la definición de “enfermedad rara” es clara y específica en las leyes y normativas nacionales que amparan a los pacientes que las padecen?
9. ¿Cuáles son los principales problemas que enfrentan los pacientes con Enfermedades Raras?
10. ¿Cuál cree que es el impacto clínico más importante para los pacientes con ER?
11. ¿Cuál cree que es el impacto sociopolítico más importante para los pacientes con ER?
12. ¿Cuál cree que es el impacto legal más importante para los pacientes con ER?
13. ¿Cree usted que las políticas públicas son eficientes para garantizar el derecho a la salud a los pacientes con ER en Ecuador?
14. ¿Cree usted que existe relación entre las políticas públicas y un diagnóstico oportuno? ¿qué recomendaciones haría a las autoridades al respecto?

15. ¿Cree usted que el programa de tamizaje neonatal del MSP es eficiente para reducir las implicaciones de los Errores innatos del metabolismo?
16. ¿Cree usted que existe relación entre las políticas públicas y un tratamiento adecuado para los pacientes con ER? ¿qué recomendaciones haría a las autoridades al respecto?
17. ¿Cree usted que existe relación entre las políticas públicas y el acceso gratuito a los servicios de salud para los pacientes con ER en Ecuador? ¿qué recomendaciones haría a las autoridades al respecto?
18. ¿Cree usted que existe relación entre las políticas públicas y la promoción o apoyo a la investigación en Enfermedades Raras? ¿qué recomendaciones haría a las autoridades al respecto?
19. En el marco legal nacional, ¿cuáles son las leyes que usted conoce, para amparar los derechos económicos, sociales y culturales de los pacientes con ER?
20. En el marco legal internacional, ¿cuáles son los instrumentos o tratados internacionales que usted conoce para amparar los derechos económicos, sociales y culturales de los pacientes con ER?
21. ¿Ha tenido que ejercer los derechos de los pacientes con ER mediante procesos de judicialización de la salud?
22. ¿Estaría de acuerdo en conformar un observatorio de expertos en Enfermedades Raras en Ecuador?
23. En su experiencia, ¿cuál es el modelo que usted considera más exitoso para el tratamiento de pacientes con ER?
24. ¿Cuáles serían las propuestas desde su fundación para implementar políticas públicas que garanticen los derechos humanos de los pacientes con Enfermedades Raras en Ecuador?

CAPÍTULO 3 DISCUSIÓN DE DATOS

8 Resultados de las encuestas y discusión de datos

Del procesamiento de los datos se obtuvieron los siguientes resultados, que se resumen en el Cuadro 14

Cuadro 14 Tabla de frecuencias y porcentaje de pacientes con Enfermedades Raras

Género	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido
Femenino	37	52,9	52,9
Masculino	33	47,1	47,1
Total	70	100,0	100,0

Nota: Elaboración propia.

Del 100 % de los pacientes con ER encuestados, 52.9% fueron del género femenino y el 47,1% fueron del género masculino.

Además, se observa que la mayoría de los pacientes encuestados son de la ciudad de Quito, con un 60% de participación, seguido de Quevedo con un 5,7% y Guayaquil, con un 3.3%.

Por otra parte, los casos registrados son 37 femeninos y 33 masculinos y predominan en la mayoría de las ciudades a excepción de Ibarra, Machala, Milagro y Otavalo en donde el género masculino es dominante. Ver Cuadro 15.

Cuadro 15 Tabla número de casos registrados en las ciudades.

CIUDAD	GÉNERO		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
Babahoyo	0	1	1	1,4
Cañar	1	0	1	1,4
Cayambe	0	1	1	1,4
Esmeraldas	0	1	1	1,4
Guayaquil	3	0	2	3,3
Ibarra	1	3	4	5,7
La Plata	1	0	1	1,4
Lago Agrio	1	1	2	2,9
Latacunga	0	1	1	1,4
Machala	0	2	2	2,9
Manta	1	1	2	2,9
Milagro	0	1	1	1,4
Otavalo	0	1	1	1,4
Quevedo	2	2	4	5,7
Quito	24	18	42	60,0
Riobamba	1	0	1	1,4
Samborondón	1	0	1	1,4
Santo Domingo	1	0	1	1,4
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

De las preguntas incluidas en la encuesta, se seleccionaron aquellas que estaban relacionadas con los tres parámetros a evaluar en el estudio de investigación, tales como: el impacto clínico de la enfermedad, el impacto socioeconómico y el impacto legal, obteniendo los siguientes resultados:

8.1 Impacto clínico de la enfermedad rara

En base a la pregunta:

1. ¿Cuánto tiempo transcurrió entre el nacimiento del paciente y el diagnóstico de su enfermedad?

El 37,1 % de los pacientes encuestados, manifiesta que pasaron más de 10 años entre el nacimiento del paciente y el diagnóstico de su enfermedad, mientras que el 28,6 %

indican que el diagnóstico le tomó entre 1 a 5 años, de 0 a 1 año el 20 % y un 7,1 % no ha podido ser diagnosticado. El retraso en el diagnóstico tiene graves consecuencias sobre el curso de la propia ER a nivel fisiológico, porque también influye sobre la situación psicológica y emocional del paciente. Ver cuadro 16

Cuadro 16 Tabla del tiempo transcurrido entre el nacimiento del paciente y el diagnóstico

Opciones de selección	Género			Porcentaje Total
	Femenino	Masculino	Total	
0-1 años	5	9	14	20,0
1-5 años	10	10	20	28,6
6-10 años	2	3	5	7,1
Más de 10 años	16	10	26	37,1
Sin diagnostico	4	1	5	7,1
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

En cuanto a la pregunta 2. ¿Recibió del Estado ecuatoriano a través del Ministerio de Salud Pública, algún tipo de diagnóstico oportuno de su enfermedad? Y si es el caso ¿en qué institución recibió el diagnóstico?

El 70 % de los pacientes encuestados, manifiesta que NO recibió diagnóstico oportuno de su enfermedad por parte del MSP, mientras que un 20 % afirma que sí lo obtuvieron. De estos porcentajes obtenidos se evidencia que el género femenino en su gran mayoría de los encuestados es quienes no reciben diagnóstico oportuno vs el género masculino.

Por otro lado, del 10% de los pacientes que, si recibieron diagnóstico, se concluye que el IESS es la institución que más diagnósticos hizo con una participación del 4,3 %. Ver Cuadro 17

Cuadro 17 Tabla de instituciones o lugar donde se realizaron el diagnóstico

Instituciones o lugar	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
No	30	19	49	70,0
Si	4	10	14	20,0
Médico particular	1	0	1	1,4
IESS	1	2	3	4,3
Al nacer	1	0	1	1,4
CEPI	0	1	1	1,4
En Venezuela	0	1	1	1,4
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

2. ¿Cree usted que los médicos y profesionales del Sistema Nacional de Salud Ecuatoriano, tienen pleno conocimiento (del protocolo) de cómo manejar a los pacientes con Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes? Ver cuadro 18

Cuadro 18 Tabla de opinión si los médicos del Sistema Nacional de Salud ecuatoriano están capacitados en los protocolos

Opciones de selección	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
No	33	29	62	88,6
Si	4	4	8	11,4
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 88,6 % de los pacientes encuestados, manifiesta que los médicos y profesionales de la salud NO tienen pleno conocimiento del protocolo de cómo manejar pacientes con Enfermedades Raras.

4. ¿Le realizaron en la entidad de salud donde nació el paciente el tamizaje neonatal? Ver Cuadro 19

Cuadro 19 Tabla sobre si le realizaron el tamizaje neonatal

Opciones de selección	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
No	28	22	50	71,4
Si	9	11	20	28,6
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 71.4 % de los pacientes encuestados manifiesta que NO recibió del Ministerio de Salud Pública, algún tipo de tratamiento de su enfermedad.

5. De ser afirmativa la respuesta, ¿Cuál fue la enfermedad diagnosticada?

Las enfermedades que tuvieron más registros son las siguientes: Glucogenosis tipo 9 y Epidermólisis Ampollar Simple, estas representan el 5,7 % de los encuestados respectivamente. El lupus eritematoso sistémico y la fibrosis quística le siguen con un 4,3%. Ver Cuadro 20

Cuadro 20 Tabla del listado de enfermedades diagnosticadas al momento de nacer

	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
No me realizaron ninguno	19	17	36	51,4
Esclerosis	1	0	1	1,4
Esclerosis amniotópica	0	2	2	2,9
Lupus hereditario sistémico y síndrome antifosfolítico	2	1	3	4,3
Síndrome antifosfolítico	1	0	1	1,4
Fibrosis quística	2	1	3	4,3
Glucogenosis tipo 9	0	4	4	5,7
Artritis juvenil	0	2	2	2,9

Fenilcetonuria	2	0	2	2,9
Fibrosis quística pulmonar	0	1	1	1,4
Enfermedad pulmonar obstructiva crónica, hipertensión arterial y catarata bilateral	0	2	2	2,9
Epidermólisis Ampollar Simple	3	1	4	5,7
Síndrome de Marfan	1	0	1	1,4
Canolopatía Hereditaria Degenerativa con un Síndrome Regional de Dolor Complejo	0	1	1	1,4
Síndrome de Addison, Hipotiroidismo, Hipopituitarismo, diabetes, hipertensión pulmonar moderada	1	0	1	1,4
Epidermólisis bullosa	1	0	1	1,4
Diabetes	1	0	1	1,4

Test de sudor	1	0	1	1,4
Artrogriposis múltiple congénita	1	0	1	1,4
Enfermedad de Gaucher	0	1	1	1,4
Desvío de la vista	1	0	1	1,4
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

8.2 Atención y tratamiento de la ER en el sistema nacional de salud

6. ¿Recibió de alguna institución Estatal algún tipo de tratamiento de su enfermedad?

Ver Cuadro 21

Cuadro 21 Tabla sobre si recibió algún tipo de tratamiento por parte de una institución estatal.

Opciones de respuesta	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
No	23	16	39	55,7
Si	14	17	31	44,3
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 55,7% de los pacientes encuestados, manifiesta que NO recibió del Ministerio de Salud Pública, algún tipo de tratamiento de su enfermedad y el 44,3 % menciona haberlo recibido.

7. ¿Indique la entidad de la cual recibió o está recibiendo apoyo para la atención en servicios de salud del paciente con este tipo de enfermedad? Ver Cuadro 22

Cuadro 22 Tabla sobre donaciones de diferentes instituciones o familiares a pacientes con ER.

Entidades o entes donadores	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
Donaciones de voluntarios y / o familiares	16	13	29	41,4
ONG o fundación local de Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes	7	1	8	11,4
Hospital o clínica privada local	12	15	27	38,6
Hospital o clínica privada internacional	2	4	6	8,6
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

Del 100% de los encuestados, el 41,4% recibe Donaciones de voluntarios y / familiares, el 38,6 % de los encuestados manifiesta que recibe apoyo para la atención de servicios de salud o de un hospital o clínica privada local, el 11,4 % recibe ayuda de ONG o fundación de pacientes con Enfermedades Raras y un 8,6 % de un hospital o clínica privada internacional.

8. En una escala de 1 a 5 indique, si se siente usted satisfecho con la atención en salud del paciente con enfermedad rara, huérfana o poco frecuente, por parte del Sistema Nacional de Salud en Ecuador, en donde 5 es muy satisfecho y 1 corresponde a completamente insatisfecho. Ver Cuadro 23

Cuadro 23 Tabla sobre satisfacción de atención en salud por el SNS

Nivel de satisfacción	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
Poco satisfecho	11	12	23	32,9
Medianamente satisfecho	8	9	17	24,3
Satisfecho	1	4	5	7,1
Completamente insatisfecho	15	8	23	32,9
Muy satisfecho	2	0	2	2,9
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 32,9% de los encuestados se muestra completamente insatisfecho o poco satisfecho de la atención en salud un 24,3% medianamente satisfecho y otro 7,1 % se encuentra satisfecho mientras que Muy satisfecho es solo el 2,9 % con la atención en salud del paciente con enfermedad rara.

9. En una escala de 1 a 5 indique, si se siente usted satisfecho con la cobertura de medicamentos para su enfermedad rara, huérfana o poco frecuente por parte del Sistema Nacional de Salud de Ecuador, en donde 5 es muy satisfecho, y 1 completamente insatisfecho. Ver Cuadro 24

Cuadro 24 Tabla sobre satisfacción de la cobertura de medicamentos en el SNS

Nivel de satisfacción	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
Poco satisfecho	13	11	24	34,3
Medianamente satisfecho	2	7	9	12,9
Satisfecho	2	2	4	5,7
Completamente insatisfecho	18	13	31	44,3
Muy satisfecho	2	0	2	2,9
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 44,3 % de los encuestados se muestra completamente insatisfecho con la cobertura de medicamentos para su enfermedad rara, huérfana o poco frecuente.

El 34,3 % poco satisfecho, un 12,9 % medianamente satisfecho y el otro 5,7 % se encuentra satisfecho mientras que muy satisfecho representa tan solo el 2,9 %

8.3 Impacto socioeconómico en los pacientes con Enfermedades Raras

10. ¿Tiene usted dificultades para poder cubrir el costo de los medicamentos para el tratamiento del paciente con Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes? Ver Cuadro 25

Cuadro 25 Tabla sobre la dificultad de los pacientes en cubrir el costo de los medicamentos.

Opciones de respuesta	Género		Total	Porcentaje total
	Femenino	Masculino		
No	1	3	4	5,7
Si	22	24	46	65,7
Algunas veces	14	6	20	28,6
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 65,7% de los pacientes encuestados, tienen dificultades para poder cubrir el costo de los medicamentos para el paciente con Enfermedades Raras, mientras que un 28,6% manifiesta que algunas veces se le dificulta la cobertura de los costos de medicamentos y tan solo un 5,7 % no tiene inconvenientes para poder cubrir dichos costos.

11. ¿Cuál es el presupuesto mensual que tiene asignado para pagar servicios de atención en salud y/o para la compra mensual de medicamentos? Ver Cuadro 26

Cuadro 26 Tablas sobre el presupuesto mensual para pagar servicios en salud y medicamentos

Presupuesto	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
10 a \$ 200	16	12	28	40,0
\$200 a \$500	9	14	23	32,9
\$500 a \$1000	6	1	7	10,0
\$1000 a \$5000	5	5	10	14,3
Más de \$5000	1	1	2	2,9
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

Del 100% de los encuestados, un 40, % manifiesta que asigna un presupuesto mensual de \$10 a \$200, mientras que el 32,9% asigna un presupuesto de \$200 a \$500, un 14,3% necesita un presupuesto de \$1000 a \$5000, el 10 % de \$500 a \$1000 dólares mensuales y un 2.9 % requiere de un presupuesto mensual de más de \$5000 para pagar servicios de atención en salud y/o para compra mensual de medicamentos.

12. Del presupuesto anterior destinado a medicamentos o atención en salud, ¿qué porcentaje representa de sus ingresos netos familiares? Ver Cuadro 27

Cuadro 27 Tabla sobre el porcentaje destinado para atención en salud

Porcentaje	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
10 al 20 %	11	7	18	25,7
21 al 40 %	6	10	16	22,9
41 al 60 %	10	7	17	24,3
61 al 100 %	6	4	10	14,3
Más del 100 %	4	5	9	12,9
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

Del 100% de los encuestados, el 25,7 % manifiesta que el presupuesto destinado a medicamentos representa del 10 al 20% de sus ingresos netos familiares, mientras que un 24,3% manifiesta que es del 40 al 60%, el 22,9 % dice que representa del 21 al 40%, el 14,3% les representa el 61 al 100% y un 12,9% indica que representa más del 100% de sus ingresos.

8.4 Impacto sociopolítico de la Enfermedad Rara

13. ¿Quién contribuye económicamente para los gastos de atención en salud del paciente con este tipo de enfermedades? Ver Cuadro 28

Cuadro 28 Tabla de contribución económica a los pacientes con ER

Opciones de selección	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
Padre	8	8	16	22,9
Madre	3	4	7	10,0
Ambos padres	12	13	25	35,7
Familiares y/o donaciones	7	4	11	15,7
ONG's o fundaciones	3	8.1	3	4,3
Estado ecuatoriano	4	4	8	11,4
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

Del 100% de los encuestados, el 35,7 % contribuyen ambos padres, el 22,9% el padre, el 15,7 % es mediante familiares o donaciones, el 11,4% indica que el Estado Ecuatoriano y el 10 % solo la madre contribuye económicamente para los gastos de atención en salud del paciente con enfermedad raras, muy posiblemente porque es la cuidadora.

14. Ha sufrido algún tipo de discriminación o rechazo que le haya impedido acceder a la atención en salud en el Sistema Nacional de Salud Hospitalaria? Ver Cuadro 29

Cuadro 29 Tabla sobre el paciente si experimento o no algún tipo de discriminación para acceder Sistema Nacional de Salud Hospitalaria.

Opciones de respuesta	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
No	19	24	43	61,4
Si	9	7	16	22,9
Algunas veces	9	2	11	15,7
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 61,4 % de los encuestados manifiesta que no ha sufrido algún tipo de discriminación o rechazo, mientras que el 22.9 % si lo ha sufrido y el 15.7% lo ha sufrido algunas veces para acceder a la atención en salud.

De ser afirmativa su respuesta a la pregunta 14 ¿Qué tipo de discriminación? Ver Cuadro 30

Cuadro 30 Tabla sobre tipos de discriminación que experimento el paciente con ER.

Tipos de discriminación que experimenta el paciente con ER	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
El estado no atiende las necesidades	5	6	11	15,7
Maltrato psicológico por parte del medico	1	0	1	1,4
No he sufrido	22	23	45	64,3
No saben cómo tratarme en los centros de salud	8	4	12	17,1
Piensan que somos hipocondriacos	1	0	1	1,4
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

Del 100% de los encuestados, el 64,3 no experimentó algún tipo de discriminación, mientras que el 17,1 % experimentaron como discriminación al hecho de que no saben cómo tratarles en los centros de salud, esto puede entenderse en la forma como se siente la persona en el momento de administrar un diagnóstico por parte del médico; el 15,7 % considera que ha sido discriminado porque el Estado no atiende las necesidades que ellos afrontan; mientras que el 1,4 % han sufrido un maltrato psicológico por parte del médico o piensan que son hipocondriacos, lo que hace indispensable implementar la Asesoría Genética y apoyo psicológico, para brindar atención integral a estos pacientes.

De ser afirmativa su respuesta a la pregunta 14, mencione la entidad o entidades de salud que le negaron el servicio de atención médica ambulatoria o de emergencias. Ver Cuadro 31

Cuadro 31 Tabla sobre las entidades que negaron el servicio a pacientes con ER

Entidades que negaron el servicio	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
El Sistema de salud	3	1	4	5,7
H. Baca Ortiz	0	2	2	2,9
H. Docente de Calderón	1	0	1	1,4
H. Eugenio Espejo	1	1	2	2,9
HCAM al no otorgar medicamentos	1	0	1	1,4
H. Pablo Arturo Suárez	1	0	1	1,4
IESS	0	3	3	4,3
No me negaron	30	25	55	78,6
Rechazo en todo	0	1	1	1,4
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

Del 100% de los encuestados, el 78,6 % no les negaron la atención, mientras que el 5,7% lo negaron el acceso al sistema de salud, el 4,3% en el IESS, el 2,9% en Hospital Baca Ortiz,

Eugenio Espejo y con el 1,4% en Hospital Docente de Calderón, en HPAS y HCAM, además, un 1,4% que experimento rechazo en todos los lugares.

15. ¿Cree Usted que el estado ecuatoriano garantiza los derechos humanos, especialmente el de la salud, como derecho fundamental de los pacientes con Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes? Ver Cuadro 32

Cuadro 32 Tabla sobre la opinión de que el Estado garantice los derechos humanos.

Opciones de respuesta	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
No	30	29	59	84,3
Si	7	4	11	15,7
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 84,3% de los encuestados cree que el Estado ecuatoriano NO garantiza los derechos humanos y el 15,7% piensa que SI. Especialmente el de la salud, como derecho fundamental de los pacientes con Enfermedades Raras.

Justifique por favor el motivo de su respuesta de la pregunta 15. Ver Cuadro 33

Cuadro 33 Tabla de lista de motivos sobre la garantía de los derechos de pacientes ER.

Motivos	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
El bono, pero es tedioso conseguirlo	1	0	1	1,4
No existe diagnóstico oportuno	1	0	1	1,4
No garantiza el estado a pesar de existir leyes	28	23	51	72,9
No hay especialistas	6	8	14	20,0

No nos dan el carnet de discapacidad	1	1	2	2,9
Si me realizan chequeos médicos	0	1	1	1,4
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

Del 100% de los encuestados el 72,9% piensan que no se garantizan los derechos a los pacientes con ER, a pesar de que existan leyes, el 20% porque no hay médicos especialistas, el 2,9% porque no tiene el carnet de discapacidad y el 1,4% porque no hay diagnóstico oportuno, porque es difícil conseguir el bono y otro 1,4% dice que, si reciben chequeos médicos, lo cual representa un porcentaje ínfimo de cumplimiento de garantía del derecho a la salud.

16. ¿Cree usted que Ecuador tiene suficientes políticas públicas, que garanticen una adecuada atención a los pacientes con Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes en el Sistema Nacional de Salud? Ver Cuadro 34

Cuadro 34 Tabla de opinión si el estado garantiza o no los derechos de los pacientes con ER

Opciones de respuesta	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
No	30	31	61	87,1
Si	7	2	9	12,9
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

De los 100% de encuestados, el 87,1 % de los encuestados cree que Ecuador no tiene suficientes políticas públicas, que garanticen una adecuada atención a los pacientes con Enfermedades Raras, en el Sistema Nacional de Salud y el 12,9 % cree que sí. Esto comprueba

mi hipótesis relacionada con la falta de políticas públicas fácticas que garanticen los derechos de los pacientes con ER.

Justifique por favor el motivo de su respuesta de la pregunta 16. Ver Cuadro 35

Cuadro 35 Tabla de opiniones sobre las políticas públicas.

Razones	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
Existen políticas, pero no son suficientes	17	16	33	47,1
Los médicos desconocen cómo atender a los pacientes	8	7	15	21,4
No existen políticas	12	10	22	31,4
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 47,1 % cree que existen políticas, pero no son suficientes porque no abarcan todas las Enfermedades Raras, ni hay una lista de los medicamentos, mientras que el 31,4 % dicen porque no existen leyes para ellos y finalmente el 21,4% porque los médicos desconocen cómo atender a los pacientes,

17. ¿Cuál es su percepción de la atención a los pacientes con Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes en el Sistema Nacional de Salud Ecuatoriano? Ver Cuadro 36

Cuadro 36 Tabla de calificación del Sistema Nacional de Salud Ecuatoriano

Opciones de respuesta	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
Muy deficiente	13	7	20	28,6
Deficiente	17	17	34	48,6
Buena	5	8	13	18,6
Muy buena	2	1	3	4,3
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 48,6 % calificó como deficiente, el 28,6% como muy deficiente, el 18,6 % como buena y 4,3 como muy buena.

8.5 Impacto legal de la Enfermedad Rara

18. ¿Conoce Usted la Ley Reformativa a la Ley Orgánica de Salud, Ley 67 del 2012?

Ver Cuadro 37

Cuadro 37 Tabla sobre el conocimiento sobre la reforma a la ley 67

Opciones de respuesta	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
No	27	23	50	71,4
Si	10	10	20	28,6
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 71,4 % no conoce la Ley 67 y el 28,6% si conoce la reforma a la ley.

De ser afirmativa su respuesta a la pregunta 18, ¿cuál es su opinión con respecto a esta ley?

Ver Cuadro 38

Cuadro 38 Tabla sobre opiniones de la ley 67 por los pacientes de ER

Opinión de la ley 67	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
Es buena ley, pero no se cumple	1	2	3	4,3
No es una ley muy clara ya que no incluye a muchas enfermedades y sus medicamentos	10	8	18	25,7
No fue afirmativa mi respuesta	26	23	49	70,0
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

En conclusión, más del 70% de los encuestados, no conocen la ley 67 y el 25,7% opinan que no es una ley muy clara porque no incluye a muchas enfermedades y sus medicamentos y el 4,3% opina que es una buena ley, pero no se cumple.

19. ¿Sabía Usted que el Ministerio de Salud debe actualizar cada dos años el listado de Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes y el listado de medicamentos del “Código Orgánico de Salud”? Ver Cuadro 39

Cuadro 39 Tabla sobre el conocimiento de la actualización del listado de Enfermedades Raras en el Código Orgánico de Salud.

Opciones de respuesta	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
No	20	23	43	61,4
Si	17	10	27	38,6
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 61,4 % de los pacientes encuestados, no saben que el Ministerio de Salud debe actualizar cada dos años el listado de Enfermedades Raras y el listado de medicamentos del Código Orgánico de Salud y el 38,6% sí lo sabía.

20. ¿Sabe usted si su enfermedad rara, huérfana o poco frecuente está incluida dentro de las 106 que el Acuerdo Ministerial 1829 emitió para recibir algún bono del Estado? Ver Cuadro 40

Cuadro 40 Tabla de conocimiento del paciente si su enfermedad está incluida dentro de las 106 que el acuerdo ministerial 1829 emitió.

Opciones de respuestas	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
No	27	26	53	75,7
Si	10	7	17	24,3
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 75,7% de los encuestados, no sabe si su enfermedad rara, está incluida dentro de las 106 que el Acuerdo Ministerial 1829 emitió para recibir el Bono del Estado Joaquín Gallegos Lara y el 24,3% sí.

De ser afirmativa su respuesta a la pregunta 20, ¿cuál bono tiene usted acceso?

Ver Cuadro 41

Cuadro 41 Tabla del tipo de bono que recibe los pacientes con ER

Tipo o razón de no recibir el bono	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
No tengo acceso	34	31	65	92,9
No tengo porque no es en la pobreza y tengo donaciones	2	0	2	2,9
Si tengo, Joaquín Gallegos Lara	0	2	2	2,9
Si tengo, Manuela Espejo	1	0	1	1,4
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 92,9% no tiene acceso al bono, el 2,9% mencionan porque no están en la pobreza y tienen donaciones, mientras que el otro 2,9% tiene el bono Joaquín Gallegos Lara y el 1,4% al bono Manuela Espejo.

De ser negativa su respuesta a la pregunta 20, mencione el motivo por el cual no tiene derecho al bono del Estado. Ver Cuadro 42

Cuadro 42 Tabla donde se muestra un listado de razones por lo cual no tiene acceso al bono los pacientes con ER

Listado de razones	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
Desconocía que podía acceder a un bono	5	3	8	11,4
El gobierno no conoce todas las enfermedades existentes	8	5	13	18,6
Fue afirmativa mi respuesta	4	6	10	14,3
No aprobé para el bono	8	13	21	30,0
Porque soy jubilado	0	1	1	1,4
Porque tengo un título profesional	0	1	1	1,4
Porque tengo unas propiedades	1	1	2	2,9
Tengo trabajo estable	7	0	7	10,0
Un Familiar tiene se seguro medico	4	3	7	10,0
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 30% no aprobó para el bono, 18,6% menciona que el Estado no conoce todas las Enfermedades Raras, el 14,3% respondió que, si recibe el bono, 11,4 desconocía que podía acceder a un bono, el 10% tiene trabajo seguro o tiene algún familiar que posee algún tipo de seguro médico, el 2,9 porque tiene alguna propiedad y el 1,4% no recibe porque es jubilado o tiene un título profesional.

21. ¿Tiene usted actualmente carnet de discapacidad vigente, emitido por el Ministerio de Salud o el CONADIS? Ver Cuadro 43

Cuadro 43 Tabla de personas con ER que posean carnet del CONADIS.

Opciones de respuesta	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
No	15	18	33	47,1
Si	22	15	37	52,9
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

Del 100% de los pacientes encuestados, el 52,9% posee el carnet y el 47,1% no tiene carnet de discapacidad del CONADIS.

22. De ser afirmativa su respuesta a la pregunta 21, ¿Cuánto tiempo le tomó poder obtener el carnet de discapacidad? Ver Cuadro 44

Cuadro 44 Tabla de tiempo que le tomó obtener el carnet de discapacidad.

Tiempo en meses	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
Nunca lo ha podido obtener	13	11	24	34,3
1 mes a 12 meses	17	11	28	40,0
13 meses a 24 meses	2	1	3	4,3
25 a 36 meses	3	1	4	5,7
Más de 36 meses	0	3	3	4,3
No aplico	2	6	8	11,4
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 40% lo obtuvieron de 1 a 12 meses, el 34,3% menciona nunca ha podido obtener un carnet de discapacidad, el 11,4% no aplico, 5,7 % manifiesta que fue de 25 a 36 meses y el 4,3% lo obtuvieron de 13 a 24 meses y otros más de 36 meses.

23. ¿Qué porcentaje de discapacidad tiene por padecer su enfermedad rara, huérfana o poco frecuente? Ver Cuadro 45

Cuadro 45 Tabla de porcentaje de discapacidad de las personas que padecen ER

Porcentaje	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
0 al 10%	6	7	13	18,6
10 al 30%	3	7	10	14,3
30 al 50%	15	6	21	30,0
50 al 70%	9	6	15	21,4
70 al 100%	4	7	11	15,7
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 30% manifiesta que tiene una discapacidad del 30 al 50%, mientras que el 18,6 % tiene discapacidad del 0 al 10%, el 15,7% % indica que tiene una discapacidad del 70 al 100%, el 14,3 % posee una discapacidad del 10 al 30%.

24. ¿Qué usos o beneficios ha obtenido usted con su carnet de discapacidad?

Ver Cuadro 46

Cuadro 46 Tabla de beneficios del carnet de discapacidad

Respuestas de los beneficios que reciben	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
Descuento en Exámenes médicos	0	2	2	2,9
Descuento Servicios Básicos y tramites de documentos personales	7	4	11	15,7
Devolución del IVA	0	1	1	1,4
El bono	2	0	2	2,9
El pago del internet	1	1	2	2,9
En el transporte	8	2	10	14,3
Mantener mi trabajo y evitar acoso sexual	1	0	1	1,4
No hacer cola en entidades financieras	0	2	2	2,9
No he recibido beneficios	4	8	12	17,1
No he sabia de los beneficios	0	1	1	1,4
No tengo carnet	14	12	26	37,1
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 37,1% no tiene carnet, el 17,1% no ha recibido ningún beneficio, el 15,7% a recibido descuentos en los servicios básico y tramites de documentos personales, el 14,3% en el transporte, el 2,9% en el bono, en el pago del internet y el no hacer colas en entidades

financieras y el 1,4% en devoluciones del IVA, también les ayudado a mantener un trabajo estable y evitar acosos laborales, además, 1,4% no conocía de los beneficios.

25. ¿Conoce Usted los artículos de la Constitución Ecuatoriana que amparan los derechos humanos de los pacientes del grupo de atención prioritaria y que tienen doble vulnerabilidad?
Ver Cuadro 47

Cuadro 47 Tabla de conocimientos de los encuestados sobre los artículos de la constitución que amparan los derechos humanos de los pacientes del grupo de atención prioritaria y que tienen doble vulnerabilidad

Opciones de respuesta	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
No	32	30	62	88,6
Si	5	3	8	11,4
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 88,6 % de los pacientes encuestados, desconoce los artículos de la Constitución Ecuatoriana, que ampara los derechos humanos, de los pacientes del grupo de atención prioritaria, que tienen doble vulnerabilidad y el 11,4% conoce.

De ser afirmativa su respuesta a la pregunta 25, mencione cuales son los artículos de la Constitución Ecuatoriana que usted considera que le amparan. Ver Cuadro 48

Cuadro 48 Tabla de artículos de la constitución que conocen las personas con ER

Artículos	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
Artículo Del 1 al 10 habla de derechos humanos, igualdad, etc.	1	0	1	1,4
El artículo 47	1	0	1	1,4
Ningún artículo nos ampara	0	1	1	1,4
No fue afirmativa la respuesta	32	30	62	88,6
No recuerdo los numerales	3	2	5	7,1
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 88,6% no fue afirmativa la respuesta el 7,1% conoce, pero no recuerda con exactitud los numerales y el 1,4% conocen el artículo del 1 al 10, el artículo 47 pero en este mismo porcentaje opinan que ningún artículo los ampara.

26. ¿Ha tenido que presentar usted o su representante alguna acción de protección para exigir sus derechos? Ver Cuadro 49

Cuadro 49 Tabla de si han tenido que presentar alguna acción de protección

Opciones de respuesta	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
No	26	33	59	84,3
Si	11	0	11	15,7
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 84,3% de los pacientes encuestados no ha tenido que presentar una acción de protección para exigir sus derechos, mientras que un 15,7% si lo ha tenido que hacer.

De ser afirmativa la respuesta a la pregunta 26, ¿qué acción jurisdiccional o recurso administrativo ha tenido que presentar para exigir que se garantice su derecho a la salud?

Ver Cuadro 50

Cuadro 50 Tabla de las medidas que han tomado para garantizar sus derechos a la salud

Acción jurisdiccional o recurso administrativo	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
Acción de protección por vulneración de derechos	3	0	3	4,3
Demanda al estado	4	0	4	5,7
Medidas cautelares por falla terapéutica	2	0	2	2,9
No fue afirmativa la respuesta	27	33	60	85,7
Recursos de amparo	1	0	1	1,4
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 85,7% no ha tenido que presentar acción de protección, el 5,7 % a demandado al Estado, el 4,3% ha realizada una acción de protección por vulneración de derechos, el 2,9% ha tomado medidas cautelares por vulneración de derechos y el 1,4% a presentado algún recurso de amparo.

27. ¿Sabía usted que la intervención de terceros en calidad de Amicus curiae se ha extendido en Ecuador y se ha consolidado en el Sistema Interamericano de Protección de Derechos Humanos, siendo asumido por la Comisión Interamericana de Derechos Humanos y por la Corte Interamericana de Derechos Humanos? Ver Cuadro 51

Cuadro 51 Tabla sobre si los pacientes con ER tenían conocimientos sobre la intervención de terceros (Amicus curiae).

Opciones de respuesta	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
No	34	30	64	91,4
Si	3	3	6	8,6
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 91,4% de los pacientes encuestados desconoce la intervención de terceros en calidad de Amicus curiae y el 8,6% si conoce.

28. ¿Qué problemas específicos se le han presentado en la atención en salud de su enfermedad rara, huérfana o poco frecuente y cuáles serían sus sugerencias, aportes o comentarios para poder mejorar dicha atención por parte del Sistema Nacional de Salud en Ecuador? Ver Cuadro 52

Cuadro 52 Tabla de problemas de atención en salud que afrontan los pacientes de ER

Respuestas de los pacientes con ER	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
Costos de las operaciones	0	1	1	1,4
Diagnostico poco acertado	6	1	7	10,0
El médico especialista poco capacitado	12	17	29	41,4
Lejanía de los centros de referencia	3	0	3	4,3
Ninguna	3	0	3	4,3
No hay medicamentos de calidad	11	11	22	31,4
No se puede acceder a la atención medica del IESS	0	2	2	2,9
Turnos con los especialistas	2	1	3	4,3
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

El 41,4 % de los encuestados manifiesta que han enfrentado problemas por el médico especialista esta poco capacitado; el 31,4 no hay medicamentos de calidad, 10% el problema es que el diagnostico no es acertado; el 4,3% menciona la lejanía de los centros de referencia turnos con los especialistas y en este mismo porcentaje mencionan que no tuvieron ningún problema; el 2,9% no puede acceder a la atención medica del IESS.

29. Indique por favor el nombre de su enfermedad rara, huérfana o poco frecuente diagnostica en la actualidad. Ver Cuadro 53

Cuadro 53 Tabla de listado de enfermedades frecuentes que se presentan en pacientes con ER.

Enfermedades mencionadas	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
Acondroplasia	0	1	1	1,4
Artritis Juvenil	0	2	2	2,9
Artrogriposis múltiple congénita	1	0	1	1,4
Canolopatía hereditaria degenerativa, Síndrome Regional de Dolor Complejo Severo	0	1	1	1,4
Diabetes con amputación de los 3 dedos de los pies	1	0	1	1,4
Desviación en la vista	1	0	1	1,4
Esclerosis Lateral Amiotrófica	0	2	2	2,9
Enfermedad de Gaucher	0	1	1	1,4
Esclerosis Múltiple	1	1	1	1,3
Epidermólisis Ampollar Simple	3	1	4	5,7
Epidermólisis bullosa	1	1	2	2,9
Enfermedad pulmonar obstructiva crónica	0	2	2	2,9
Fibrosis quística	5	3	8	11,4

Glucogenosis hepática tipo IX CIE 10 E74	0	10	10	14,3
Glomerulonefritis de patrón Membranoproliferativo con C3 dominante	1	0	1	1,4
Hipertensión pulmonar primaria	2	0	2	2,9
Ictiosis lamelar congénita	0	1	1	1,4
Lupus y Síndrome Antifosfolipídico	1	0	1	1,4
Lupus Eritematoso sistémico	5	2	7	10,0
Lupus y Esclerosis múltiple	1	0	1	1,4
Miopatía centro nuclear con afectación al gen dnm2	0	1	1	1,4
Fenilcetonuria	2	0	2	2,9
Presunta Inmunodeficiencia Primaria	1	0	1	1,4
Síndrome de Addison, Hipotiroidismo, diabetes tipo 1, Hipotiroidismo, Hipopituitarismo, hipertensión pulmonar	1	0	1	1,4
Sin Diagnóstico	2	1	3	4,3
Síndrome de Ehlers Danlos	1	0	1	1,4
Síndrome de Lenz y Pierre Robín	0	1	1	1,4
Síndrome de Marfan	1	0	1	1,4
Síndrome de Morquio	1	0	1	1,4

Síndrome de Noonan	0	1	1	1,4
Síndrome de Turner	4	0	4	5,7
Trisomía 21	0	1	1	1,4
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

Las enfermedades de mayor frecuencia son: Lupus Eritematoso sistémico con el 10%, Epidermólisis Ampollar Simple y Síndrome de Turner con el 5,7%, Fenilcetonuria, Epidermólisis bullosa, hipertensión pulmonar primaria, Enfermedad pulmonar obstructiva crónica, Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) con el 2,9% y un 4,3 % de personas están sin diagnóstico.

30. ¿Le gustaría participar activamente en una coalición de ciudadanos que presente propuestas de políticas públicas, orientadas a generar lineamientos o directrices en favor de la atención en salud de los pacientes con Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes? Ver Cuadro 54

Cuadro 54 Tabla de decisión de los pacientes en participar en una coalición.

Opciones de respuesta	Género		Total	Porcentaje Total
	Femenino	Masculino		
No	5	3	8	11,4
Si	32	30	62	88,6
Total	37	33	70	100

Nota: Elaboración propia.

Al 88,6% de los encuestados, le gustaría participar activamente en una coalición de ciudadanos que presenten propuestas de políticas públicas orientadas a generar lineamientos o

directrices en favor de la atención en salud, de los pacientes con Enfermedades Raras y el 11,4 % no les gustaría participar.

De los pacientes encuestados con ER la mayoría no se realizaron tamizaje neonatal, y aquellos que lograron un diagnóstico de su enfermedad percibieron que los costos de tratamiento eran demasiado altos, por lo que se evidencia en la investigación, que los pacientes encuestados con ER dependen en su gran mayoría de sus ingresos familiares o del apoyo de fundaciones, donde el Estado ecuatoriano tiene un porcentaje muy bajo de cobertura. Por tal motivo, sienten que el Estado los tiene abandonados y que no hay leyes ni políticas públicas que garanticen su derecho a la salud.

9 Resultados de las entrevistas y discusión de datos.

ELIECER QUISPE de FEPEL DASHA resalta lo siguiente:

- Las ER son enfermedades de difícil diagnóstico, (5 a 8 años) y que se confunden con otras enfermedades. Lo raro es la enfermedad no la persona
- La ley 67 pide que exista un listado de enfermedades, lo cual no se ha cumplido e indica que tenemos que trabajar con la Asamblea Nacional.
- Recomienda buscar incluir en el censo nacional una o dos preguntas que incluya la situación de ER y la situación de discapacidad.
- No hay registros sobre ER en ninguna de las instituciones del Estado. No hubo ayuda académica para la definición de enfermedades huérfanas y catastróficas y la definición no es clara dentro del único texto legal que tenemos que es la Ley 67.
- Es un programa totalmente ineficiente, un observatorio sería ideal.
- Los pacientes de ER como no tiene una discapacidad, varios pacientes tuvieron que judicializar el tratamiento, el nuevo gobierno tiene otra voluntad política.
- Falta empoderarnos con ellos y sensibilizarles y socializar lo que son las ER por su nombre directo, sin confundir con enfermedades catastróficas
- El MSP está evadiendo su responsabilidad y no ha tenido la capacidad de hacer política. Cuando se ven como catastróficas se ven como "caras para el Estado" pero no es así porque algunas se previenen solo fórmulas para alimentación.

- Desconocimiento o cálculo político que existe para no encarar una enfermedad rara, para confundirlas con otras enfermedades y enunciarlas en otro grupo que no corresponde como son las enfermedades catastróficas. Ver Gráfico 7

Gráfico 7 resultados de la entrevista a FEPEL DASHA

Frases que utilizó con mayor frecuencia el dirigente de FEPEL DASHA



Nota: Elaboración propia.

Actualmente Eliecer Quispe es el vocero de los pacientes con ER, ante la Asamblea Nacional y otros actores políticos y sociales Solicita reforma a la Ley 67 y manifiesta que existe confusión entre las enfermedades raras y las catastróficas, por lo que es indispensable capacitar a los profesionales médicos, actores sociales y políticos sobre la adecuada terminología que se debe utilizar y enfatiza en la necesidad de recursos económicos para el CEGEMED para el tamizaje metabólico neonatal. Apoya la conformación de un Observatorio de Enfermedades Raras y que se haga un censo de pacientes con ER.

Por otra parte, Leticia Herrera de FUNDEM destaca lo siguiente:

- Las ER son enfermedades que tienen poca prevalencia, que no tienen la información necesaria, en las que no existen los centros de diagnóstico a los que el paciente pueda acceder a un costo que pueda ser pagados por el mismo y donde no existen los tratamientos adecuados, no existe la investigación.
- No existe data a nivel nacional, lastimosamente se confunden las ER, con las enfermedades catastróficas.
- Este reto del censo lo debe tomar el Estado para hacer un censo a nivel nacional de pacientes con ER. Se evidenció la necesidad de tener una data, cuando se necesitaba para un estudio de investigación de una universidad internacional y ninguna de las entidades tenía la información.
- Se deberían crear más hospitales de especialidades porque los pacientes de provincias se tienen que desplazar a las principales ciudades para tener un diagnóstico y crear el Instituto Nacional de Medicina Genómica, para que los pacientes no solamente con ER, sino con otras patologías, puedan acceder a un diagnóstico oportuno y que se hagan campañas de prevención para este tipo de enfermedades.
- Falta personal calificado, no existe infraestructura.
- No hay información determinante sobre ER. El rol de las fundaciones y asociaciones de ER son las que más manejan la información
- La Constitución de la República del Ecuador ampara y prevé este tipo de protección a los pacientes con ER, aunque no es clara y precisa.
- Varios pacientes han tenido que judicializar el tratamiento con medicamentos.

Ver Gráfico 8

Gráfico 8 resultados de la entrevista a FUNDEM

Frases que utilizó con mayor frecuencia la dirigente de FUNDEM



Nota: Elaboración propia.

Leticia Herrera destaca que existe confusión entre las ER y las enfermedades catastróficas y que falta personal calificado e infraestructura, para atender las necesidades de los pacientes con ER. Apoya la construcción de un Instituto Nacional de Medicina Genómica, para que los pacientes puedan acceder a un diagnóstico oportuno y que se hagan campañas de prevención para este tipo de enfermedades. Indica que no hay información determinante sobre los pacientes con ER y que las fundaciones de pacientes tienen más información que las autoridades sanitarias, lo cual dificulta llevar a cabo los estudios de investigación.

Gabriel Orihuela de la Fundación de PACIENTES ECUADOR, manifestó lo siguiente:

- Hay un subregistro porque el MSP tiene menos pacientes con LUPUS que nuestra fundación. El nombre correcto de las ER debería ser enfermedades de baja prevalencia.
- No se trata de un censo sino de cargar en una base de datos unificada, la data de todos los casos que se hayan diagnosticado en el sistema nacional de salud... así que si se pudiera sistematizar esa información para conocer cuántos hay con ER, género, ubicación geográfica y en qué centro de salud se los atiende, eso permitiría generar propuestas hacia el sistema nacional de salud

- En el sistema de salud pública, se debería invertir el 5% del presupuesto de la salud, en el sistema de atención a la salud pública, pero el problema es la asignación de los recursos eficientemente.
- Se desperdician millones de dólares en compra de medicamentos genéricos que se dejan caducar.
- Las universidades necesitan saber sobre que especialidades ofrecer para los médicos se necesita saber la prevalencia de cada una de las patologías para saber en donde se necesitan médicos especialistas.
- Nuestras leyes están mal escritas y ocupan libros enteros y la población no las lee y entonces nunca sabe cuáles son sus derechos. Las leyes no sirven porque están mal redactadas. Las leyes deben ser claras y sencillas.
- No tenemos suficientes pruebas de tamizaje neonatal, se hace para muy pocas enfermedades.
- El diagnóstico precoz va de la mano con el tratamiento oportuno y el costo total del tratamiento sería mucho menor que si dejamos que la enfermedad progrese hasta que se vuelva catastrófica. Ver Gráfico 9

Gráfico 9 Resultados de la entrevista a PACIENTES ECUADOR

Frases que utilizó con mayor frecuencia el dirigente de Pacientes Ecuador



Nota: Elaboración propia.

Gabriel Orihuela menciona que hay un subregistro de pacientes con esclerosis múltiple y sugiere que debe existir una base de datos unificada, para saber cuántos pacientes con ER hay en Ecuador, con ubicación geográfica, género y centro de salud donde se atiende, ya que esto permitiría generar propuestas hacia el sistema nacional de salud. Indica que las leyes no sirven porque están mal redactadas y que deben ser claras y sencillas porque la población no las lee. Reitera que el diagnóstico precoz va de la mano con el tratamiento oportuno, el cual representaría para el Estado un menor costo antes que la ER se convierta en catastrófica. También menciona que no tenemos suficientes pruebas de tamizaje neonatal, ya que se hace para muy pocas enfermedades.

Félix Galarza, Presidente de FEDIMURA indica que:

- Hay separación entre la política pública y la investigación, el diagnóstico temprano no existe. Falta investigación, las listas de nuevas enfermedades, la definición de enfermedades raras y diferenciarlas con las catastróficas.
- No existe censo porque al Estado no le interesa saber las personas que viven con ER, porque eso le generaría un costo. Solo le interesa a la industria farmacéutica.
- No tiene equipo multidisciplinario para una enfermedad, solo médicos generales. Los pacientes no reciben el tratamiento o lo recibe tardíamente, porque no existe en el sistema de salud del Ecuador.
- Debería haber un tamizaje neonatal para detectar a la mayoría de los pacientes y hacer un acercamiento con ellos y llevar una mejor calidad de vida. Que el paciente y sus familias sepan lo que va a ocurrir después.
- Las políticas públicas son insuficientes. Las organizaciones de pacientes tienen que luchar por esa apertura y llegar a lo que sea para labrar un camino.
- Las personas con ER tienen que judicializar los medicamentos, ir a instancias superiores para obtener lo que el Estado nos debe proveer, hasta llegar a la Corte Constitucional. Cuando se va a defender a un paciente o un medicamento le cae un séquito del Estado... cerca de 30 pacientes contra un abogado y un paciente.
- En el IESS el médico no quiere dar el diagnóstico, porque hay un medicamento que sirve para un 5 % de pacientes.

- Mientras no existan políticas públicas para este segmento de personas o de enfermedades, no se va a lograr nada.
- Eso conlleva que el paciente no obtenga el diagnóstico a temprana edad y el costo de tratamiento y rehabilitación es más alto para el Estado. Ver Gráfico 10

Gráfico 10 resultados de la entrevista realizada a FEDIMURA

Frases que utilizó con mayor frecuencia el dirigente de FEDIMURA



Nota: Elaboración propia.

Félix Galarza indica que las personas con ER tienen que judicializar la medicina y menciona que las políticas públicas son insuficientes. Destaca que hay separación entre la política pública y la investigación, el diagnóstico temprano no existe. Además, se deben diferenciar las ER de las enfermedades catastróficas. Indica que mientras no existas políticas públicas para estos

pacientes no se va a lograr nada y que el Estado asume costos más altos de tratamiento y rehabilitación, al no obtener un diagnóstico a temprana edad.

Tatiana Pogo Directora Ejecutiva de la Fundación FEPAST mencionó lo siguiente:

- La ER es una enfermedad que tiene pocas personas de una población. El síndrome de Turner es de 1 en 2500 mujeres.
- Hay falta de conocimiento de ER, falta de medicamentos en el sistema público de salud.
- El término de ER se ha mezclado con lo que es enfermedad catastrófica, que NO es rara, pero si es peligrosa para la vida de una persona.
- Los principales problemas de los pacientes con ER son: falta de diagnóstico y falta de tratamiento adecuado.
- Las ER son costosas para los pacientes. Si para una persona de ingresos medios es complicado más para personas de bajos recursos, adquirir en forma privada el tratamiento para su enfermedad porque a la larga deteriora su salud y puede ocasionar fallecimiento
- No se está cumpliendo la normativa para ER, porque dice que se debe dar una atención oportuna y prioritaria a las personas con ER y se ve que no es así.
- No se está teniendo un buen acceso y tratamiento en el sistema público de salud
- El tamizaje neonatal no es eficiente porque solamente hay 4 enfermedades. Si incrementan ese número habría un mayor número de ER en los recién nacidos.
- Falta diagnóstico y tratamiento adecuado, las ER son costosas para los pacientes, falta conocimientos sobre las ER y falta medicamentos.
- No se sabe cuántas ER hay en el Ecuador Si existe relación entre políticas públicas y el derecho a la salud, porque si existen buenas políticas públicas hay buena atención en salud.
- Hace falta investigación, que conserven la ley 67, no se están cumpliendo las normativas para ER, no existe datos de la prevalencia epidemiológica. Ver Gráfico 11

Gráfico 11 Tabla de resultados de las entrevistas analizadas mediante un contador de palabras a frases de mayor frecuencia empleadas por FEPAST

Frases que utilizó con mayor frecuencia la dirigente de FEPAST



Nota: Elaboración propia.

Tatiana Pogo sugiere que se conserve la Ley 67 e indica que no se están cumpliendo las normativas para pacientes con ER y no existen datos de prevalencia epidemiológica. Falta diagnóstico y tratamiento adecuado y dice que el tamizaje neonatal no es suficiente porque detecta tan solo cuatro enfermedades metabólicas. Hay falta de conocimiento y falta de medicamentos en el sistema nacional de salud y no hay investigación de las ER.

10 Discusión del análisis documental

Debido a que no existe información sistematizada sobre la epidemiología de las Enfermedades Raras a nivel nacional, se dificulta llevar a cabo estudios de investigación que sirvan de base para implementación de políticas públicas.

De la revisión bibliográfica, podemos evidenciar que no existen políticas públicas eficientes que garanticen los derechos humanos (DESC), de los pacientes con ER quienes tienen que invertir recursos para la judicialización de los medicamentos y de los servicios de salud, a través de la Defensoría del Pueblo.

Los directivos de las fundaciones de pacientes con ER coinciden en que falta inversión del Estado ecuatoriano para ofrecer el acceso universal al diagnóstico oportuno en el momento del nacimiento, mediante el tamizaje metabólico neonatal.

Sus familias han tenido que asumir los costos de la enfermedad de sus propios recursos y muchas veces tienen que acudir a entidades privadas o solicitar apoyo económico de organizaciones internacionales, para poder cubrir los gastos del tamizaje neonatal en el momento del nacimiento y de los análisis clínicos, genéticos, radiológicos y demás profesiones médicas que tienen que involucrarse para poder llegar a un diagnóstico que puede tardar décadas. En la actualidad existen muchos pacientes que desconocen el tipo de enfermedad que padecen. Como resultado de la investigación se evidenció que mientras que en Ecuador solo contamos con un listado de 106 enfermedades para el Bono Joaquín Gallegos Lara, en Colombia, en el año 2013 se estableció un primer listado de 1.200 ER, contenidas en la Resolución 430, en el año 2015, se un segundo listado de 2.149 ER, según la Resolución 2048 y, por último, un tercer listado con 2.198 ER. Recientemente, se determinó la creación de Centros de Referencia de Diagnóstico, Tratamiento y Farmacia para la Atención Integral de las Enfermedades Huérfanas, de acuerdo con la Resolución 651 del 1 de marzo de 2018 (Barrera, 2019) Por otra parte, también España ha tenido un gran avance en la visibilización de las ER.

11 Desarrollo de la Propuesta

Como resultado de este trabajo de investigación se propone conformar el Observatorio Interdisciplinario de Enfermedades Raras en Ecuador (OIDERE), para lo cual ha sido consultada la Corporación Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas – ENHU, presidida por la Dra. Luz Victoria Salazar, quien ha colaborado con su experiencia y valiosos aportes.

MISIÓN: Integrar un grupo interdisciplinario de profesionales de la academia, miembros de la sociedad civil, pacientes y sus familiares, instituciones públicas y privadas a nivel nacional e internacional, para promover políticas públicas que garanticen el diagnóstico oportuno, tratamiento adecuado, acceso gratuito al Sistema Nacional de Salud, investigación, consejería genética, actualización del listado de enfermedades raras

Los objetivos planteados por el OIDERE son los siguientes:

OBJETIVO GENERAL:

Promover la formulación e implementación de políticas públicas que garanticen los derechos constitucionales de los pacientes con Enfermedades Raras y sus familiares, bajo la perspectiva de los Derechos Humanos de segunda generación, (Derechos Económicos, Sociales y Culturales - DESC)

OBJETIVOS ESPECÍFICOS:

1. Capacitar a los pacientes con ER, a sus familiares y directivos de Fundaciones de Pacientes con ER, en el conocimiento de los derechos que le amparan en la Constitución Ecuatoriana vigente y en los Instrumentos Internacionales de Derechos Humanos, de los cuales Ecuador es país signatario.
2. Exigir el cumplimiento de la constitución, como norma suprema que define la estructura del Estado y la garantía de los derechos fundamentales, como lo es el derecho a la salud, para los pacientes con ER y sus familias.
3. Participar en la reforma de leyes orgánicas, ordinarias, resoluciones legislativas, reglamentos, decretos, ordenanzas, normas jurídicas a nivel nacional y provincial, que favorezcan los derechos de los pacientes con ER y sus familias.

4. Hacer respetar las sentencias de la Corte Nacional de Justicia, Cortes Provinciales, tribunales y juzgados que establezca la ley para defender los derechos humanos de los pacientes con ER.
5. Solicitar ante el Ministerio de Salud como entidad rectora, las inversiones en tecnología de punta para proponer una ley de tamizaje neonatal y pruebas genéticas prenatales, que garanticen el diagnóstico oportuno de las ER, desde la atención primaria y mediante la implementación de la medicina predictiva en el Ecuador.
6. Participar en las mesas técnicas de reformas del COS, para hacer cumplir el compromiso del Estado para el tratamiento adecuado de las ER, mediante el suministro de medicamentos farmacéuticos, biológicos o terapias alternativas que mejoren la calidad de vida de los pacientes con ER y sus familias.
7. Conformar veedurías ciudadanas con las fundaciones de pacientes con ER, los pacientes y sus familias, para hacer seguimiento al cumplimiento del acceso gratuito al Sistema Nacional de Salud, por ser grupos de atención prioritaria y doble vulnerabilidad.
8. Incentivar la construcción del **INSTITUTO NACIONAL DE MEDICINA GENÓMICA DEL ECUADOR**, donde se pueda llevar a cabo la investigación científica, consejería genética, atención en salud mental, tratamiento y rehabilitación de los pacientes con ER y cuyo acuerdo fue firmado por el Vicepresidente Dr. Alfredo Borrero.
9. Tender puentes de unión para conformar el tejido asociativo entre la sociedad civil, la academia, entidades gubernamentales, industria farmacéutica, fundaciones de pacientes nacionales e internacionales, ONG's y entidades de defensa de los derechos humanos, para poder impulsar leyes que favorezcan este grupo de atención prioritaria y doble vulnerabilidad.
10. Organizar actividades académicas de actualización, visibilización, concientización, sensibilización, difusión del conocimiento en Enfermedades Raras y su tratamiento, a través de foros, simposios, seminarios, webinars, con el apoyo de los medios de comunicación para poder llevar el mensaje de la resolución de la ONU del 16 de diciembre del 2021 sobre "Cómo abordar los desafíos de las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias"

11. Crear con la Defensoría del Pueblo la Mesa Nacional de Enfermedades Raras en Ecuador donde se convoque al MSP, MIES, Ministerios de Finanzas y otras entidades públicas y privadas que puedan incidir en las políticas públicas necesarias para garantizar los derechos de los pacientes con ER y sus familias.

FUNCIONES:

1. Visibilizar, concientizar y sensibilizar a la población en general, sobre la realidad de las necesidades que tienen los pacientes con ER.
2. Actualizar cada año el listado de las ER junto con el MSP.
3. Tramitar ante la Asamblea Nacional la reforma a las leyes que amparan a los pacientes con ER. asignación de bono Joaquín Gallegos para cuidadores y familiares de pacientes con discapacidad.
4. Contactar a los medios de comunicación para difundir las actividades de las fundaciones de pacientes con ER y sus problemáticas.
5. Proponer la ley de tamizaje neonatal para el 100% de los nacidos vivos en Ecuador.
6. Solicitar al INEC la realización del censo nacional de pacientes con Enfermedades Raras, para poder investigar la incidencia y prevalencia de este tipo de enfermedades en Ecuador.
7. Exigir al MSP la integración de la RIPS, unificando la información para que sirva de toma de decisiones oportunas en la prestación de los servicios de salud.

12 Actores que deben ser involucrados en la implementación del Observatorio de Enfermedades Raras y en la formulación de políticas públicas

Se presenta el listado de los diferentes actores, que pueden ser involucrados en el OIDERE

SECTOR PÚBLICO

- Ministerio de Salud Pública
- Ministerio de Inclusión Social
- Ministerio Coordinador de Desarrollo Social
- CONASA- Consejo Nacional de Salud
- CONAMEI- Comisión Nacional de Medicamentos e Insumos
- Vicepresidencia de la República

- Secretaría de Salud
- SENESCYT
- SENPLADES
- SERCOP
- ACESS – Agencia de Aseguramiento de la calidad de los servicios de salud y medicina prepagada
- ARCSA
- Instituto de Donación de Órganos y Trasplantes INDOT
- Asamblea Nacional
- Red de Universidades públicas
- Fiscalía General del Estado
- CONADIS
- IESS
- Junta de Beneficencia de Guayaquil
- SOLCA
- Ministerio de Defensa Nacional
- Red de Hospitales Públicos
- Organismos seccionales
- Consejos provinciales de salud
- Consejos municipales de salud
- Consejos cantonales de salud
- Juntas parroquiales
- CONGOPE
- AME – Asociación de Municipalidades Ecuatorianas
- Facultades de Medicina y Derecho de Universidades Públicas
- Secretaría de Derechos Humanos
- Defensoría del pueblo
- Médicos, genetistas, psicólogos, trabajadores sociales, enfermeras, laboratoristas y profesionales de la salud del sector público

SECTOR PRIVADO:

- Sociedad Ecuatoriana de Genética Médica
- Sociedad Ecuatoriana de Bioética
- Sociedad Ecuatoriana de Medicina
- Red complementaria en salud
- Aseguradoras privadas
- Federación Médica Ecuatoriana
- Fundaciones y asociaciones privadas de pacientes con Enfermedades Raras
- Industria farmacéutica
- Universidades privadas
- Colegios de Médicos y profesionales de la salud
- Colegio de Químicos y Bioquímicos farmacéuticos
- ACHPE - Asociación de Clínicas y Hospitales Privados del Ecuador

- AFEME – Asociación de Facultades Ecuatorianas de Ciencias Médicas y de la Salud
- FOE – Federación Odontológica Ecuatoriana
- FERPOF – Federación Ecuatoriana de Enfermedades Raras y Poco Frecuentes
- Facultades de Ciencias de la salud, Ciencias Sociales, Ciencias Políticas, Medicina y Derecho de Universidades Privadas
- Médicos, genetistas, psicólogos, trabajadores sociales, enfermeras, laboratoristas y profesionales de la salud del sector público
- Industria farmacéutica
- ONG's y organismos nacionales de Defensa de Derechos Humanos

ORGANISMOS INTERNACIONALES

- OPS/OMS
- ONU – Organización de las Naciones Unidas
- ACDH
- UNFPA
- UNICEF
- PNUD
- ONG's y organizaciones de pacientes con Enfermedades Raras a nivel internacional
- ALIBER
- FEDER
- FECOER
- EURORDIS
- ACOPEL
- CEPAL
- AYOUDA
- ACMGEN
- Corporación Observatorio Internacional de Enfermedades Huérfanas – ENHU
- ACOPEL
- ACELA
- FAMECOL
- ALEM
- FUNCOLEHF
- Defensoría del Pueblo de Colombia
- RARE4DISEASE
- Industrias farmacéuticas multinacionales
- BID
- INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS -IIER
- INSTITUTO DE SALUD CARLOS III
- GOBIERNO DE ESPAÑA
- Centro de Investigaciones y Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras -CIACER

CONCLUSIONES

1. Una vez revisada la legislación vigente y contrastando con la versión de las entrevistas con pacientes y presidentes de fundaciones de pacientes con ER, se pudo comprobar la hipótesis que no existen políticas públicas fácticas que garanticen el derecho a la salud de los pacientes con ER, pues se pudo evidenciar que a pesar que la Constitución de la República del Ecuador del 2008, es garantista en derechos, las políticas públicas de salud existentes, son ineficientes, para garantizar el derecho a la salud desde una perspectiva de los derechos humanos (DESC) a los pacientes con ER y algunos de los compromisos incluidos en la Ley Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud, Ley 67, aún no se han cumplido después de 10 años, por parte de las entidades gubernamentales ecuatorianas.
2. En el marco legal se concluye que no existen avances en las normativas jurídicas que amparen los derechos de los pacientes con Enfermedades Raras.
3. Como conclusión de las encuestas y entrevistas realizadas, mediante este estudio de investigación, se pudo determinar, que uno de los grandes problemas que tienen los pacientes con ER, en la población analizada, es la falta de diagnóstico oportuno, mediante el tamizaje metabólico neonatal, durante los primeros meses de vida, lo cual ocasiona un alto impacto socioeconómico y psicológico para el paciente, su entorno familiar y para el Estado ecuatoriano, lo cual confirma la hipótesis que no existe diagnóstico oportuno para los pacientes con ER.
4. Del análisis documental podemos concluir que no existe tratamiento adecuado para los pacientes con Enfermedades Raras y ésta situación se demuestra porque en Ecuador, se judicializa la salud para obtener los medicamentos y las leyes que amparan los derechos de la salud no son ágiles e impiden la implementación de políticas públicas que garanticen acceso gratuito, eficaz y universal a los servicios de salud, tal como lo establece la Constitución Ecuatoriana, pues estamos a finales de febrero del 2022 y todavía no se propone el debate de la Ley del Código Orgánico de Salud (COS).
5. Finalmente se puede concluir que no existen recursos suficientes para dar el tratamiento adecuado y apoyo psicológico, que este tipo de patologías requieren una vez son diagnosticadas, se requiere una atención integral al paciente con ER, garantizando su calidad de vida y la de sus familias.

6. El incumplimiento de las sentencias y dictámenes de la Corte Constitucional, evidencia la negligencia del Ministerio de Salud, ya que en uno de los casos de Tratamiento de Síndrome de Laron, a pesar de tener dos sentencias, la primera la dictó en el 2010 el Tribunal Segundo de Garantías y la segunda sentencia es la 074-16-SIS-CC de la Corte Constitucional del 24 de abril del 2018, (Corte Constitucional del Ecuador, 2018), en la cual le ordena al Ministerio de Salud que compre el medicamento en 90 días y lo suministre, sin embargo, han pasado 12 años y los derechos de estos pacientes siguen siendo vulnerados sin que exista la reparación integral a estos pacientes y el Estado ecuatoriano no asume su responsabilidad, violando las normas constitucionales, sin que se ejecuten sanciones para el funcionario que incumple la ley. El Art. 86 que indica que “Si la sentencia o resolución no se cumple por parte de servidoras o servidores públicos, la jueza o juez ordenará su destitución del cargo o empleo...” (Asamblea Nacional República del Ecuador, 2008)
7. Por otra parte, la Sentencia No. 679-18JP/20 de la Corte Constitucional del 5 de agosto del 2020, resolvió: **“1. Llamar la atención al gobierno nacional sobre la regresividad no debidamente justificada en relación con el presupuesto designado para salud, medicamentos y talento humano del MSP, que podría afectar negativamente en la satisfacción del derecho a la salud, y abstenerse de reducir el presupuesto en salud destinado a medicamentos de calidad, seguros y eficaces** 2. Disponer que el MSP, a través de la RPIS, red complementaria de salud y de todas las entidades que tienen relación con medicamentos...garanticen progresivamente el derecho al acceso y a la disponibilidad de medicamentos de calidad a quien los necesite. Para tal efecto el MSP, deberá adecuar su política pública de medicamentos de conformidad con el Art. 85, tomando en cuenta la perspectiva de derechos desarrollada en esta sentencia...3. Disponer que el MSP, como parte de la política para medicamento y en ejercicio de la rectoría del sistema nacional de salud, cree y establezca una política pública especializada y orientada a tratar casos de enfermos catastróficos y de alta complejidad que incluya una red de apoyo para los pacientes y para sus familias” La C.C. dio un plazo de dieciocho meses para que el MSP elabore un “Acuerdo intersectorial e interinstitucional para la disponibilidad y acceso a medicamentos”...En este acuerdo se incluirá al SERCOP para la planificación de compras públicas de medicamentos. Establecer que, en doce meses,

el MSP, a través de la Red Pública Integran de Salud RPIS realice un plan de implementación de las unidades de cuidados paliativos en hospitales integradas por equipos multidisciplinarios del sector salud, para dar soporte hospitalario y consulta externa a pacientes y familiares...también se dispone visitas domiciliarias y hospitalarias, lo cual comprueba la hipótesis que no existe el acceso gratuito a los servicios de salud.

8. El tratamiento adecuado, el acceso gratuito a los servicios de atención sociosanitaria en el Sistema Nacional de Salud, así como la consejería genética, el apoyo psicológico, la investigación y la cátedra en las Universidades para dar a conocer las ER a los profesionales de la salud, se vuelven indispensables para garantizar los derechos de este grupo de atención prioritaria y doble vulnerabilidad, que requiere políticas públicas que garanticen sus Derechos Económicos, Sociales y Culturales (DESC).
9. En Ecuador el apoyo a los pacientes con ER, por parte del Ministerio de Salud ha sido ínfimo y según los pacientes encuestados y los directivos entrevistados, las instituciones públicas del Sistema Nacional de Salud ecuatoriano, no han cumplido con lo establecido en la Ley Orgánica Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud, Ley 67, donde claramente se estipulan las responsabilidades y compromisos de la entidad rectora, MIES, Ministerio de Finanzas y otras instituciones involucradas para garantizar el diagnóstico oportuno, el tratamiento adecuado y el acceso gratuito a servicios de salud a los pacientes con ER.

RECOMENDACIONES

A las Instituciones Públicas de Ecuador:

1. Analizando la literatura consultada, podemos evidenciar que algunos programas como la Política Nacional de Genética en Salud Humana 2013-2023, ha quedado en el olvido y como recomendación al Ministerio de Salud Pública, se propone conformar una mesa de trabajo con personal multidisciplinario del sector salud tanto público como privado, entidades gubernamentales, academia, fundaciones de pacientes con ER, pacientes y familiares, para desarrollar un modelo de gestión en salud acorde con la realidad de los pacientes con Enfermedades Raras, ya que desde el punto de vista operativo “es una política de carácter regulatorio, dado que su objetivo principal es administrar posibles conflictos en la relación entre grupos de

actores en la sociedad”. (Ministerio de Salud Pública, 2012) y desde el 2013 no se ha implementado dicha política pública, por lo que es el momento de reformarla para beneficio de los pacientes con ER.

2. Se deben llevar a cabo estudios epidemiológicos en Ecuador que permitan conocer la prevalencia e incidencia de las Enfermedades Raras en Ecuador
3. Debido a que el último censo demográfico en Ecuador fue llevado a cabo en el 2010, se propone al INEC que incluya en el próximo censo, las preguntas que sean necesarias para poder determinar el número aproximado de pacientes con Enfermedades Raras en Ecuador, o que el Ministerio de Salud Pública, destine recursos para llevar a cabo dicho censo, como se hizo en Colombia, con el fin de poder promover políticas públicas en favor de este grupo de atención prioritaria y doble vulnerabilidad.
4. Se requiere asignación de recursos financieros, por parte del Ministerio de Finanzas, para construir e implementar un Instituto de Medicina Genómica local, que cuente con un grupo interdisciplinario de profesionales de la salud, quienes estén debidamente capacitados para que puedan diagnosticar oportunamente las enfermedades metabólicas y de origen genético, lo cual fue propuesto por el Dr. Milton Jijón Argüello (Q.E.P.D.) y existe una carta de compromiso firmada con el actual Vicepresidente de la República, Dr. Alfredo Borrero, en donde él se compromete con las fundaciones de pacientes, para que este proyecto se pueda llevar a cabo en el Plan Decenal 2022-2029.
5. Se recomienda a la Academia, que incluya en sus carreras de ciencias de la salud, sociología, derecho, comunicación social, ciencias políticas, relaciones internacionales y carreras afines, una cátedra relacionada con las Enfermedades Raras, en cada uno de los ámbitos, con el fin de promover la investigación científica en este campo y que se garanticen a futuro los DESC, tal como lo estipulan los convenios y tratados internacionales que ha suscrito Ecuador.
6. El diagnóstico oportuno mediante tamizaje metabólico neonatal, implementando quimioluminiscencia y cromatografía líquida acoplada a espectrometría de masas es una necesidad inmediata, así como la inversión en tecnología de secuenciación

genética y medicina predictiva, que le ahorraría al Estado ecuatoriano millones de dólares en inversiones de tratamiento y rehabilitación de estas enfermedades.

7. Se deben iniciar campañas de sensibilización a las autoridades gubernamentales, a los profesionales de la salud, abogados, Universidades, centros de investigación, industria farmacéutica, entidades defensoras de derechos humanos, asambleístas y miembros de la sociedad civil, para que participen en la formulación e implementación de políticas públicas que favorezcan a este grupo de atención prioritaria.
8. La Asesoría Genética debe implementarse, ya que hay muchas familias que desconocen que hay una alta probabilidad de volver a tener niños con malformaciones congénitas o desórdenes hereditarios por la endogamia y este proceso de comunicación en donde el médico informe acerca de la etiología de la Enfermedad Rara, riesgo de ocurrencia, pronóstico, diagnóstico y tratamiento, es muy importante para planes de prevención, en actual Modelo de Atención Integral de Salud Familiar, Comunitaria e Intercultural (MAIS).

A las fundaciones de pacientes con Enfermedades Raras:

1. Se les recomienda unir esfuerzos para conformar el Observatorio de Enfermedades Raras y desde allí poder incidir, promover, apoyar y defender los derechos humanos de los pacientes con Enfermedades Raras en Ecuador y sus familias, aplicando la resolución de la ONU de diciembre del 2021 y solicitando apoyo internacional a las fundaciones que ya llevan más de 20 años de experiencia en la propuesta, desarrollo e implementación de políticas públicas que favorezcan a este grupo de atención prioritaria y doble vulnerabilidad en Ecuador.
2. Se recomienda conformar grupos interdisciplinarios de profesionales de la sociedad, para promover e implementar políticas públicas de salud, que apoyen la atención integral de los pacientes con ER.
3. Se propone conformar un Observatorio de Enfermedades Raras, integrado por un grupo interdisciplinario de fundaciones de pacientes con Enfermedades Raras, miembros de la academia, ONG's, entidades gubernamentales, pacientes, cuidadores, familiares y activistas de derechos humanos, que propongan planes, programas y proyectos en donde

se puedan monitorear los resultados de ejecución y cumplimiento del Estado, en el desarrollo e implementación de políticas públicas y programas que tengan objetivos, metas y resultados medibles, que garanticen el derecho a la salud de los pacientes con ER, desde una perspectiva de los derechos humanos, con enfoque en los derechos económicos, sociales y culturales (DESC) ratificados en convenios internacionales firmados por el Ecuador, para incidir en la implementación de políticas públicas que garanticen los derechos de este grupo de atención prioritaria y doble vulnerabilidad.

A las Universidades Públicas y Privadas de Ecuador:

1. Incluir en la malla curricular de las carreras de pregrado y posgrado de ciencias de la salud, ciencias políticas y sociales, derecho, comunicación y áreas afines, la cátedra que incluya el conocimiento de las Enfermedades Raras y sus implicaciones clínicas, legales, socioeconómicas, políticas y psicológicas.
2. Concientizar a los estudiantes de las carreras anteriormente mencionadas sobre la necesidad de visibilizar la realidad que viven los pacientes con Enfermedades Raras y sus familias, para que se pueda sensibilizar a los profesionales de estas carreras en la necesidad de participar activamente para poder incidir en la formulación de políticas públicas que favorezcas a este grupo de atención prioritaria y doble vulnerabilidad.
3. Promover estudios de investigación que permitan conocer la epidemiología de las Enfermedades Raras, su etiología, diagnóstico oportuno, tratamiento adecuado y rehabilitación en el Sistema Nacional de Salud.
4. En las Facultades de Derecho se sugiere implementar una cátedra relacionada con grupos de atención prioritaria y doble vulnerabilidad, que incluya a los pacientes con Enfermedades Raras específicamente, para que se puedan redactar y reformar las leyes que puedan ser propuestas en la Asamblea Nacional, con el fin de garantizar los derechos humanos de estos pacientes.

REFERENCIAS

Aguilar Reyes, J. M. (2021, Julio 16). Síndrome de Laron en Ecuador. El Comercio. Recuperado de: <https://www.elcomercio.com/cartas/lectores-elcomercio-sindrome-laron-ecuador.html>

Asamblea Nacional del Ecuador. (2008). Constitución de la República del Ecuador Reformada. [Página Web]. Recuperado de Asamblea Nacional del Ecuador. Website: <https://www.asambleanacional.gob.ec/es/contenido/constitucion-de-la-republica-del-Ecuador-2008-reformada>

Asamblea Nacional del Ecuador. (2011). Ley Orgánica Reformatoria a la Ley Orgánica de salud Ley 67 [Página Web]. Recuperado de Asamblea Nacional del Ecuador. Website: <http://biblioteca.defensoria.gob.ec/handle/37000/1800>

Asociación de las Naciones Unidas de los EE. UU. (2021). Órganos de tratados de derechos humanos - Comentarios generales. [Página Web]. Recuperado de Asociación de las Naciones Unidas de los EE. UU. Website: <https://www.ohchr.org/en/hrbodies/pages/tbgenERalcomments.aspx>

Ávila R. (2012) Ensayo presentado como ponencia en el Congreso Ecuatoriano de Historia 2012 (Montecristi), dentro del *Simposio Principal sobre Historia Constitucional*. Repositorio de Universidad Andina Simón Bolívar. [Página Web] Recuperado de <https://repositorio.uasb.edu.ec/bitstream/10644/3015/1/%C3%81vila%2C%20R-CON-008-Evoluci%C3%B3n.pdf>

Barrera, L. (2019, septiembre). Epidemiología y Consecuencias de las Enfermedades Huérfanas/Raras. *Revistamedicina.net*. Med. 41 (3) 271-272. Recuperado de: <https://revistamedicina.net/ojsanm/index.php/Medicina/article/view/1457/1803>

Betancourt. R., Gelman, L, M., & Carmen, M. (2013, Abril). Enfermedades Huérfanas Sin Apoyo en Colombia. Repository.unimilitar.edu. *Revista Universidad Militar Nueva Granada*. Recuperado de: <https://repository.unimilitar.edu.co/handle/10654/6985>

Bonet, A. (2016, Junio). Consecuencias de la clasificación de los derechos humanos en generaciones en relación a la justiciabilidad de los derechos sociales. Researchgate.net. Revista Researchgate. Recuperado de: https://www.researchgate.net/publication/310472090_Consecuencias_de_la_clasificacion_de_los_derechos_humanos_en_generaciones_en_relacion_a_la_justiciabilidad_de_los_derechos_sociales

Campos, D. (2010). Tamizaje Neonatal por Espectrometría de Masas en Tándem: Actualización. Rev Panam Salud Pública. 2010;27(4):309–18 [Página Web]. Recuperado de Repositorio de la Organización Panamericana de la Salud. Website : <https://iris.paho.org/handle/10665.2/9704>

Carrión, J., Mayoral, E. (2017). El trabajo social en las enfermedades raras. Enfoque teórico práctico. Madrid, Federación Española de Enfermedades Raras, 2017, 130 p. [Página Web]. Recuperado de Centro Español de Documentación e Investigación sobre discapacidad. Website: <https://www.cedd.net/es/documentacion/ver-seleccion-novedad/534112/>

Castañeda. C., Holguín A., & Rosselli, D. (2019, Diciembre). *Enfermedades Raras: Del Diagnóstico a las Políticas Públicas*. Repositorio Universidad Javeriana. Bogotá. Revista Pontificia Universidad Javeriana. Recuperado de: <https://doi.org/10.11144/Javeriana.9789587814118>

CIDH. (1988). Protocolo adicional a la Convención Americana sobre Derechos Humanos en materia de Derechos Económicos, Sociales y Culturales "Protocolo de San Salvador" [Página Web]. Recuperado de Comisión Interamericana de Derechos Humanos. Website: <https://www.cidh.oas.org/Basicos/basicos4.htm>

Consejo de Discapacidades (2012). Ley Orgánica de Discapacidades. [Página Web]. Recuperado de Consejo de Discapacidades Website: https://www.consejodiscapacidades.gob.ec/wp-content/uploads/downloads/2014/02/ley_organica_discapacidades.pdf

Consejo de Discapacidades. (2022). Estadísticas de Discapacidad. [Página Web]. Recuperado de Consejo de Discapacidades. Website: <https://www.consejodiscapacidades.gob.ec/estadisticas-de-discapacidad/>

Corte Constitucional de Colombia. (2015). Constitución Política de Colombia actualizada con actos legislativos al 2015. [Página Web]. Recuperado de Corte Constitucional de Colombia. Website: <https://www.corteconstitucional.gov.co/inicio/Constitucion%20politica%20de%20Colombia%20-%202015.pdf>

Corte Constitucional de Ecuador. (2020). Sentencia No. 679-18-jp-20. Derecho a medicamentos de calidad, seguros y eficaces [Página Web]. Recuperado de Portal de la Corte Constitucional de Ecuador. Website: <https://portal.corteconstitucional.gob.ec/FichaRelatoria.aspx?numdocumento=679-18-JP/20>

Chávez, E. (2020) Reporte de un caso clínico: Epidermólisis bullosa distrófica, en un paciente de 6 años en la ciudad de Quito. [Disertación previa a la obtención de título de médico cirujano]. Pontificia Universidad Católica de Ecuador.

Defensoría del Pueblo de Colombia. (2015). Cada 4 minutos se interpone una tutela para invocar el derecho a la salud en el 80 por ciento del territorio nacional. [Página Web]. Recuperado de Defensoría del Pueblo de Colombia. Website: <https://www.defensoria.gov.co/es/nube/comunicados/4007/Cada-4-minutos-se-intERpone-una-tutela-para-invocar-el-derecho-a-la-salud-en-el-80-por-ciento-del-tERritorio-nacional-tutelas-Colombia-Defensor%C3%ADa-del-Pueblo-Salud-EPS-Salud.htm>

Defensoría del Pueblo de Colombia. (2012). Decreto 1954. Por el cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas. [Página Web]. Recuperado de Defensoría del Pueblo de Colombia. Website: https://www.defensoria.gov.co/public/Normograma%202013_html/Normas/Decreto_1954_2012.pdf

Defensoría del Pueblo de Ecuador. (2011). Ley Orgánica Reformativa a la Ley Orgánica de Salud, Ley 67. [Página Web]. Recuperado de Defensoría del Pueblo de Ecuador. Website:

<https://biblioteca.defensoria.gob.ec/bitstream/37000/1800/1/Ley%20Reformatoria%20a%20la%20Ley%20de%20Salud.pdf>

Defensoría del Pueblo de Ecuador. (2012). Ecuador y el Sistema de Protección de Derechos Humanos de la ONU. Sistematización de Recomendaciones 2008 – 2012. Recuperado de Defensoría del Pueblo de Ecuador. Website: <http://repositorio.dpe.gob.ec/bitstream/39000/114/1/CT-001-2012.pdf>

Defensoría del Pueblo de Ecuador. (2013). Guía de Atención de Casos Referentes a Derechos Económicos, Sociales y Culturales. [Página Web]. Recuperado de Defensoría del Pueblo de Ecuador. Website: <http://repositorio.dpe.gob.ec/bitstream/39000/12/3/GATC-002-DERECHOS%20ECON%20MICOS%20SOCIALES%20Y%20CULTURALES.pdf>

Defensoría del Pueblo de Ecuador. (2016). Resolución No. 01-DPE-DNAPL-2016 (Derecho a la salud - Personas con Enfermedades Raras y catastróficas). [Página Web]. Recuperado de Defensoría del Pueblo de Ecuador. Website: <http://repositorio.dpe.gob.ec/handle/39000/1262>

Defensoría del Pueblo de Ecuador. (2017). Mesa 4. Discapacidades, VIH y personas con Enfermedades Raras o poco frecuentes: Avances y retos en la garantía y/o goce de los derechos de las personas con discapacidad, personas viviendo con VIH, personas con Enfermedades Raras o poco frecuentes. [Página Web]. Recuperado de Defensoría del Pueblo. Website: <http://repositorio.dpe.gob.ec/handle/39000/2237>

Defensoría del Pueblo de Ecuador. (2018). Día Mundial de las Enfermedades Raras [Página Web]. Recuperado de Defensoría del Pueblo de Ecuador. Website: <http://biblioteca.defensoria.gob.ec/handle/37000/2095>

Edición Médica. (2017, Julio 24). Ministra de Salud Suscribe Acuerdo de Creación del Cegemed. *Edición Médica*. Recuperado de <https://www.edicionmedica.ec/secciones/gestion/ministra-de-salud-suscribe-acuerdo-de-creaci-n-del-cegemed-90687>

Edición Médica. (2019, Febrero). Funedere invita a la comunidad médica al primer Congreso Internacional de Enfermedades Raras en Ecuador. *Edición Médica*. Recuperado de

<https://www.edicionmedica.ec/secciones/profesionales/funedere-invita-a-la-comunidad-medica-al-primer-congreso-internacional-de-enfermedades-raras-en-ecuador-93638>

El Congreso de EE UU. (1983). La Ley de medicamentos huérfanos. [Página Web]. Recuperado de El Congreso de EE UU. Website: <https://www.govinfo.gov/content/pkg/STATUTE-96/pdf/STATUTE-96-Pg2049.pdf>

El Gobierno del Encuentro. (2021). MSP inició su nueva estrategia con la construcción del Plan Decenal de Salud. [Página Web]. Recuperado de El Gobierno del Encuentro. Website: <https://www.salud.gob.ec/msp-inicio-su-nueva-estrategia-con-la-construccion-del-plan-decenal-de-salud/>

eSIGEF. (2008). Instructivo de Funciones del Sistema de Administración Financiero eSIGEF para Entidades del Sector Público RUP-DS-052. [Página Web]. Recuperado de eSIGEF: El Sistema Integrado de Gestión Financiera. Website: https://www.finanzas.gob.ec/wp-content/uploads/downloads/2012/09/instructivo_de_funciones_y_perfiles_del_sistema_de_administraci%C3%B3n_financiera_esigef_para_entidades.pdf

EURORDIS. (2014). Quienes somos. [Página Web]. Recuperado de EURORDIS. La voz de los Pacientes con Enfermedades Raras en Europa. Website: <https://www.eurordis.org/es/quienes-somos>

FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras. (2018) Estudio ENSERio. Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. [Página Web]. Recuperado de: https://obser.enfermedades-raras.org/wp-content/uploads/2018/12/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf

Fischer, A., & Kolja, M. (2012). *La lucha por los derechos sociales globales*. (ISBN 978-3-8031-3641-1 Wagenbach Klaus, GmbH). Europa: Alemania.

GK CITY. (2020, septiembre 25). Presidente Moreno Vetó Totalmente al Código Orgánico de Salud. *GK City*. Recuperado de: <https://gk.city/2020/09/25/veto-total-codigo-organico-de-salud/>

González, F., López, R., & Rodríguez, A. (2017) Una reflexión sobre la creación del Centro de Genética Médica (CEGEMED), una prioridad en la atención de salud de los ecuatorianos que no puede posponerse. *Revista Facultad de Ciencias Médicas*, Universidad Central, Quito. 42 (1): 8-11

Hernández, R., Fernández, C., & Baptista, P. (2014). Selección de la muestra. En *Metodología de la Investigación* (6ta. Edición, ISBN: 978-1-4562-2396-0). México. McGraw-Hill. [Página Web]. Recuperado de http://euaem1.uaem.mx/bitstream/handle/123456789/2776/506_6.pdf?sequence=1&isAllowed=y

ICORD. (2012). Declaración Yukiwariso. [Página Web]. Recuperado de ICORD Conferencia Internacional sobre Enfermedades Raras y Drogas Huérfanos. Website: <http://icord.es/wp-content/uploads/2012/08/Declaracio%CC%81n-Yukiwariso-espan%CC%83ol.pdf>

INEC. (2020). Camas y Egresos Hospitalarios. [Página Web]. Recuperado de INEC El Instituto Nacional de Estadística y Censos. Website: <https://www.Ecuadorencifras.gob.ec/camas-y-egresos-hospitalarios/>

INEC. (2020). Registro Estadístico de Nacidos Vivos y Defunciones Fetales. [Página Web]. Recuperado de INEC El Instituto Nacional de Estadística y Censos. Website: https://www.ecuadorencifras.gob.ec/documentos/web-inec/Poblacion_y_Demografia/Nacimientos_Defunciones/Nacidos_vivos_y_def_fetales_2020/Principales_resultados_ENV_EDF_2020.pdf

ISCIII. (2016). Enfermedades Raras. [Página Web]. Recuperado de Instituto de Salud Carlos III. Website: <http://hdl.handle.net/20.500.12105/7277>

ISCIII. (2020). Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. [Página Web]. Recuperado de Instituto de Salud Carlos III. Website: <https://www.isciii.es/QuienesSomos/CentrosPropios/IIER/Paginas/default.aspx>

Jijón, M. (2019, Enero). El Genoma Humano y Las Enfermedades Raras. *Revistadigital.uce.edu.ec. Revista Digital*. Recuperado de: <https://revistadigital.uce.edu.ec/index.php/CONTEXTOS/article/view/1539>

Lee, Ch. Singleton, K. Wallin, M. Faundez, V. (2020). Rare Genetic Diseases: Nature's Experiments on Human Development. *Sciencedirect.com. Revista Science Direct*. Recuperado de: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2589004220303084>

Loaiza, Y. (26 de Agosto de 2019). Al Ministerio de Salud no le importan los niños con síndrome de Laron. [Página Web]. Recuperado de [https://gk.city/2019/08/26/ninos-laron-ecuador-medicina-
msp/#:~:text=Aunque%20el%20s%C3%ADndrome%20de,pacientes%20diagnosticados%20c
on%20el%20s%C3%ADndrome](https://gk.city/2019/08/26/ninos-laron-ecuador-medicina-)

Málaga Dyer, C. M. (2015) La vulneración de los derechos de salud de personas con enfermedades catastróficas y su dificultad para acceder al sistema público de salud en el estado ecuatoriano. [Tesis de Pregrado]. Universidad de las Américas, Quito. Recuperado de: <https://dspace.udla.edu.ec/handle/33000/4480>

Médicos y Pacientes. (2020). El 25% de las enfermedades crónicas son Enfermedades Raras. [Página Web]. Recuperado de Médicos y Pacientes. Website: <http://www.medicosypacientes.com/articulo/el-25-de-las-enfermedades-cronicas-son-enfermedades-raras>

Ministerio de Salud y Protección Social (2010). Ley 1392. Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como 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 [Página Web]. Recuperado de Min salud. Website: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf>

Ministerio de Salud (2011). Ley 1438. Por medio de la cual se reforma el Sistema General de Seguridad Social en Salud y se dictan otras disposiciones. [Página Web]. Recuperado de

Ministerio de salud. Website:
https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/LEY%201438%20DE%202011.pdf

Ministerio de Salud y Protección Social (2012). Decreto 1954 del 2012 [Página Web]. Recuperado de Ministerio de Salud y Protección Social de Colombia. Website:
<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/Decreto-1954-de-2012.PDF>

Ministerio de Salud y Protección Social (2015). Resolución No. 2048. Listado de enfermedades huérfanas. [Página Web]. Recuperado de Minsalud Website:
https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%202048%20de%202015.pdf

Ministerio de Salud y Protección Social (2015). Ley 1751. Por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones. [Página Web]. Recuperado de Min salud. Website:
https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Ley%201751%20de%202015.pdf

Ministerio de Salud y Protección Social. (2022). Enfermedades Huérfanas. [Página Web]. Recuperado de Ministerio de Salud Pública de Colombia. Website:
<https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huERfanas.aspx>

Ministerio de Salud Pública de Ecuador. (2006). Ley Orgánica de Salud: Ley 67. [Página Web]. Recuperado de Ministerio de Salud Pública. Website: <https://www.salud.gob.ec/wp-content/uploads/2017/03/LEY-ORG%C3%81NICA-DE-SALUD4.pdf>

Ministerio de Salud Pública de Ecuador. (2007). Acuerdo Ministerial N° 0000209 del 29 de julio de 2005 del Registro Oficial N° 87 del 23 de agosto de 2005. Política Nacional de Investigación en Salud. [Página Web]. Recuperado de MSP: Ministerio de Salud Pública. Website: https://www.healthresearchweb.org/files/pol_nac_Investigacion.pdf

Ministerio de Salud Pública de Ecuador. (2011). Proyecto de Tamizaje Metabólico Neonatal. [Página Web]. Recuperado de Ministerio de Salud Pública de Ecuador. Website: <https://www.salud.gob.ec/proyecto-de-tamizaje-metabolico-neonatal/>

Ministerio de Salud Pública de Ecuador. (2012). Inclusión de Enfermedades Raras para bono Joaquín Gallegos Lara [Página Web]. El Ministerio de Salud Pública de Ecuador. Website: https://www.gob.ec/sites/default/files/regulations/2018-10/Documento_Auerdo-ministERial-1829.pdf

Ministerio de Salud Pública de Ecuador. (2012). Política Nacional de Genética en Salud, Desarrollo de políticas públicas en salud. Dirección Nacional de Normatización, Quito, Ecuador. Recuperado de: <http://www.fabriciogonzalezandrade.com/pdf/otros-documentos/2012-propuesta-de-politica-publica-de-genetica-en-salud.pdf>

Ministerio de Salud Pública de Ecuador. (2019). Acuerdo Ministerial 00386 [Página Web]. Recuperado de Ministerio de Salud Pública de Ecuador. Website: https://aplicaciones.msp.gob.ec/salud/archivosdigitales/documentosDirecciones/dnn/archivos/AC_00386_2019%2002%20JULIO.pdf

Ministerio de Salud Pública de Ecuador. (2021). Entérate más sobre el Proyecto de Ley: Código Orgánico de Salud. [Página Web]. Recuperado de Ministerio de Salud Pública de Ecuador. Website: <https://www.salud.gob.ec/entERate-mas-sobre-el-proyecto-de-ley-codigo-organico-de-salud/>

Ministerio del Trabajo. (2017). Enfermedades catastróficas, raras o huérfanas, según Ministerio de Salud Pública. [Página Web]. Recuperado de Ministerio del Trabajo. Website: https://www.trabajo.gob.ec/wp-content/uploads/downloads/2015/10/ENFERMEDAD_CATASTROFICA.pdf#:~:text=ENFERMEDADES%20RARAS%3A,por%20ser%20cr%C3%B3nicos%20y%20discapacitantes.

Molina, A. (2019, Enero). Funcionamiento y Gobernanza del Sistema Nacional de Salud del Ecuador. *Revistas.flacsoandes.edu.ec. ICONOS - Revista de Ciencias Sociales*. Recuperado de: <https://doi.org/10.17141/iconos.63.2019.3070>

Murillo, C. & Milton, A. (2021). *El derecho al trabajo de las personas con enfermedades catastróficas, raras o huérfanas*. [Tesis de Titulación]. Universidad de Cuenca. <http://dspace.ucuenca.edu.ec/handle/123456789/35333>

National Geographic España. (2020). ¿Cuántas Enfermedades Raras existen? [Canal de Televisión de Reportaje]. Recuperado de H, Rodríguez de National Geographic España. Website: https://www.nationalgeographic.com.es/ciencia/cuantas-enfermedades-raras-existen_15167

NORD. (2022). Acerca del Día de las Enfermedades Raras. [Página Web]. Recuperado de NORD: Organización Nacional de Enfermedades Raras. Website: <https://rarediseases.org/rare-disease-day/about-the-day/>

OEA. (1969). La Convención Americana sobre Derechos Humanos, Pacto de San José. [Página Web]. Recuperado de OEA - Organización de los Estados Americanos. Website: https://www.oas.org/dil/esp/tratados_b-32_convencion_americana_sobre_derechos_humanos.htm

OEA. (2021). Situación de las personas con Enfermedades Raras en la región. [Página Web]. Recuperado de OEA. Website: http://www.oas.org/es/cidh/actividades/discursos/2021/09_15_AntoniaUrrejola.pdf

OMS. (2018). International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems [Página Web]. Recuperado de OMS - La Organización Mundial de la Salud. Website: <https://www.who.int/standards/classifications/classification-of-diseases>

ONU. (1948) La Declaración Universal de los Derechos Humanos. [Página Web]. Recuperado de ONU: Website: <https://www.un.org/es/about-us/universal-declaration-of-human-rights>

ONU. (1996). Folleto informativo N.º 16 (Rev.1): Comité de Derechos Económicos, Sociales y Culturales. [Página Web]. Recuperado de ONU: Oficina del Alto Comisionado de Derechos Humanos (ACNUDH). Website: <https://www.ohchr.org/documents/publications/factsheet16rev.1sp.pdf>

ONU. (2021). Naciones Una Visión General [Página Web]. Recuperado de La Organización de las Naciones Unidas. Website: <https://www.ohchr.org/SP/AboutUs/Pages/WhoWeAre.aspx>

ONU. (1976). Pacto Internacional de los Derechos Económicos, Sociales y Culturales [Página Web]. Recuperado de La Organización de las Naciones Unidas. Website: <https://www.ohchr.org/sp/professionalintERest/pages/cescr.aspx>

OPS. (1978). Declaración de Alma Ata. [Página Web]. Recuperado de OPS - La Organización Panamericana de la Salud. Website: <https://www.paho.org/hq/dmdocuments/2012/Alma-Ata-1978Declaracion.pdf>

OPS. (1986). Carta de Ottawa para La Promoción de la Salud. [Página Web]. Recuperado de OPS - La Organización Panamericana de la Salud. Website: <https://www.paho.org/hq/dmdocuments/2013/Carta-de-ottawa-para-la-apromocion-de-la-salud-1986-SP.pdf>

OPS. (2016). Actualizaciones de la CIE-10. [Página Web]. Recuperado de OPS - La Organización Panamericana de la Salud. Website: https://www3.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=9178:2013-actualizaciones-cie-10&Itemid=40350&lang=es

OPS. (2018). La OMS publica su nueva Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-11). [Página Web]. Recuperado de OPS - La Organización Panamericana de la Salud. Website: <https://www.paho.org/es/noticias/18-6-2018-oms-publica-su-nueva-clasificacion-intERNacional-enfermedades-cie-11>

OPS. (2022). Entra en vigor la nueva Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-11). [Página Web]. Recuperado de OPS - La Organización Panamericana de la Salud. Website: [https://icd.who.int/es/docs/Guia%20de%20Referencia%20\(vERsion%202014%20nov%202019\).pdf](https://icd.who.int/es/docs/Guia%20de%20Referencia%20(vERsion%202014%20nov%202019).pdf)

ORPHADATA. (2011). Datos Epidemiológicos. [Página Web]. Recuperado de ORPHADATA. Website: <http://www.orphadata.org/cgi-bin/epidemio.html>

PAHO. (2007). Las políticas Públicas, los Sistemas y Servicios de Salud. [Página Web]. Recuperado de PAHO - Organización Panamericana de la Salud. Website: <https://www.paho.org/hia2007/archivosvol1/volregionalesp/SEA07%20Regional%20SPA%20Cap%204.pdf>

PAHO. (2021). Preguntas frecuentes sobre la OMS. [Página Web]. Recuperado de PAHO - Organización Panamericana de la Salud. Website: <https://www.paho.org/es/search/r?keys=Preguntas+frecuentes+sobre+la+OMS>

Parra, O (2003). El derecho a la salud en la Constitución, la Jurisprudencia y los Instrumentos Internacionales. Defensoría del pueblo Colombia. [Página Web]. Recuperado de Corte Interamericana de Derechos Humanos. Website: <https://www.corteidh.or.cr/tablas/27803.pdf>

Posada, M. (2008). Las Enfermedades Raras y su Impacto en la Gestión de los Servicios de Salud. *Elsevier.es*, Revista de Administración Sanitaria Siglo XXI. [Página Web]. Recuperado de: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-administracion-sanitaria-siglo-xxi-261-articulo-las-enfermedades-raras-su-impacto-13117793>

Posada de la Paz, M., Alonso, V., & Bermejo, E. (2016). Enfermedades raras. Madrid: Los Libros de la Catarata: Instituto de Salud Carlos III. [Página Web]. Recuperado de: Repositorio Internacional de Salud. Website: <https://repisalud.isciii.es/handle/20.500.12105/7277>

Ranieri, G. (2017). Antecedentes Legales Sobre Enfermedades Raras. *RevchilenfERMrespir.cl*, Revista Chilena De Enfermedades Respiratorias, 33(1), 12–13. [Página Web]. Recuperado de: <https://revchilenfERMrespir.cl/index.php/RChER/article/view/243>

Rajasimha, H. Shirol, P. Ramamoorthy, P. et al. (2014, Agosto). Abordar los Desafíos y Oportunidades para la Comunidad India de Enfermedades Raras. *cambridge.org*, Revista Cambridge. Recuperado de: <https://www.cambridge.org/core/journals/genetics-research/article/organization-for-rare-diseases-india-ordi-addressing-the-challenges-and-opportunities-for-the-indian-rare-diseases-community/D18E24DD5B2374F997F3D73841229248>

Rare Disease International, (RDI). (2021, Diciembre) Resolución de la ONU sobre las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias. [Página Web]. Recuperado de: <https://www.rarediseasesinternational.org/wp-content/uploads/2021/12/ES-FINAL-International-Press-Release-UN-Resolution.pdf>

Red-DESC. (2022). El derecho a la salud. [Página Web]. Recuperado de Red-DESC: La Red Internacional para los Derechos Económicos, Sociales y Culturales. Website: <https://www.escribnet.org/es/derechos/salud>

Redacción Médica. (2018). La OMS ha identificado 5.000 Enfermedades Raras, sin contar las ultras raras. Sanitaria. [Página Web]. Recuperado de: <https://www.redaccionmedica.com/secciones/privada/la-oms-ha-identificado-5-000-enfermedades-raras-sin-contar-las-ultra-raras-7846>

Registro Oficial del Ecuador. (2002). Registro Oficial No. 670. Ley Orgánica del Sistema Nacional de Salud. Ley 80. [Página Web]. Recuperado de Registro Oficial del Ecuador. Website: <https://www.registroficial.gob.ec/index.php/registro-oficial-web/publicaciones/registro-oficial/item/6722-registro-oficial-no-670>

Registro Oficial del Ecuador. (2010). Registro Oficial No. 252. [Página Web]. Recuperado de Registro Oficial del Ecuador. Website: <https://www.registroficial.gob.ec/index.php/registro-oficial-web/publicaciones/registro-oficial/item/4054-registro-oficial-no-252>

Registro Oficial del Ecuador. (2017). Registro Oficial No. 66. [Página Web]. Recuperado de Registro Oficial del Ecuador. Website: <https://www.registroficial.gob.ec/index.php/registro-oficial-web/publicaciones/registro-oficial/item/9531-registro-oficial-no-66>

Registro Oficial del Ecuador. (2019). Segundo Suplemento No. 5 26 de julio del 2019 [Página Web]. Recuperado de Registro Oficial del Ecuador. <https://www.registroficial.gob.ec/index.php/registro-oficial-web/publicaciones/suplementos/item/11878-segundo-suplemento-registro-oficial-no-5>

Resolución 76/132 de la Asamblea General de las Naciones Unidas “Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias” A/RES/76/132 (16 de diciembre del 2021), disponible en: <https://digitallibrary.un.org/record/3953765?ln=en#record-files-collapse-header>

Revelo, F. A. (2021). *Las enfermedades raras en Colombia desde una perspectiva de los derechos humanos*. [Tesis de Posgrado]. Universidad Jorge Tadeo Lozano. Bogotá. Recuperado de Repositorio Académico de la Universidad Jorge Tadeo Lozano. Website: <https://expeditiorepositorio.utadeo.edu.co/handle/20.500.12010/16682>

Rosselli, D., & Rueda, J. (2019). ESTUDIO: *Enfermedades Raras, huérfanas y olvidadas*. [Página Web]. Recuperado de Academia.edu. Website:

https://www.academia.edu/5271337/ESTUDIO_ENFERMEDADES_RARAS_HU%C3%89RFANAS_Y_OLVIDADAS

Rueda, V. & Aracelly, V. (2015). *Impacto de las enfermedades en el Ecuador*. [Tesis de Titulación]. UNIR, Universidad Internacional de la Rioja. Recuperado de: <https://reunir.unir.net/bitstream/handle/123456789/3369/RUEDA%20VILLACIS%2C%20VIANA.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Salinas, M, & Córdoba, J. (2016). *Modelo de gestión para la atención integral de pacientes con Enfermedades Raras*. [Tesis de Titulación]. Universidad del Rosario. Bogotá. Recuperado de: <https://repository.urosario.edu.co/handle/10336/12389>

Suárez, F. (2019). ¿Qué es una enfermedad huérfana, rara, ultra huérfana y olvidadas? *Revistamedicina.net*, Revista Medicina. 41 (3), 269-270. [Página Web]. Recuperado de Revista Medicina. Website: <https://revistamedicina.net/ojsanm/index.php/Medicina/article/view/1455>

Ulloa, C. Salazar, H. García, S. Guerrero, R. & Estrella, P. (2021). La ciudadanía por un pacto social en Ecuador. Quito, Ecuador. Fundación Esquel. [Página Web]. Recuperado de: Fundación Esquel Website: <https://esquel.org.ec/es/noticiaspacto/noticias-individuales/item/1179-la-ciudadania-por-un-pacto-social-en-ecuador.html>

Vicente, E. Pruneda, A. & Ardanaz, E. (2020). Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por Enfermedades Raras. *Sciencedirect.com*, Gaceta Sanitaria, 34(6), 536-538. [Página Web]. Recuperado de Gaceta Sanitaria. Website: <https://www.gacetasanitaria.org/es-paradoja-rareza-proposito-del-porcentaje-articulo-S0213911120300753>

ANEXOS

ANEXO 1	ENCUESTA PACIENTES ENFERMEDADES RARAS
ANEXO 2	FORMATO ENTREVISTA FUNDACIONES PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS
ANEXO 3	FORMULARIO DE CONSENTIMIENTO ESTUDIO ENFERMEDADES RARAS
ANEXO 4	ACRÓNIMOS
ANEXO 5	POLÍTICA NACIONAL DE GENÉTICA 2013-2023
ANEXO 6	CD CON VIDEO DE LAS ENTREVISTAS REALIZADAS A LOS DIRECTIVOS DE FUNDACIONES DE PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS
ANEXO 7	MODELO DE SISTEMA NACIONAL DE SALUD INTERCULTURAL FINANCIADO – SINASIF
ANEXO 8	CARTA COMPROMISO FIRMADA POR EL VICEPRESIDENTE ALFREDO BORRERO CON LAS FUNDACIONES DE PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS.