



“UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA”

Facultad Jurídica, Social Y Administrativa

Carrera de Derecho

Tesis previa a optar el Grado
de Licenciada en
Jurisprudencia y Título de
Abogada

Título:

**La determinación de las enfermedades raras o
huérfanas a través de normativa propia garantiza
el derecho a la salud.**

Autora: Gina Gabriela Erreyes Becerra.

Director de Tesis: Dr. Luis Aníbal Torres Jiménez.

Loja – Ecuador

2021

CERTIFICACIÓN

Dr. Luis Aníbal Torres Jiménez

DIRECTOR DE TESIS.

DOCENTE DE LA CARRERA DE DERECHO DE LA UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA.

CERTIFICO:

Que, en mi calidad de docente de la carrera de Derecho de la Universidad Nacional de Loja, director de la Tesis de la señorita Gina Gabriela Erreyes Becerra, con el tema **“La determinación de las enfermedades raras o huérfanas a través de normativa propia garantiza el derecho a la salud”**, trabajo que ha sido corregido y debidamente revisado, y , luego de haber realizado conjuntamente con la autora algunas lecturas, correcciones en el ámbito planteado y en la forma y fondo del trabajo de tesis, la misma ha sido presentada de la manera recomendada y por considerar que esta investigación reúne los requisitos que contempla el Reglamento de Régimen Académico de la Universidad Nacional de Loja autorizo que la postulante continúe con los trámites de Ley y el Reglamento de la Universidad Nacional de Loja.

Particular que le informo para los fines legales pertinentes.

Loja, 16 de febrero de 2021.

**LUIS ANIBAL
TORRES
JIMENEZ** Firmado digitalmente
por LUIS ANIBAL
TORRES JIMENEZ
Fecha: 2021.02.17
14:57:05 -05'00'

Dr. Luis Aníbal Torres Jiménez.

DIRECTOR DE TESIS

DECLARACIÓN DE AUTORÍA

Yo, Gina Gabriela Erreyes Becerra, con cédula de ciudadanía 1104109408, declaro ser autora del presente trabajo de tesis y eximo expresamente a la Universidad Nacional de Loja y a sus representantes jurídicos de posibles reclamos o acciones legales, por el contenido de la misma.

Adicionalmente, acepto y autorizo a la Universidad Nacional de Loja, la publicación de mi tesis en el Repositorio Institucional-Biblioteca Virtual.

Loja, 22 de abril de 2021.

Gina Gabriela Erreyes Becerra

C.I.1104109408

CARTA DE AUTORIZACIÓN DE TESIS POR PARTE DEL AUTOR PARA LA CONSULTA, REPRODUCCIÓN PARCIAL O TOTAL Y PUBLICACIÓN ELECTRÓNICA DEL TEXTO COMPLETO.

Yo, Gina Gabriela Erreyes Becerra, declaro ser la autora del presente trabajo de investigación titulada **“La determinación de las enfermedades raras o huérfanas a través de normativa propia garantiza el derecho a la salud”**, autorizo al Sistema Bibliotecario de la Universidad Nacional de Loja para que, con fines académicos, muestre al mundo la producción intelectual de la Universidad, a través de la visibilidad de su contenido de la siguiente manera en el Repositorio Digital Institucional.

Los usuarios pueden consultar el contenido de este trabajo en el RDI, en las redes de información del país y del exterior, con las cuales tenga convenio la Universidad.

La Universidad Nacional de Loja, no se responsabiliza por el plagio o copia de la tesis que realice un tercero.

Para constancia de esta autorización, en la ciudad de Loja, a los veinte y dos días del mes de abril de dos mil veinte y uno, firma la autora.

Firma:

Nombre: Gina Gabriela Erreyes Becerra.

Cédula: 1104109408

Correo electrónico: gaby.becerra1@hotmail.com

Celular: 0967877726

Director de Tesis: Dr. Luis Aníbal Torres Jiménez, Mg. Sc.

Tribunal de Grado:

- **Presidente:** Dr. Mauricio Fabián Aguirre Aguirre, Mg. Sc.
- **Vocal:** Dr. Shandry Vinicio Armijos Fierro, Mg. Sc.
- **Vocal:** Dr. Fransinl Alcívar Castillo Prado, Mg. Sc.

"Estoy orgulloso de mis logros, pero eso ya lo experimenté. Necesito continuar moviéndome para aprender. Lo que hice ya está hecho, lo que voy hacer lo voy a hacer."

- John Grinder.

AGRADECIMIENTO.

A DIOS, por ser mi guía y fortaleza, sin ÉL no soy nada.

A mis padres, por sus enseñanzas éticas y morales, por su apoyo y entrega perenne.

A mi hermano y sobrinos, por ser el motivo de superación.

A quienes me han apoyado en este camino.

A ti.

Gina Gabriela Erreyes Becerra.

“Yo soy el Camino, la Verdad, y la Vida”

- Juan 14:6.

DEDICATORIA.

A DIOS por regalarme la vida y dejarme vivirla.

A Jhenny Becerra, mi madre, ejemplo de
amor, lealtad y paciencia,
mi logro lo debo a ella.

Gina Gabriela Erreyes Becerra.

TABLA DE CONTENIDOS

PORTADA	I
CERTIFICACIÓN	II
DECLARACIÓN DE AUTORÍA	III
CARTA DE AUTORIZACIÓN DE TESIS POR PARTE DEL AUTOR PARA LA CONSULTA, REPRODUCCIÓN PARCIAL O TOTAL Y PUBLICACIÓN ELECTRÓNICA DEL TEXTO COMPLETO.	IV
AGRADECIMIENTO.	VI
DEDICATORIA.	VII
TABLA DE CONTENIDOS	VIII
1. TÍTULO.	1
2. RESUMEN.	2
2.1. SUMMARY.....	4
3. INTRODUCCIÓN.	7
4. REVISIÓN DE LITERATURA	9
4.1. MARCO CONCEPTUAL.....	9
4.1.1. DETERMINACIÓN.....	9
4.1.2. ENFERMEDAD.	10
4.1.3. ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS.	10
4.1.4. GARANTÍAS CONSTITUCIONALES.....	11
4.1.5. DERECHO SUBJETIVO.....	12
4.1.6. SALUD.....	13
4.1.7. DERECHO A LA SALUD.	14
4.1.8. FALTA.	15
4.1.9. NORMA JURÍDICA.	16
4.1.10. PRESUPUESTO.....	17
4.1.11. FINANCIAMIENTO.....	18
4.1.12. EQUIPOS MÉDICOS.....	20
4.1.13. EVALUACIÓN.....	21

4.1.14. TECNOLÓGICA SANITARIA.....	22
4.1.15. DIAGNÓSTICO.....	23
4.1.16. TRATAMIENTO.....	25
4.1.17. MEDICINA.....	26
4.1.18. MEDICINA GENÓMICA.....	28
4.1.19. MEDICINA PERSONALIZADA.....	29
4.1.20. VULNERACIÓN.....	31
4.1.21. DERECHOS CONSTITUCIONALES.....	32
4.2. MARCO DOCTRINARIO.....	33
4.2.1. ANTECEDENTES HISTÓRICOS DE LA SALUD.....	33
4.2.2. EVALUACIÓN DE TECNOLOGÍA SANITARIA.....	36
4.2.2.1. Fases de la Evaluación de Tecnología Sanitaria.....	40
4.2.2.2. Evaluación de Tecnología Sanitaria en el Ecuador.....	41
4.2.3. PRESUPUESTO.....	44
4.2.3.1. Clasificación de los ingresos y egresos del Presupuesto.....	45
4.2.3. 2. Ciclo presupuestario.....	46
4.2.3.3. Presupuesto de Salud.....	54
4.2.4. FINANCIAMIENTO EN SALUD.....	57
4.2.4.1. Principios del financiamiento en salud.....	58
4.2.4.2. Falta de financiamiento en salud.....	60
4.2.5. LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS.....	61
4.2.5.1. Características de las enfermedades raras o huérfanas.....	63
4.2.5.2. Lista de enfermedades raras o huérfanas en el Ecuador.....	65
4.3. MARCO JURÍDICO.....	70
4.3.1. DECLARACIÓN UNIVERSAL DE DERECHOS HUMANOS.....	70
4.3.2. CONSTITUCIÓN DE LA REPÚBLICA DEL ECUADOR.....	71
4.3.3. LEY ORGÁNICA DE SALUD.....	76
4.4. DERECHO COMPARADO.....	90
4.4.1. Legislación Peruana.....	90
4.4.2. Legislación Colombiana.....	96
4.4.3. Legislación Panameña.....	102
5. MATERIALES Y MÉTODOS.....	104

5.1. MATERIALES.....	104
5.2. MÉTODOS.	105
6. RESULTADOS.....	107
6.1. RESULTADOS DE LAS ENCUESTAS.....	108
6.2. RESULTADOS DE LAS ENTREVISTAS.	124
6.3. ESTUDIO DE CASOS.....	148
PRIMER CASO: Sentencia N°. 074-16-SIS-CC. De La Corte Constitucional Del Ecuador. Por la Acción de incumplimiento de sentencias y dictámenes constitucionales en el: Caso N.º 0010-14-IS: Tratamiento del Síndrome de Laron	148
SEGUNDO CASO: Tratamineto de la Mucopolisacaridosis, del tipo 6: Síndrome de Maroteaux-Lamy.....	154
7. DISCUSIÓN.....	156
7.1. VERIFICACIÓN DE OBJETIVOS.	156
7.1.1. Objetivo General.	156
7.1.2. Objetivos específicos.	158
7.2. CONTRASTACIÓN DE HIPÓTESIS.....	160
7.3. FUNDAMENTACIÓN JURÍDICA PARA LA PROPUESTA DE REFORMA LEGAL.....	161
8. CONCLUSIONES	163
9. RECOMENDACIONES.....	165
9.1. PROPUESTA DE REFORMA LEGAL.	166
10. BIBLIOGRAFÍA.....	176
11. ANEXOS.....	184
11.1. ENCUESTA.	184
11.2. PROYECTO DE INVESTIGACIÓN.....	186

1. TÍTULO.

LA DETERMINACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS A TRAVÉS DE NORMATIVA PROPIA GARANTIZA EL DERECHO A LA SALUD.

2. RESUMEN.

El presente trabajo investigativo se llevó a cabo ante una problemática jurídica y moderna, que acontece a un grupo importante de la sociedad, a las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, por lo que se busca, de manera legal, su bienestar físico, psicológico y social, sin discriminación y garantizando los derechos que se encuentran reconocidos en la Constitución de la República del Ecuador.

Se realiza un análisis conceptual, que ayude a comprender el tema, ya que existen varios términos técnicos y médicos que puede ser desconocidos o inentendibles para la masa. Generalmente, la gente tiende a confundir o desconocer términos complejos pero significativos e importantes, por lo que se hace énfasis en darlos a conocer, como es, principalmente, la definición de las enfermedades raras, a la cual se la trastoca con las enfermedades catastróficas, las cuales son muy distintas, desde su diagnóstico y aún más en su tratamiento.

Así mismo, se realiza un estudio doctrinario de los puntos relevantes, contemplando las diversas concepciones teóricas sobre este tipo de enfermedades. Al no ser enfermedades comunes, y a pesar, de no haber muchos estudios en el tema y de que haya información en otros idiomas, existen estudiosos que han logrado determinar una serie de condiciones e ideas, que tratan de comunicar y hacer hincapié para que la gente conozca, tal como es, la relevancia de este tipo de afecciones; la manera en cómo se los puede apoyar en los diversos ámbitos, psicológico y social; o , en lo que atañe, el cómo potenciar apoyo de manera jurídica a las personas con una enfermedad rara o huérfana.

Por consiguiente, se ejecuta un análisis jurídico, considerando los derechos y que normas son por las que están regulados; así como, una comparación, con la normativa de otros países, para lograr acoger y entender este tema complejo y lleno de vacíos. La Norma Suprema del país reconoce a

las personas con enfermedades raras o huérfanas como un grupo de vulnerabilidad, y, en la Ley Orgánica de Salud por medio de la Ley Reformatoria N°0, Registro Oficial 625, se incluye un capítulo para estas enfermedades, fusionándolas con las enfermedades catastróficas, lo que obviamente por sus grandes diferencias no otorga ningún beneficio a quienes las padecen, existiendo temas importantes y necesarios, que se encuentran inconsistentes o sin tratar, lo que impide lograr un equilibrio armónico de la salud de las personas con enfermedades raras o huérfanas. En diversos países, a través de sus legislaciones, se han reconocido y se han tomado acciones para dar diversas soluciones, a varios problemas de este grupo vulnerable.

En relación a esto, se emplea materiales, métodos y técnicas de investigación, para cumplir el designio del presente estudio. Conjuntamente, se aplica la investigación de campo, a través de, primero, las encuestas, realizadas a treinta profesionales del derecho y de la salud; segundo, las entrevistas, ejecutadas a cinco estudiosos del tema; y, tercero, con el estudio de casos, reales y patentes, demostrando las dificultades físicas, jurídicas, psicológicas y sociales que sufren por sus padecimientos.

A continuación, se emplea una discusión que ayuda a comprobar los objetivos, tanto general como específicos, planteados en este trabajo de ardua indagación, así como, se contrasta la hipótesis de falta de normativa propia para personas con enfermedades raras o huérfanas. Por lo consiguiente, se proporciona conclusiones y recomendaciones, en busca del beneficio de este grupo de personas vulnerables.

Por lo antes mencionado, y recalcando que, el derecho y la medicina han estado y están en constante relación, como, lo evidencia tanto el sistema legal del país como el sistema internacional, se plantea la necesidad de normativa, para evitar que haya vulneración de los derechos constitucionales de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, asegurando el derecho a la salud y a la vida, en la cual incluya la evaluación de tecnología sanitaria,

presupuesto, financiamiento, equipos, diagnóstico preventivo, tratamiento adecuado y eficaz, aplicación de medicina genómica-personalizada, actualización del listado de enfermedades raras existentes en el país, así como sanciones, y demás, situaciones legales.

2.1. SUMMARY.

The present investigative work was carried out before a legal and modern problem, which happens to an important group of society, to people who suffer from rare or orphan diseases, so their physical, psychological well-being is sought, in a legal way and social, without discrimination and guaranteeing the rights that are recognized in the Constitution of the Republic of Ecuador.

Conceptual analysis is carried out, which helps to understand the subject since several technical and medical terms may be unknown or unintelligible to the mass. Generally, people tend to confuse or ignore complex but significant and important terms, so the emphasis is placed on making them known, such as, mainly, the definition of rare diseases, which is disrupted by catastrophic diseases, which are very different, from its diagnosis and even more in its treatment.

Likewise, a doctrinal study of the relevant points is carried out, contemplating the various theoretical conceptions about this type of disease. As they are not common diseases, and even though there are not many studies on the subject and that there is information in other languages, there are scholars who have managed to determine a series of conditions and ideas, which they try to communicate and emphasize so that people know, as it is, the relevance of this type of affections; how they can be supported in the various areas, psychological and social; or, in what concerns, how to strengthen legal support for people with a rare or orphan disease.

Consequently, a legal analysis is carried out, considering the rights and the norms by which they are regulated; as well as, a comparison, with the regulations of other countries, to be able to accept and understand this complex issue full of gaps. The country's Supreme Norm recognizes people with rare or orphan diseases as a vulnerable group, and, in the Organic Health Law through Reform Law No. 0, Official Registry 625, a chapter is included for these diseases, merging them with catastrophic diseases, which obviously due to their great differences does not provide any benefit to those who suffer from them, there are important and necessary issues, which are inconsistent or untreated, which prevents achieving a harmonious balance of the health of people with rare or orphan diseases. In various countries, through their laws, actions have been recognized and taken to provide various solutions to various problems of this vulnerable group.

About this, research materials, methods, and techniques are used to fulfill the purpose of this study. Jointly, the field research is applied, though, first, the surveys, carried out on thirty legal and health professionals; second, the interviews carried out with five scholars on the subject; and, third, with the study of cases, real and patent, demonstrating the physical, legal, psychological and social difficulties suffered by their ailments.

Next, a discussion is used that helps to verify the objectives, both general and specific, raised in this arduous investigation, as well as, the hypothesis of lack of proper regulations for people with rare or orphan diseases is contrasted. Therefore, conclusions and recommendations are provided, seeking the benefit of this group of vulnerable people.

Due to the aforementioned, and emphasizing that law and medicine have been and are in constant relationship, as evidenced by both the country's legal system and the international system, the need for regulations is raised, to avoid the violation of the constitutional rights of people suffering from rare or orphan diseases, ensuring the right to health and life, which includes the evaluation of

health technology, budget, financing, equipment, preventive diagnosis, adequate and effective treatment, application of medicine genomic-personalized, updating of the list of rare diseases existing in the country, as well as sanctions, and other legal situations.

3. INTRODUCCIÓN.

Las enfermedades raras o huérfanas se presentan en baja frecuencia, las cuales poseen varias complicaciones desde determinar su origen hasta el plan terapéutico. Son enfermedades altamente costosas y poco conocidas, existen estudios limitados pero que han ido avanzando, en busca de una armonía física y mental de las personas con este tipo de padecimientos, para que las puedan sobrellevar, y así, tengan una calidad de vida digna.

Es irrefutable que el derecho y la medicina han estado conexas desde tiempos remotos. La norma suprema de la legislación ecuatoriana, la Constitución de la República del Ecuador, establece derechos, libertades y obligaciones tanto para los ciudadanos como para el Estado. La salud es un derecho fundamental, la Constitución en su artículo 32, indica que “la salud es un derecho que garantiza el Estado”, derecho que se encuentra relacionado con el derecho a la vida, ambos derechos, son básicos para todo ser humano. Así mismo, la Constitución determina que las personas con enfermedades raras o huérfanas son un grupo vulnerable, disponiendo en su artículo 35 la “atención prioritaria y especializada” para las mismas.

Existen aproximadamente 7 mil enfermedades raras o huérfanas y cada año van sumándose 200 patologías más en todo el mundo. El Ecuador no es la excepción, es capital mundial de ciertas enfermedades raras o huérfanas como el síndrome de Laron, conocida como el enanismo. Sin embargo, el Ministerio de Salud Pública (MSP) dispone de una lista con 106 enfermedades raras, desde el año 2012, al estar desactualizada, hace difícil saber si son las únicas enfermedades que acontece el país, así como, dificulta la toma de decisiones médicas, ya que, si no constan, es imposible tener un control adecuado y suministrar medicamentos.

Las personas con enfermedades raras o huérfanas se encuentran protegidas por instrumentos legales, como es, la Declaración Universal de

Derechos Humanos, en su artículo 3, se menciona que todo ser humano tiene derecho a la vida; y, en su artículo 25, que se tiene derecho a la salud, al bienestar, y a la asistencia médica.

Diagnosticar a las personas con enfermedades raras o huérfanas resulta tener un alto grado de complejidad, tanto médica como financiera, por lo que se dificulta continuar y proporcionar una plena atención sanitaria, como es el tratamiento. Lo que resulta en no llevar a cabo lo dispuesto en el artículo 50 de la Constitución, de garantizar a las personas con enfermedades raras “la atención especializada y gratuita en todos los niveles, de manera oportuna y preferente”. Por consiguiente, es necesario contar con recursos humanos y materiales sanitarios especializados, para ayudar a determinar qué tipo de enfermedad padecen y los pasos a seguir, siendo conveniente aplicar la medicina desde lo más profundo del ser, desde la genética, y, conjuntamente, emplearla de forma específica e individual, haciéndola personalizada.

Seguidamente, es inevitable contar con lo económico, pues, dentro del presupuesto que es dado para el Sistema Nacional de Salud, no hay una designación para este grupo vulnerable, a más de, que el sistema no da cobertura a la demanda de recursos sistemáticamente muy altos.

Por los precedentes aludidos, de puntos inconclusos o sin tratar en la legislación ecuatoriana, para garantizar los derechos fundamentales, se recalca lo imperioso que es una normativa propia para las personas con enfermedades raras o huérfanas, y es así, que se desarrolla este trabajo de investigación.

4. REVISIÓN DE LITERATURA

4.1. MARCO CONCEPTUAL.

Para el desarrollo de esta investigación es necesario tomar en cuenta algunos términos relevantes, que harán fácil la comprensión posterior del tema.

4.1.1. DETERMINACIÓN.

El término determinación proviene “del latín *determinatio*, determinación es la acción y efecto de determinar (tomar una resolución, fijar los términos de algo, señalar algo para algún efecto)” (Pérez Porto, Definición de determinación , 2011). Con origen en la antigua lengua indoeuropea, el vocablo determinación es una derivación del verbo determinar, la cual contiene varios significados, pues se refiere a adoptar la solución de un problema; establecer los procesos que se deben seguir ante una situación o acontecimiento; e, indicar una causa obteniendo concluyentes resultados, un desenlace.

Así mismo, en el diccionario enciclopédico ilustrado, determinar se lo define como “Fijar los términos de una cosa. Distinguir. Señalar una cosa para algún efecto” (OCEANO Grupo Editorial, 1994). Determinar permite constituir métodos, pasos para la realización de algo, además, la expresión se refiere a diferenciar algo entre varios contextos; y, mostrar una causa y su efecto.

La determinación consiste en “señalar la extensión, función o significación de una palabra[...] tomar o hacer tomar una decisión” (Bibliograf Editorial, 1997). Este vocablo establece el despliegue, el papel que juega o actividad particular que puede llegar a tener un término; del mismo modo, determinar es obtener o provocar la obtención de algo en cierto escenario.

4.1.2. ENFERMEDAD.

El término enfermedad se refiere a la "Alteración del equilibrio físico o psíquico de los individuos producida por causas diversas, algunas de las cuales son atribuibles al medio ambiente y a las actividades que desarrollan" (OMEBA, 2005, pág. 827). Entendiéndose así, que enfermedad consiste en el desequilibrio, en la inestabilidad que puede llegar a contraer la integridad física o mental de alguna persona, debido a distintas situaciones y elementos que se pueden presentar en el diario vivir.

La expresión enfermedad es "un trastorno morboso definido que puede afectar, total o parcialmente, al organismo u a la psique. El estado de enfermedad es siempre reacción o respuesta a una situación causal de orden microbiano, traumático, familiar, religioso o social" (OCEANO Grupo Editorial, 1994). Consistiendo en el cambio que se puede producir al desarrollo normal de una parte o de todo el cuerpo por la adquisición de algo extraño que causa malestar al ser o a la capacidad intelectual, siendo la consecuencia por contraer microbios o por un desorden psicológico producto de un evento que puede perturbarlo, considerándose el entorno que lo rodea, y, las actividades que puede llegar a efectuar el sujeto.

Enfermedad es la "alteración más o menos grave de la salud del cuerpo animal" (Ediciones Castell, 1988). En lo que respecta, es necesario evidenciar lo que le acontece al organismo humano, siendo así, la transformación del estado estándar o normal del cuerpo en su todo, ya sea que lo afecte de forma ligera o compleja.

4.1.3. ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS.

Las enfermedades raras o huérfanas “son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia baja, presentan muchas dificultades para ser diagnosticadas” (Ministerio de Salud del Perú, 2014). Son padecimientos de las personas que se presentan en poco porcentaje considerando la población general, al ser así, se hace difícil su estudio y así también, la aplicación y evolución de tratamiento y diagnóstico porque no ha habido estudio amplio en el campo, que como consecuencia el que sufra de estos padecimientos podría concluir con la disminución de sus funciones por largo tiempo o incluso en su fallecimiento.

Estas enfermedades se refiere a que pueden ser “potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad” (Ministerio de Salud y Protección Social - República de Colombia, s.f.). No son enfermedades que terminan con la salud de la persona rápidamente, y, al no ser muy conocidas debido a que su composición en sí no es fácil, determinarlas toma bastante tiempo.

Las enfermedades raras o huérfanas se “caracterizan por una prevalencia muy baja, dificultad en el diagnóstico y alto impacto en la salud” (Trejo Pérez, 2016). No existe una proporción alta de padecimiento de algunas enfermedades raras o huérfanas en un lugar determinado, presentando obstáculos para su determinación y poder sobrellevarlas, y así, tengan una calidad de vida digna.

4.1.4. GARANTÍAS CONSTITUCIONALES.

Las garantías son “los medios de los que disponen los ciudadanos para hacer efectivos sus derechos constitucionales” (Grijalva Jiménez, 2012, pág. 29). Siendo instrumentos con los cuales pueden contar quienes forman parte de una sociedad para hacer valer derechos que le corresponden y se le han otorgado a través de un grupo de normas fundamentales de un Estado soberano.

La expresión garantía:

“Significa protección, respaldo, defensa, salvaguarda. Las garantías constitucionales son mecanismos reconocidas y establecidas en la Constitución de la República, destinadas a proteger los derechos de las personas y restablecer el orden cuando ha sido transgredidas por acción u omisión por la autoridad de un órgano del sector público o por una persona particular.” (Jaramillo Ordóñez, 2014, pág. 39)

La expresión garantía consiste en poner en resguardo algo que puede llegar a pasar por un daño o peligro, así, las garantías constitucionales radican en métodos que se encuentran dentro de la norma suprema de un Estado independiente, con el fin de cuidar las potestades que poseen quienes pertenecen a esa sociedad, y, en el caso de que se haya efectuado el daño, debido a que se hizo o no se hizo una acción por parte de alguien, por lo que se buscará la forma de resarcirlo o compensarlo en cierto modo el derecho o los derechos que han sido perjudicados.

El argentino Bidart Campos, German José., sostiene que las garantías “son instituciones de seguridad creadas a favor de las personas a fin de que dispongan del medio necesario para hacer efectivo el reconocimiento de un derecho” (Jaramillo Ordóñez, 2014, pág. 40). Siendo las garantías, medios de amparo o protección de las facultades inherentes de un sujeto que las adquiere o recibe por pertenecer a una colectividad que conviven y se encuentran perteneciendo en un lugar y tiempo determinado. Permitiéndole usar estos medios para que no le priven o sobrepasen las facultades que posee el sujeto.

4.1.5. DERECHO SUBJETIVO.

El término derecho tiene su etimología del latín “<<*directus*>>”, que significa lo derecho, lo recto, lo rígido. [...] designa esta palabra las facultades

pertenecientes al individuo: Derecho subjetivo.” (ESPASA, 1999, pág. 301). Teniendo su origen en una lengua antigua, este término trae consigo varias definiciones, de manera general, se refiere a algo que no se desvía o admite cambios, que debe seguir algunas reglas preestablecidas. En lo que corresponde, es necesario tener conocimiento del derecho subjetivo, que no es más que, las potestades o las capacidades que posee o corresponde a una persona, por el solo hecho de serlo.

El Derecho subjetivo “es aquella potestad de que gozan sus titulares, para ejercer y hacer valer dichos derechos frente a otros sujetos” (Peña Nossa, 2017, pág. 1). Se entiende como la facultad de los sujetos que tienen o poseen capacidad jurídica, para que puedan ejecutar y hacer efectivo dichas facultades ante los miembros de la sociedad.

El derecho subjetivo es también conocido como “derecho de los sujetos de derecho corresponde a la prerrogativa individual que la persona-sujeto extrae, separa de la norma jurídica” (Ochoa G., 2006, pág. 89) . No solo se conoce como derecho subjetivo, sino que adquiere otro nombre, dando a entender que las personas que viven en una sociedad tienen facultades por el motivo de pertenecer a esta, desde ahí ya tiene un derecho, una facultad y este a su vez adquiere más facultades para que pueda convivir en una sociedad, los individuos deben aplicar el uso de estas facultades, entendiéndose que cada individuo tiene sus propios y distintos derechos específicos.

4.1.6. SALUD.

Se entiende por salud como el "Funcionamiento armónico de los sistemas orgánicos de los seres vivos, de acuerdo con su naturaleza” (OMEBA, 2005, pág. 1757). La salud consiste en la realización de actividades propias y singulares de manera pacífica y sistemática de la composición o estructura esencial correspondiente de un ser en específico.

La salud “es el estado de completo bienestar físico, mental, social y no solamente la ausencia de enfermedad. [...] medio para llegar a una meta, es decir, como un recurso que permite a las personas llevar una vida individual, social y económica productiva” (Morón Marchena, 2015, pág. 179). Poseer salud, significa que el cuerpo en su totalidad debe estar en un estado o situación normal respectiva, además, de que este bien con lo que le rodea y habita, así, permite que las personas, puedan estar cómodas y sobrelleven una vida digna y fructífera.

El término salud se refiere a que “es un concepto que puede tener múltiples interpretaciones. Va más allá de la ausencia de enfermedad, es dinámico y cambiante e incluye aspectos culturales, biológicos, psicológicos y sociales” (Martín Zurro & Jodar Solá, 2018, pág. 18). Como muchos términos, este es complejo ya que no es solo el desequilibrio que puede llevar a contraer el cuerpo o la mente, sino que, también se tiene en cuenta y se analiza el mundo en que realiza sus actividades, entre más óptimo este mundo mejor será su estado. Estudiar en un todo hábitat y cuerpo para entender y conocer que disfruta de un completo estado de salud.

4.1.7. DERECHO A LA SALUD.

Este derecho está relacionado con otros derechos, como es el derecho a la vida y el derecho a la integridad personal. El derecho a la salud se entiende como “un deber para los poderes públicos, que se desdobra en el deber de tutelar la salud por medio de las medidas necesarias, de un lado, y el deber de fomentar la educación sanitaria, de otro” (Calvo Meljide, López Díaz, & Martín Jiménez, 2014, pág. 142). Pues el derecho a la salud es una obligación que le corresponde al Estado, el cual estará a cargo de proporcionar los recursos necesarios como promover e impulsar para que los miembros del Estado adquieran conocimientos

básicos de cómo deben mantenerse en un buen estado de salud y lo respectivo a esta situación.

El derecho a la salud se refiere a:

“el derecho a la salud (o a su protección) es uno de los derechos sociales por antonomasia. Se trata de un derecho prestacional en la medida en que principalmente implica y conlleva una serie de obligaciones positivas (de hacer) por parte de los poderes públicos” (Carbonell, 2005, pág. 179).

Esta facultad no solo implica en una adquisición de los individuos, sino, también un resguardo de esta facultad, siendo y perteneciendo a un derecho que permite convivir entre sí a los que conforman una sociedad, preservando su estado de salud por excelencia. Este derecho se contempla como la otorgación del servicio de salud por parte del Estado a sus integrantes.

Este derecho se entiende como una facultad muy necesaria y básica para el bienestar de todas las personas. Así, “el derecho a la salud es un derecho fundamental, “de manera autónoma”” (Dueñas Ruíz, 2012, pág. 76). Es un derecho independiente de los demás, que debe tener y regirse por sus propias reglas y sus propios recursos.

4.1.8. FALTA.

La palabra falta tiene su origen etimológico del latín fallita, que es la “privación de algo necesario o útil” (OCEANO Grupo Editorial, 1994). Es un término de origen antiguo que viene a ser la ausencia ineludible la cual impide realizar algo completamente como se cree que es o se presume que tiene que ser para completarse.

La falta es un “Defecto o privación de algo necesario o útil.” (Real Academia Española, 2020) , es un término que representa la imperfección o la

insuficiencia que debe tener o estar en algo primordial, la carencia de lo indispensable para un buen e imperioso para el desarrollo de una situación.

Este término tiene varios conceptos, según el contexto, así, también “se le llama falta a cualquier error que se halle en un texto o en una declaración oral” (Pérez Porto & Gardey, Definición.de, 2009). Pues al realizar una observación minuciosa de algún documento o situación, de acuerdo a una determinada perspectiva, se puede concluir que no está en lo correcto o hay una confusión.

4.1.9. NORMA JURÍDICA.

Las normas jurídicas se refieren a:

“regla de conducta heterónoma, bilateral, externa y coercible, convirtiéndose en una tautología imperativa. [...] exteriorizado por medio de un juicio lógico de conceptos de mayor y menor extensión y comprensión [...] para la solución de un problema o problemas sociales [...]La función de la norma es regular la conducta humana, por eso se denomina juicio normativo, el mismo que no responde a lo que es sino a lo que debe ser.” (Jaramillo Ordóñez, 2014, págs. 40-41).

Siendo las normas jurídicas preceptos que regulan el comportamiento de una persona con los demás y entre sí, impidiendo que se puedan hacer cosas que pueda dañar a los otros, con imposiciones que se repiten, las cuales se manifiestan de manera coherente, sin contradicciones y entendibles. Estas normas tienen como fin el buscar respuestas eficaces a las diversas cuestiones conflictivas que se pueden presentar dentro de una sociedad. Por lo que se pone en orden la manera de comportarse, para que haya un correcto funcionamiento en la convivencia de los individuos, estas regulaciones se hacen constar en un cuerpo fijado con algunas reglas, dejando constancia, estableciéndose lo que se debe hacer y no lo que se quiere hacer.

Las normas jurídicas son “aquellas que emanan de una autoridad competente y legalmente autorizada, y que por lo general tienen como finalidad imponer obligaciones y otorgar derechos; su incumplimiento conllevará a la aplicación de una sanción” (Peña Nossa, 2017, pág. 1). Las normas jurídicas surgen o provienen de quien tiene la potestad otorgada legítimamente para hacerlo, estas normas se las dicta para determinar exigencias, deberes que se deben cumplir, así como, se conceden facultades, derechos para su protección. En el caso de que no se lleve a cabo lo establecido en estas normas se tendrá el resultado de designar una acción o pena a quien no la acatado y que este sujeto a estas normas.

Se comprende por norma jurídica “todo precepto, mandato, disposición o regla que tiene por fin ordenar la convivencia de la comunidad y cuyo cumplimiento puede ser impuesto coactivamente por el poder directivo del momento” (Calvo Meljide, López Díaz, & Martín Jiménez, 2014, pág. 72). Para que sea considerado como una norma jurídica a cualquier mandato dictado por la autoridad competente que busca un estado o situación de normalidad al momento de habitar con otros en un lugar y tiempo determinado, y para que se lleve a cabo la realización para la que fue creada la norma, quien tiene la facultad respectiva podrá exigir su ejecución por medio de la fuerza.

4.1.10. PRESUPUESTO.

La palabra presupuesto hace referencia a “un documento que prevé los gastos y ganancias de un determinado organismo, empresa u entidad, sea el mismo privado o estatal, en un lapso de tiempo determinado.” (Raffino, 2019). Es un instrumento que permite saber anticipadamente la situación económica, tanto de ingresos como egresos para una fecha estimada de alguien en específico, permitiendo prevenir contingentes y en el caso de que ocurrieran, saber cómo sobrellevarlos.

Este término, en su forma plural, presupuestos se refiere a que “son la expresión, en términos cuantitativos y monetarios, del conjunto de los diferentes planes de actuación de una organización y de cada uno sus centros de responsabilidad que se han fijado para un período determinado.” (Gisbert i Gelonch, 2002, pág. 165). El presupuesto se manifiesta en valores contables, en cantidades o valores que representen riqueza, conforme a lo que se propone realizar un grupo de personas determinado en un tiempo explícito. El presupuesto será dado en conjunto al grupo y de este se asignará a cada parte de ese grupo lo que amerita de acuerdo a lo que realiza, para cumplir con los objetivos iniciales planteados.

Esta expresión indica que:

“El presupuesto es una herramienta administrativa de control y de corrección del desempeño de las actividades operacionales que miden la forma como se están cumpliendo los planes previstos inicialmente y no la consolidación de datos numéricos descritos en cuadros financieros sin vida” (Sarmiento B., 1988)

El Presupuesto es un sistema que ayuda a la gestión de algo que permite vigilar, tener un registro que asegura que se cumplan las actividades acordadas en los propósitos, y en el caso de que no se estén cumpliendo estos, se da la posibilidad de modificar las faltas y que se llegue a la meta. Esto es para que no se quede solo en documentos plasmado las intenciones económicas con las que se puede realizar algo, sino que sea real y se vea efectivo en una entidad u organismo.

4.1.11. FINANCIAMIENTO

El financiamiento es el “conjunto de medios monetarios o de crédito, destinados por lo general para la apertura de un negocio o para el cumplimiento

de algún proyecto” (Concepto definicion.de, 2019). Consistiendo en sí el financiamiento, en recursos financieros que se utilizan para iniciar o empezar algo, generalmente a través de préstamos u otro medio que servirán para cumplir con los compromisos iniciales del plan que se hayan trazado.

Este término, para autores como Boscán y Sandra (2006) el financiamiento:

“constituye la opción con que las empresas cuentan para desarrollar estrategias de operación mediante la inversión, lo que les permite aumentar la producción, crecer, expandirse, construir o adquirir nuevos equipos o hacer alguna otra inversión que se considere benéfica para sí misma o aprovechar alguna oportunidad que se suscite en el mercado” (Torres, Guerrero , & Paradas , 2017, pág. 288).

El financiamiento permite que un organismo amplíe sus tácticas para ejecutar lo que se haya planteado desde un comienzo, esto se lo puede realizar valiéndose de la incorporación de dinero con el fin de generar ganancias, lo cual permitirá que crezca en lo que produce o hace; crear algo más grande o crear matrices; en el caso de no poseer ningún equipo o no poseer de acuerdo a sus necesidades, se pueda adquirir o mejorar lo que se tenga; o emplear ese dinero de una manera muy meditada y analítica, siempre en beneficio del crecimiento del organismo.

Según Gitman (1996), el financiamiento es: “el conjunto de recursos monetarios financieros utilizados para llevar a cabo una actividad económica, con la característica de que generalmente se trata de sumas tomadas a préstamo que complementan los recursos propios” (Del Nardo , Moreno , & Marcano, 2014, pág. 2). El financiamiento es un método económico para que se proceda con una obra, esto se lo puede lograr a través de la obtención de dinero prestado a alguien que tenga como actividad la potestad de realizarlo por un tiempo determinado, el cual habitualmente cobrará el total de lo prestado y una suma adicional a esta, por el

hecho de prestarle. Los recursos obtenidos a través del financiamiento se suman a los que la empresa ya poseía, y formando un todo lo emplean para el beneficio de la empresa.

4.1.12. EQUIPOS MÉDICOS.

Al referirse a equipos médicos se hace referencia a “cualquier dispositivo usado para diagnosticar, curar o tratar una enfermedad o para prevenirla. Van desde pequeños y simples, como un medidor de glucosa en la sangre, a grandes y complejos, como un ventilador mecánico.” (Medline Plus, 2019). Estos equipos son utilizados en beneficio de la salud, con la ayuda de estos se puede llevar a cabo un estudio de si se está en un completo estado de salud, y en caso de que no sea así, buscar la fórmula de solucionarlo o de anticiparse antes que haya un daño a la salud. Existe una gran variedad de estos equipos, de todo precio y tamaño, como un glucómetro que permite saber el nivel de azúcar en la sangre, siendo un equipo manual, practico y de bolsillo, pero también existen otros grandes como cuando una persona necesita un respirador artificial.

Los equipos médicos son:

“Dispositivos médicos que requieren calibración, mantenimiento, reparación, capacitación del usuario y desmantelamiento - actividades generalmente administradas por ingenieros clínicos. El equipo médico se utiliza para fines específicos de diagnóstico y tratamiento de enfermedades o rehabilitación después de una enfermedad o lesión; Se puede utilizar solo o en combinación con cualquier accesorio, consumible u otra pieza de equipo médico. El equipo médico excluye los dispositivos médicos implantables, desechables o de un solo uso.” (Organización Mundial de la Salud-OMS, s.f.)

No solo consisten en una sola clase de equipos médicos, sino que abarca diversos artículos, instrumentos, herramientas, excluyéndose de estos los que se usan por un momento, es decir por una sola vez. Los equipos necesitan cuidados especiales, ya que determinan el estado de salud, siendo necesario una verificación de estos equipos para tener conocimiento de su buen funcionamiento, así como tenerlos conservados, y si se ha dañado por algún motivo arreglarlos, por lo que es necesario que lo haga un especialista para evitar irregularidades. Sin embargo, no solo es necesario que estén bien los equipos, sino que los que están encargados de su uso tengan conocimientos de cómo hacerlo para evitar dañarlos, y al momento de emplearlos tengan resultados precisos. La finalidad de los equipos médicos es lograr prevenir enfermedades, y en el caso de que se tenga alguna, que ayuden a sobrellevar o en el proceder de su enfermedad, para esto, no implica que solo se va utilizar un solo equipo, sino pueden trabajar juntos e incluso con la aplicación de medicamentos según sea el caso.

4.1.13. EVALUACIÓN.

Los diferentes términos tienen orígenes diversos, es así que el término evaluación es proveniente del francés évaluer el cual consiste en un “proceso dinámico a través del cual, [...] puede conocer sus propios rendimientos, especialmente sus logros y flaquezas y así reorientar propuestas o bien focalizarse en aquellos resultados positivos para hacerlos aún más rendidores.” (Florencia Ucha, 2009). La evaluación es una herramienta que posee una secuencia de pasos que permite controlar lo que sucede dentro de una organización, determinando cuales son los resultados, ya sean ganancias o debilidades, obtenidos hasta el momento de la realización de este proceso. La evaluación permite buscar soluciones para que mejoren las metas y se cumpla

la misión por la que se creó la organización, siempre en busca de la mejor opción para su crecimiento.

Se comprende por evaluación como “la culminación de un proceso que se inició al identificar un problema analizado, priorizado y para el que se han marcado unos objetivos con el propósito de alcanzar la meta deseada” (Martín Zurro & Jodar Solá, 2018, pág. 186). La evaluación es un proceso el cual surge porque tiene o busca mejorar algún suceso que causo impedimento de conseguir los objetivos que se contemplaban en un inicio. Esta evaluación consiste en analizar el cómo y porque surge alguna controversia, cuales son las necesidades más relevantes que necesitan atención inmediata y lo que se necesita hacer para lograr lo propuesto inicialmente.

Esta expresión se refiere al “proceso que tiene por objeto determinar en qué medida se han logrado unos objetivos previamente determinados” (Arias, Verdugo, & Rubio, 1995, pág. 32). Siendo la evaluación un mecanismo empleado con el fin de establecer los métodos necesarios, disposiciones que se deben seguir para llegar a cada meta que se trazaron o diseñaron al empezar un trabajo o proyecto, y así, llegar al cumplimiento completo de éxito de lo propuesto.

4.1.14. TECNOLÓGICA SANITARIA

La tecnología sanitaria consiste en “una amplia gama de productos para el cuidado de la salud y que, en una u otra forma, se utilizan para diagnosticar, vigilar o tratar cada enfermedad o condición que afecta a los seres humanos.” (Fundación Wikimedia, Inc, 2019). La tecnología permite buscar condiciones y elementos para las comodidades del hombre, que permiten proteger la salud y por ende la vida, para esto, se introducen bienes o servicios que provocan saber con anticipación la situación real médica de una persona o mejorar la atención de las personas que padecen algún tipo de enfermedad.

La tecnología sanitaria se refiere “a medicamentos, dispositivos y procedimientos médicos y quirúrgicos usados en la atención médica, así como a los sistemas de organización, administración y soporte dentro de los cuales se proporciona dicha atención” (Instituto de Efectividad Clínica y Sanitaria). Consistiendo no solo en un grupo de aparatos sino también de fármacos creados para sobrellevar situaciones de alteración en el estado de salud; así como, los métodos que pueden utilizar los profesionales de la salud para las personas que requieran estos servicios. Esta tecnología, también implica la preparación debida, el cómo se deben regir y lo que se necesita como base para poder brindar un cuidado especializado de la salud.

La variedad de productos de tecnología sanitaria comprende el “conjunto de medicamentos, dispositivos y procedimientos médicos o quirúrgicos usados en la atención sanitaria, así como los sistemas organizativos y de soporte” (Hidalgo Vega & Fernández - Bolaños Valentín, Aspectos organizativos y económicos de la sanidad, 2001, pág. 164). Es un completo y complejo sistema para cuidar y restaurar la salud, coordinando los esfuerzos para cumplir eficaz y eficientemente con los objetivos propuestos, dando asistencia para resolver los percances que pueden tener las personas con respecto a su salud.

4.1.15. DIAGNÓSTICO.

El diagnóstico se considera como:

“una labor eminentemente práctica, exploratoria, encaminada al conocimiento de la naturaleza de una situación (entendida en sentido amplio) con el fin de tomar una decisión sobre la misma; esta decisión puede consentir en encuadrar la situación en una categoría de clasificación que permita establecer si presenta carencias o no, para, a partir de ahí, elaborar un pronóstico sobre su desarrollo que permita

articular medios para prevenirlas (intervención preventiva) o subsanarlas (intervención modificativa)” (Martínez González, 1993, pág. 20).

El diagnóstico es un trabajo que se lo debe realizar con dominio, el cual debe ser producto de un continuo uso de sus habilidades en el tema, en busca de algo, de cómo está creado y constituido, de manera detallada y minuciosa prestándole la debida atención y cuidado. Una vez realizado este proceso se determinen opciones de las cuales se pueda seleccionar la mejor opción para solucionar algo en caso de determinar una alteración de los valores normales, ayudándose de lo que se ha establecido como rangos estándares de cada circunstancia, dándose dos posibilidades de actuar en un acontecimiento primero, usando los datos obtenidos como base para realizar una predicción de cómo va prosperando la situación que ha surgido, y poder coordinar una serie de instrumentos para evitar de una manera anticipada algún percance; y, segundo, que en el caso de que ya se haya producido u ocurrido un acontecimiento antes de poderlo prevenir, se dé la posibilidad de poder remediar o resarcir cualquier daño producido.

El diagnóstico se determina como:

“un proceso de conocimiento de la naturaleza, cualidades, características, manifestaciones, relaciones, explicaciones, magnitud, trascendencia de una situación o un fenómeno de interés, para expresar un juicio fundamentado respecto a la situación encontrada frente a la situación ideal y orientar la intervención correspondiente. Es un tipo de investigación aplicada que sirve como herramienta para la acción y, por tanto, se ubica dentro del proceso de la intervención social.” (Ruiz Rojas , 2007, pág. 3).

El diagnóstico consiste en una secuencia de pasos que tiene como fin adquirir conocimientos de algo, como su origen, caracteres, condiciones, tipos, como surge, en donde se encuentra presente, saber su capacidad, lo que puede llegar a suceder en un determinado contexto, y así permitir esclarecer dudas. Lo

cual permitirá emitir un criterio adecuado y con bases sobre algo que debería ser normal, pero por alguna razón no lo es, y así saber que camino se debe tomar para satisfacer esa situación adecuadamente. El diagnóstico corresponde a una forma de averiguar, de profundizar en una situación, lo que conlleva a tener conocimientos de algo para resolver situaciones que necesitan ser atendidas. Precisamente, al diagnóstico se lo emplea como un instrumento de actuar, de llevar de acabo, el diagnóstico no es algo que se lo puede realizar de manera inmóvil o estática. Siendo un medio perteneciente al desarrollo de la participación de la sociedad o de algún grupo en específico, que busca persistentemente su bienestar y estabilidad, conforme a los valores estándares establecidos en un lugar y tiempo determinado.

El diagnóstico es “un conocimiento que se alcanza, por una parte, a través de una acumulación de datos, y, por otra parte, por los medios que permiten el acopio de tales datos.” (Mollà, 2006, pág. 22). El diagnóstico se compone por dos partes fundamentales, tomando en consideración que esta labor permite adquirir facultades de comprensión sobre algo, siendo el resultado de: el primer componente, que consistiendo en un conjunto de gestiones en donde se va reuniendo información primordial; y, el segundo componente, que son las herramientas que ayudan a esa acumulación de información primordial.

4.1.16. TRATAMIENTO.

El término tratamiento “es el conjunto de medios (higiénicos, farmacológicos, quirúrgicos u otros) cuya finalidad es la curación o el alivio (paliación) de las enfermedades o síntomas” (Fundación Wikipedia, Inc., 2020). Esta palabra se deriva del latín y así como varias palabras, esta tendrá el significado de acuerdo al contexto, en lo que respecta es importante conocerlo en el ámbito de la medicina, por tanto, el fin del tratamiento es que las personas posean salud, y para esto, es necesario aplicar instrumentos que ayuden a

conseguirlo. Por ello, se lo otorgará lo necesario para que subsane o recupere su salud conforme al diagnóstico que ha recibido respectivamente a lo que padece.

Se entiende por tratamiento como “Manejo de una cosa o situación[...] Conjunto de procedimientos médicos destinados a restablecer la salud de una persona” (OMEBA, 2005, pág. 1955). El tratamiento concurre a dirigir correctamente un acontecimiento que se pueda presentarse, en la medicina, implica la agrupación de los modos para actuar en la medicina, que procede simultáneamente con el propósito de restaurar el equilibrio cuerpo y mente de alguien que se le haya alterado sus niveles normales.

Así, el “tratamiento médico necesita una metodología que sistematice y ordene los pasos necesarios para establecer una terapéutica racional.” (Díaz Novás, 2008). En la medicina, el tratamiento requiere de una serie de pasos lógicos, que de manera coordinada y cuidadosa se pueda llegar a cabo la implantación de medios que ayuden a ocuparse de las enfermedades o padecimientos que posea alguien, obedeciendo a los conocimientos que se posea del asunto a tratar, para así lograr el objetivo fundamental que es el poder gozar de plena salud o llegar a sobrellevar un estilo de vida adecuado al poseer algún tipo de enfermedad.

4.1.17. MEDICINA.

La medicina se determina como:

“el arte y la ciencia de curar y prevenir las enfermedades. La medicina tendría, pues, dos vertientes o apartados: la medicina preventiva, que incluiría el conjunto de actuaciones y consejos médicos dirigidos específicamente a la prevención de la enfermedad, y la medicina curativa, que comprendería el conjunto de actuaciones médicas dirigidas

específicamente a la curación de la enfermedad.” (Piédrola Gil & Gálvez Vargas, 2002, pág. 12)

La medicina es compleja y absolutamente indispensable, pues es, una creación del hombre, que conlleva una serie de métodos, que se expresan con el fin de hacer desaparecer un daño que posea algún cuerpo o de evitar que se produzca. La medicina abarca dos importantes y necesarios puntos que configuran en sí la finalidad de la medicina. La primera, la preventiva, que está compuesta por un grupo de actos, hechos, trabajos y emisión de comentarios referentes a la medicina, que se encuentran encaminados en concreto a tomar acciones anticipadas para evitar que se produzca cualquier tipo de enfermedad. La segunda, la curativa, que va un paso más allá, una vez comprobada que alguien sufre algún tipo de padecimiento, este punto, configura una serie de pasos para realizar una atención procedente en la rehabilitación de alguien tanto física como psicológicamente que posea cualquier tipo de padecimiento.

La medicina es un término que se lo emplea para referirse a “las prácticas y procedimientos que se usan para prevenir, tratar o aliviar los síntomas de enfermedades o afecciones. También se refiere a un medicamento autorizado que se usa para los mismos fines” (Instituto Nacional del Cáncer NIH). La medicina se emplea para ejercer o realizar con habilidades duraderas, con actuaciones o métodos para establecer la forma de anticipar, por medio de conocimientos adquiridos a una situación y poderla proteger, para que conserve su estado estereotipado de bienestar general, así también, en el caso de que alguien tenga enfermedades adquiridas emplear el tratamiento para solucionar o tranquilizar los fenómenos que se producen en un cuerpo al tener alguna dolencia. El término medicina, no es la excepción, de que se entenderá de acuerdo a la situación en la que se presenta, consecuentemente, por medicina se entiende a los fármacos que se emiten por una persona competente que tiene el mismo fin, de prevenir o curar alguna inestabilidad en el equilibrio físico y mental de alguien.

4.1.18. MEDICINA GENÓMICA.

Según Ginsburg, Willard (2009);y, Feero et al., (2010): “La medicina genómica es el uso de la información de los genomas y sus derivados (ARN, proteínas y metabolitos) que permite guiar la toma de decisiones médicas, es un componente clave de la medicina personalizada.” (Ávila, Samar, Díaz-Beltrán, & Esteban, 2011, pág. 20). La medicina tiene diversas ramas muy relevantes para combatir las afecciones que se producen en un cuerpo, cada rama se encarga de un asunto en específico y a la vez pueden trabajar juntas. Es así, que la medicina genómica, comprende recurrir al grupo de datos ordenados acerca de la agrupación de genes y de lo que están compuestos, es decir, se estudia el material genético, que permiten aplicar las mejores medidas concernientes a la medicina para solucionar algún trastorno morbosos acontecido en un organismo, que, por consiguiente, coopera con la forma de aplicar prácticas y procedimientos para prever y curar de manera individualizada.

Esta disciplina permite “ofrecer nuevas formas de diagnóstico y de tratamiento de las enfermedades humanas” (González Valenzuela, Genoma humano y dignidad humana, 2005, pág. 110). Debido a que cada cuerpo es distinto, cada uno tendrá diferentes reacciones, y, por ende, la medicina genómica, ayuda a que haya la aparición de recientes métodos de análisis, de un proceso de saber la razón de la enfermedad, así como los medios para resolverla del mejor modo posible y conveniente.

La medicina genómica se describe como una:

“disciplina científica encargada del mapeo, secuenciación y análisis de los genomas, ha facilitado la identificación y la comprensión de la función de los genes [...] abre una nueva perspectiva para entender los procesos biológicos de salud y enfermedad e influye de manera directa acerca de cómo percibir las distintas afecciones.” (Burguete & Bermúdez-Morales, 2009).

Se trata de un conjunto de normas que rigen al conocimiento experimental y cuidadoso destinado a realizar una clasificación determinada, con una serie de sucesos conformados por métodos y técnicas especializadas, que, además, de un examen detallado de la unidad de información hereditaria, del gen, y el conjunto que forman al unirse varios genes, el genoma. Lo que permite reconocer, distinguir, y, tener una idea clara de lo que acontece con el gen, con esta partícula que almacena ADN se da a conocer cómo debe funcionar la unidad anatómica fundamental de un organismo, la célula. La medicina genómica, otorga una visión que permite saber claramente las operaciones, técnicas que le suceden a los seres vivos con respecto a su funcionamiento armónico de su organismo y la alteración de ese estado de armonía. Consiguientemente, provoca intervención inmediata referente a adquirir conocimientos de los diferentes padecimientos que puede contraer cualquiera.

4.1.19. MEDICINA PERSONALIZADA.

La medicina personalizada radica en:

“una práctica emergente de la medicina que utiliza el perfil genético de un individuo para guiar las decisiones tomadas en relación con la prevención, diagnóstico y tratamiento de la enfermedad. El conocimiento del perfil genético de un paciente puede ayudar a los médicos seleccionar la medicina o la terapia adecuada, así como administrar la dosis o el régimen adecuados. La medicina personalizada está avanzando gracias a los datos del Proyecto Genoma Humano” (National Human Genome Research Institute, s.f.).

La medicina personalizada radica en el uso de la medicina genómica, del estudio del gen y sus derivados que posea alguien en específico para orientar lo que se debe seguir al momento de tomar una resolución acerca de la antelación de una enfermedad, determinar el origen de esta y la mejor manera de solucionar

o sobrellevarla. La realización del estudio del genoma de un individuo permite brindar auxilio, una base a los especialistas de la medicina, para que estos puedan dar un tratamiento adecuado al padecimiento. La medicina personalizada implica determinar los fármacos concretos a alguien que lo requiera conforme a un análisis previo y a lo que padece, las cantidades que se debe ingerir, como debe incorporarlos a su cuerpo, o en los casos, que se requiera, una rehabilitación apropiada al mismo. En definitiva, la medicina personalizada y la medicina genómica trabajan de una mejor manera juntas, y, con los avances científicos que se presentan cada día, ayudan a optimizar o perfeccionar ambas, permitiendo así, una medicina individualizada conforme a su configuración hereditaria.

La medicina personalizada consiste en:

“se basa en la información única que cada ser humano posee desde los puntos de vista clínico, genético y ambiental. Es, por lo tanto, una aproximación basada en la evidencia científica que permite individualizar el cuidado de cada persona en el camino que existe entre la salud y la enfermedad” (Universidad del Rosario, pág. 2)

Esta medicina que conlleva una serie de métodos, con el fin de hacer desaparecer un daño o de evitar que se produzca en un organismo, se fundamenta en el empleo del conocimiento de los datos exclusivos, que puede ser médico, de los genes que lo componen, o de donde se encuentra habitando o lo que le acontece en ese lugar, todo respecto a un individuo en concreto. Lo que significa un acercamiento evolutivo de la medicina hacia brindar una atención particular a cualquiera que padezca alguna dolencia, para que haya un orden en la estructura esencial de una persona, sin que exista una variación en la estabilidad física o mental de esta.

La medicina personalizada hace referencia:

“no sólo estamos ante una herramienta más precisa para el diagnóstico de enfermedades genéticas, sino ante la posibilidad de predecir riesgos individuales en función de diferencias genéticas muy pequeñas, los hábitos de vida y las interacciones con el medio ambiente en el que se desenvuelve esa vida” (Sabater Tobella & Sabater Sales, 2010, pág. 5).

La medicina personalizada nos enseña a lograr un acercamiento a la exactitud en la búsqueda de algo, su origen, cualidades, detalladas y minuciosas de los padecimientos que ocurren desde una variación en su material genético. Además, la medicina personalizada nos da las circunstancias que permiten advertir las situaciones que producen algún tipo de daño a un organismo, a partir de la determinación de los genes propios de cada cual, pues a pesar de que todos tienen genes, cada persona tiene divergencias en estos, al igual que se debe considerar las prácticas que se realizan cotidianamente y con quien se relaciona en su lugar de convivencia diaria.

4.1.20. VULNERACIÓN.

Tomando en cuenta primero que vulneración es una derivación del verbo vulnerar que es “transgredir, quebrantar, violar una ley o precepto” (OCEANO Grupo Editorial, 1994). La vulneración concentra todo lo contrario a lo que debería hacerse o ejecutarse, existiendo una desobediencia a algo que ya está estipulado como debe llevarse a cabo, esta insubordinación se da ante una norma o mandato que ha sido dictado por una autoridad competente u autorizada.

Vulneración se considera como “dañar, perjudicar, deteriorar o menoscabar” (Real Academia Española, 2020). Esta palabra se refiere a el ejercicio de algo de una manera incorrecta, causándole mal, disminuyendo su eficacia, estropeando su estado normal o produciendo que se reduzca su efectividad.

4.1.21. DERECHOS CONSTITUCIONALES.

Los derechos constitucionales “son aquellos incluidos en la norma constitutiva y organizativa de un Estado generalmente denominada Constitución [...] vinculados a la dignidad humana.” (Fundación Wikimedia, Inc, 2019). Existen derechos inherentes que ayudan a que las personas sean consideradas como tal, los cuales se los reconoce a través de la norma jerárquicamente superior, la Constitución. Se basa en los derechos humanos para establecer en la Constitución garantías para su protección, se los amplía para su mejor estudio y así al cubrir al derecho en su totalidad se podrá protegerlos. Estos derechos tienen supremacía tanto como para su protección como su ejecución. En caso de que se produzca una transgresión a cualquiera de los derechos constitucionales la autoridad pertinente emitirá las debidas sanciones y compensará a los perjudicados, para que se restablezca los derechos vulnerados. Por lo que en la Constitución se establecerán las garantías y normas pertinentes, para que se lleve a cabo su protección.

Los derechos constitucionales figuran como:

“Los derechos son un conjunto de prerrogativas que la Constitución de la República reconoce a las personas naturales en relación con los demás individuos de la especie humana y con el Estado, de directa e inmediata aplicación ante cualquier autoridad o servidor público, de oficio o a petición de parte, para vivir con dignidad, libertad, igualdad, seguridad, paz y orden social. Son esencialmente supremos, soberanos e iguales entre sí, nacen con el hombre al servicio del hombre” (Jaramillo Ordóñez, 2014, pág. 29).

Los derechos constitucionales al ser una sustentación de los derechos humanos, son importantes para que en la sociedad pueda convivir uno con otros respetándose mutuamente. Siendo una agrupación de facultades otorgadas en su beneficio, concedidas por la norma principal que rige una democracia, a los

que están bajo su régimen, estos derechos tienen atención primordial en el caso de que se haya producido una vulneración, pidiendo ante quien corresponda su cumplimiento, ya sea que sea que lo reclame este o el que ha sido perjudicado con tal vulneración. Lo que los derechos constitucionales buscan es proteger lo básico para tener una vida digna, esto es, resguardando su valor inherente como persona; el poder pensar y actuar dentro de sus convicciones sin afectar al resto; permitiendo que todos, sin exclusión puedan tener los mismos derechos, para practicarlos y reclamarlos; brindándoles protección y confianza, sin que corran riesgos o peligros; sin que existan confrontaciones, manteniendo una armonía en la sociedad y los que habitan en ella; así como, el que debe respetarse los rangos, disposiciones y todo lo que haya sido aceptado por decisión mayoritaria de los miembros de ese régimen para que se aplique y se rija a los mismos. Todas las facultades reconocidas como derechos constitucionales tienen un valor alto, que poseen autoridad, creados para una sociedad, excelentes e independientes, pero que tienen la misma naturaleza y fin, actuando uniformemente para toda una colectividad, pues emergen y son útiles para esta.

4.2. MARCO DOCTRINARIO.

Este marco permitirá la comprensión del planteamiento del tema y los motivos que llevaron a determinar que existe un problema.

4.2.1. ANTECEDENTES HISTÓRICOS DE LA SALUD.

Todo en el mundo ha ido evolucionando a través del tiempo y el término salud no es la excepción. El desarrollo de la salud ha dependido de varias situaciones como es en la época y tiempo en que se desenvolvía; quienes la ocupaban; y, como la ocupaban o utilizaban.

“El sentido de la salud ha ido evolucionando en función del momento histórico, de las culturas, del sistema social y del nivel de conocimientos. En los primeros años de la historia se mantuvo, durante un largo período de tiempo, el pensamiento primitivo (mágico-religioso), centrado en la creencia de que la enfermedad era un castigo divino; esta actitud aún se mantiene en algunos pueblos de África, Asia, Australia y América” (Perea Quesada, 2004, págs. 23-26).

Prorrogando su evolución en la etapa inicial, en su origen, por conformidad comodidad o incluso falta de conocimiento concentrándose en las creencias de un grupo de personas, aún esto no ha cambiado a través del tiempo en determinados lugares o grupos de personas, pues aún siguen creyendo que al contraer algún tipo de enfermedad es porque cometieron un pecado o escarmiento que les otorga la divinidad a la que le rinden pleitesía.

“Ya los egipcios tenían un profundo sentido de la higiene y la limpieza corporales construyendo aljibes para su aseo y canales de desagüe para el encauzamiento de las aguas residuales.

Los hebreos mejoran considerablemente sus prácticas de higiene y llegan a desarrollar la conocida ley mosaica, denominada <<levítico>>, que representa el primer código de higiene escrito hacia el 1.500 antes de nuestra era. En él se hace referencia al aseo personal, la higiene de la embarazada, la protección del agua y de los alimentos y la eliminación de los residuos orgánicos, etc.

En la cultura helénica, la dedicación al cuerpo toma especial importancia y la salud es uno de los pilares fundamentales a tener en cuenta en el culto al mismo.

Los romanos consideran el saneamiento del medio y los cuidados del cuerpo como un elemento importante que es necesario abarcar, para lo

que desarrollan una política urbanística que incluye la construcción de termas, acueductos y cloacas.” (MAD, S.L., 2006, pág. 19)

Poco a poco la salud empezó a evolucionar, así en el Antiguo Egipto se presentaron ciertos cambios pues empezaron a ocuparse del aseo para mantener un buen estado de salud o prevenir alguna alteración en el organismo, por lo que edificaron lugares para almacenar y así mismo para eliminar el agua que ocuparían para su limpieza. La Antigua Civilización Hebrea progresa de una manera significativa, pues, se personifica el primer Código Sanitario, conocido como la Ley Mosaica o la Ley de Moisés la cual contenía señalamientos morales, ceremoniales y civiles, constando sobre cómo debían tener su cuidado y tratamiento personal, sexual, de enfermedades, el manejo del agua, de alimentos, entre otros. En la Grecia Clásica, la cultura helénica, le otorga una protección al cuidado del cuerpo, considerándolo como un templo, al cual se debía cuidar, proteger y respetar. En Roma, consideraron que el mantenimiento y el buen funcionamiento del orden en la ciudad era necesarios plantear medidas para el cuidado del medio que habitaban y no solo mantener el cuidado del cuerpo por lo que se comenzaron a edificar baños públicos, sistemas de irrigación para transportar agua continua a lugares que no contaban con esta sustancia, y, un sistema tipo alcantarillado para eliminar residuos.

“En la Edad Media, las ciudades estaban fortificadas, las personas vivían hacinadas, no existían técnicas de saneamiento del medio y existían malos hábitos higiénicos. Como consecuencia de esto la salud estaba muy deteriorada (grandes epidemias de peste, cólera, etc.)” (MAD, S.L., 2006, pág. 19). Con el paso del tiempo, al llegar al siglo V hasta el siglo XV, no se avanzó en el desarrollo de la salud, pues de lo que se encargaban era de construir lo que les podía llegar a servir en caso de guerra; además, la sociedad creció significativamente, por lo que se veían obligados a vivir en un solo lugar muchas más personas de las que debían vivir en ese lugar, por lo que no podían tener un ambiente sano para el

correcto desarrollo y cuidado personal; por consiguiente, se incrementó la tasa de morbimortalidad.

“En el siglo XIX, con los avances en bacteriología, y en la primera mitad del siglo XX, con el descubrimiento de Fleming sobre la penicilina, la comercialización de los antibióticos, la creación de los centros de la Seguridad Social y las campañas de vacunación, se abrieron nuevas perspectivas de optimismo frente al riesgo de enfermedades transmisibles.” (Perea Quesada, 2004, págs. 23-26)

Ya en los años de 1801 a 1950 aproximadamente, se dieron avances significativos en la salud, pues se empezó el estudio de microorganismos, sus funciones, su estructura y como controlarlos; consecuentemente se procede a la invención del primer antibiótico en el año de 1928, la penicilina; además, se construyeron instituciones en donde las personas puedan cubrir sus necesidades en salud; asimismo, se dio paso a las posibilidades de generar nuevas invenciones y progresos para curar enfermedades que se creían incurables o por lo menos que las personas que tengan enfermedades que no tienen cura lleven una vida digna, ayudándolos a sobrellevar estas enfermedades.

“La Organización Mundial de la salud en su Carta Magna (1946) define la salud como «Completo estado de bienestar físico, psíquico y social»” (Perea Quesada, 2004, págs. 23-26). Una de las más importantes organizaciones del mundo con respecto a la salud, creada por Naciones Unidas, proporciona un concepto de salud básico y simple, pues se menciona que debe haber un correcto funcionamiento de todo el cuerpo, haciendo una clasificación para su bienestar, pues se refiere que debe haber una satisfacción para que pueda vivir bien primero de su cuerpo, de la mente y también debe estar bien en el lugar que habita y lo rodea.

4.2.2. EVALUACIÓN DE TECNOLOGÍA SANITARIA.

La evaluación de tecnología sanitaria, con sus siglas en español ETS y en inglés HTA, permite “examinar las consecuencias que tiene a corto y largo plazo la utilización de una tecnología sanitaria en los individuos y en la sociedad en su conjunto” (Hidalgo Vega & Fernández - Bolaños Valentín, Aspectos organizativos y económicos de la sanidad, 2001, pág. 164). Se puede deducir la valoración de los productos destinados a la atención de salud con una serie de mecanismos para lograr su calidad y eficacia. Consistiendo esta evaluación en una herramienta con una serie de pasos con la cual se determina los resultados, las secuelas que ocasiona en la colectividad el uso de cierta tecnología sanitaria conforme a su tiempo y forma de adquisición. La evaluación de tecnología sanitaria admite que se llegue a la meta que se trazó o se diseñó al empezar un trabajo, y así, el motivo que ocasionó la creación y uso de un grupo de bienes y servicios de salud puedan alcanzar su cumplimiento completo y con éxito.

La evaluación de tecnología sanitaria no actúa sola:

“Los procesos de ETS y de innovación están ligados. La ETS surgió como respuesta al gran avance tecnológico que supuso la tomografía computarizada (TC) a comienzos de la década de 1970 y continúa usándose muy a menudo para sustentar el proceso de toma de decisiones relativas a la introducción de tecnologías nuevas en un sistema de salud.” (Organización Mundial de la Salud, 2012, pág. 18).

La evaluación al ser una secuencia de gestiones, que va evolucionando cada día para mejorar la tecnología sanitaria, se enlaza con los cambios que surgen e introducen novedades, con el fin de mejorar algo que existe. Así, la evaluación de tecnología sanitaria no surgió de la nada, sino, surge con los avances que produjo un aparato médico (Gráfico 1), que permite la obtención de imágenes de un todo de algo con el empleo de rayos x, que se reflejan en una computadora (Gráfico 2), que funciona junto al aparato, conocida como tomografía computarizada y en sus siglas TC.



Gráfico 1. Tomografía computarizada



Gráfico 2. Monitor de muestra de imágenes

Este avance en la tecnología de la medicina ha sido de mucho valor desde tiempos inmemorables, y aún en la actualidad, cuando se realiza una mejora o una creación de alguna tecnología sanitaria, se ocupa la TC como base y ejemplo para que defiendan su propuesta, en beneficio de la asistencia sanitaria, que busca optimizar el estado de bienestar completo de los individuos.

Lo que garantiza este proceso de evaluación de tecnología sanitaria es que se “asegura de que una tecnología no sea implementada hasta que se pruebe su efectividad” (Organización Panamericana de la Salud- Organización Mundial de la Salud, s.f.). Siendo un proceso ideal que examina los nuevos medicamentos, dispositivos y procedimientos destinados a la salud, con el fin de demostrar si producen el efecto deseable, una vez que se tiene conocimiento si son efectivos se los pueda emplear en una situación explícita, caso contrario no se la aplica; así mismo, si ya se posee los tales medicamentos, dispositivos y procedimientos empleados en la medicina, también se hace una serie de pasos para determinar si se encuentran en un buen estado, así, no se la desecha hasta que se indague y crea que es lo conveniente, caso contrario, se busca la mejor opción para resolver los daños que tenga, esto se lo realiza con el fin de evitar gastos innecesarios, ya que este dinero se lo puede emplear en abastecer de más tecnología sanitaria o corregirla.

Alrededor del mundo, el identificar los problemas que puede llegar a tener la tecnología sanitaria no ha pasado desapercibida para lograr a mejorar o enmendar cualquier suceso. Así es que, al ver la imperiosa necesidad, la Organización Panamericana de Salud y sus miembros (2011) emitieron:

“RedETSA es una red formada por ministerios de salud, autoridades reguladoras, agencias de evaluación de tecnologías en salud, centros colaboradores de la Organización Mundial de la Salud/Organización Panamericana de la Salud (OMS/OPS) e instituciones de educación e investigación en la región de las Américas, sin fines de lucro, dedicada a promover la ETS para informar la toma de decisiones. La red aspira promover y fortalecer la ETS a través de intercambios de información regionales que sustenten la toma de decisiones en cuanto a regulación, uso y remplazo de tecnologías, mejoras en la calidad de la atención y uso racionalizado de las tecnologías, y contribuir a la sustentabilidad y equidad en el acceso a los sistemas de salud.” (Organización Panamericana de la Salud- Organización Mundial de la Salud, s.f.)

RedETSA responde como siglas de la Red Regional de Evaluación de Tecnologías Sanitarias para las Américas, formulado por la OPS, viene a ser un conjunto organizado de quienes buscan el correcto funcionamiento estandarizado y completo de los individuos, es decir, que disfruten de salud. Conformado por una gran variedad de departamentos de los gobiernos encargados de la salud en su respectivo territorio, de quienes se encuentran encargados de controlar, representaciones, delegaciones y de los que quieran colaborar con la causa por la cual se creó esta red. Esta organización no pretende obtener ganancias al dedicarse a la promoción, a fomentar la realización de evaluación de tecnología sanitaria y lo que puede llegar a ocasionar una vez empleada esta evaluación en las distintas partes del mundo, y que esta información no solo se quede en un solo lugar, sino, que sea compartida para que los demás puedan emplearla o mejorar la situación de sus procedimientos,

aparatos, medicamentos, bienes y servicios empleados en la medicina. Esta información comprende las diferentes normas o preceptos que cada lugar emitirá para ayudar al control de la ETS; la decisión de seguir empleando la tecnología sanitaria que poseen, cambiarla por otra más eficiente o transformarla para que mejore su eficacia; las disposiciones que hayan tomado para que mejore el proceso de brindar cuidado y el empleo adecuado de esta tecnología, ya que deben tener una preparación adecuada para ejecutarla ya que la pueden estropear o limitar su alcance; y, la manera en que se fomenta que todos sin restricciones puedan tener un acceso adecuado y completo de lo que es necesario para su bienestar, para su salud.

4.2.2.1. Fases de la Evaluación de Tecnología Sanitaria.

La evaluación de tecnología sanitaria no se da porque sí, tiene unos procesos que son necesarios para su cumplimiento cabal, por consiguiente, se reconoce tres fases fundamentales:

- “1. Evaluación: recopilación y revisión crítica de la evidencia científica.
2. Valoración: revisión de la evaluación teniendo en cuenta todos los demás factores (política) por parte de un comité para establecer una recomendación.
3. Toma de decisiones: implementación de la recomendación” (Academia Europea de Pacientes, 2015)

Las etapas de la evaluación de la tecnología sanitaria son las que deben poner en práctica los organismos que quieran ejecutarla, por lo cual, la primera etapa denominada evaluación, consistirá en reunir varios sucesos que se componen las pruebas que sostienen o respaldan a la ETS, así como también tendrá un análisis cuidadoso y exhaustivo con argumentos o juicios válidos y profesionales de las pruebas. La segunda etapa, que es la valoración, en la cual también se hace un análisis, pero a la evaluación, por un grupo de personas

elegidas con el fin de determinar si es ventajosa o beneficiosa llevar a cabo la evaluación de tecnología sanitaria, considerando todos los elementos que están conformando la organización de una sociedad en específico. Y la tercera etapa, denominada como la toma de decisiones, consiste en poner en funcionamiento, en marcha la idea programada que ha determinado el grupo encargado de la ETS óptimo.

4.2.2.2. Evaluación de Tecnología Sanitaria en el Ecuador.

En el Ecuador, la evaluación de tecnología sanitaria contendrá determinados sucesos que son:

- “Propuesta de política y normativa sobre evaluación de tecnologías sanitarias.
- Informes de evaluación de tecnologías en salud programados y a demanda.
- Consultas técnicas de respuesta rápida.
- Plan de fomento del uso de evaluación de tecnologías en salud ETES.
- Índices de valoración del impacto social, ético, organizativo, y económico de las tecnologías de la salud.
- Plan de capacitación nacional sobre las evaluaciones de tecnologías en salud.
- Boletines para la difusión de productos de evaluación de tecnologías en salud ETES.” (Ministerio de Salud Pública- Gobierno de la República del Ecuador , s.f.)

A través de la cartera de Salud del país se ha determinado que en este proceso de evaluación se dispone que debe existir una serie de productos, de los cuales, en primer lugar, tenemos a un proyecto que debe ser presentado ante la autoridad competente para que sea aceptado, el cual fomentará la participación

social, el empleo de recurso que posee el país, estableciendo los aspectos técnicos, operativos y las normas que regirán a la evaluación de tecnología sanitaria. Segundo, se realizará un documento informativo donde se establece la planificación de las ETS que se llevaran a cabo y las que se solicitan que se realice. Tercero, disponer un sistema en el cual sea de petición de información y este especializada en la evaluación de tecnología sanitaria, para que sí, también haya una réplica a las dudas de manera veloz. Cuarto, tener una lista de detalles de tiempo y forma para promocionar el servicio de salud que pueden llegar a tener la ETS. Quinto, estadísticas de características que se observaron, reunieron, clasificaron y midieron los efectos que produce la amplia gama de productos destinados a la medicina. Sexto, una estrategia para la realización de una enseñanza para mejorar las habilidades, aptitud y conocimiento en todo el país de las ETS. Y séptimo, elaboración de publicaciones periódicas para que se extienda y se llegue a conocer lo que ofrece la ETS.

Para el docente investigador de la Universidad De Las Américas (UDLA) y especialista en evaluaciones económicas en Salud, Henríquez, Rodrigo (2017), indica que la ETS beneficia para “transparentar la toma de decisiones, hacer un mejor uso de los recursos, y sobre todo a reducir el impacto negativo de los procesos de judicialización en la atención en Salud.” (Veletanga, Optimizar recursos, 2017). Permitiendo que, al ejecutar la evaluación de tecnología sanitaria, se deje entrever como se ejecuta las resoluciones firmes que se han determinado sobre la ETS. Para así evitar que haya un abuso indiscriminado de los elementos disponibles para solventar las necesidades que posee el país. Y considerando como un punto primordial, que se produzca la menor cantidad de impresión en contra y que sea perjudicial en los procesos que se sigan para resolver disputas sobre la aplicación de salud.

Así mismo, Henríquez, Rodrigo indica que en el Ecuador si se lleva una evaluación de tecnología sanitaria, pero esta no es la más adecuada debido a que “no tenemos el mismo presupuesto que tienen los países desarrollados,

nuestro gran reto es optimizar de mejor manera los recursos que disponemos”. (Veletanga, Optimizar recursos, 2017). El país es considerado como subdesarrollado, por la mala administración, con actos de corrupción, que impide el aprovechamiento de sus recursos para sus ciudadanos, por ende, esto dificulta que se pueda aumentar el presupuesto para salud y aún peor designar una parte para el grupo de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas. Por lo que se considera necesario e indispensable hacer todo lo posible para conseguir que los recursos que posee el Estado den los mejores resultados posibles para fomentar el uso y adquisición de tecnología sanitaria de primer orden.

En el Ecuador a pesar de que se está fomentando la aplicación de la ETS, en “el país todavía se invierte buena parte de los recursos de Salud en cosas que no sirven, como, por ejemplo, se realizan muchos exámenes de laboratorio innecesarios y repetitivos; y hay varios medicamentos y multivitamínicos que no se necesitan” (Veletanga, Optimizar recursos, 2017). A pesar de que el país obtiene beneficios económicos al realizar algunas prácticas económicas, de estos resultados monetarios se hace una mala distribución e incluso al obtener una parte del sistema de salud, se le da un mal empleo, pues se generan gastos que no son necesarios en la salud, pues, al no haber una innovación en el sistema se limita a aplicar nuevas formas de tecnología sanitaria que puedan ayudar a las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, así es que se practican exámenes precarios y se maneja una medicina de la cual se puede dejar de prescindir.

Es ineludible que el Estado haga una evaluación de tecnología sanitaria exhaustiva de lo que posee para que descarte, continúe o mejore su TS, “se debe transparentar y socializar mejor las guías que se van a utilizar para la evaluación” (Veletanga, Optimizar recursos, 2017). La ETS se debe hacer conforme a sus parámetros, pero no solo para los que la ejecutan sino para los cuales les va a servir, a la sociedad, haciéndolo que se difunda y que sea hecho conocido, quedando constancia y claro la vía que tomará, señalando para que se realiza

esta evaluación, cuál es su finalidad y como se la va ejecutar o llevar a cabo, sin ningún tipo de preferencia o ventaja para beneficiar a alguien.

El fin de la tecnología sanitaria es mejorar el sistema de salud, pues esta permite que todas las personas al acceder a las prestaciones del servicio de salud puedan obtenerlas de manera integral, prevenir enfermedades o ayudar a que tengan el tratamiento conveniente a su situación, por esto, Henríquez, Rodrigo indica que se “requiere que en el país se capacite a profesionales en la evaluación de tecnologías” (Veletanga, Optimizar recursos, 2017). La tecnología sanitaria y su evaluación se ha ido desarrollando cada día y al no haber sido empleada ampliamente en el país, los profesionales médicos no poseen un conocimiento total de estas, por lo que se ve imperioso que se los eduque, se los prepare para emplearlas correctamente para lo que fueron destinadas al momento de su creación.

4.2.3. PRESUPUESTO.

El presupuesto se lo ha llegado a comparar con una ley:

“en lo formal cumple con los requisitos de una ley, pero en lo material no. [...] es simplemente un estimativo de lo que se espera percibir, sin que tenga repercusiones jurídicas en caso de no alcanzar esa cifra. En cuanto a los gastos, es una monótona enunciación de cifras, aunque con la connotación de ser una autorización máxima; pero bien puede suceder que de dicha facultad no se haga uso” (Trujillo Alfaro, 2007, pág. 124).

La creación de un presupuesto cumple con las formalidades, los requerimientos que se emplean para la creación de una ley, como que debe tener un fin general, dictado por la autoridad competente, no debe vulnerar disposiciones constitucionales, sin embargo, en su ejecución o aplicación no lo es, pues no manda, prohíbe o permite, su falta de ejecución o el incumplimiento de la meta que se pretendió llegar no ocasiona resultados o consecuencias legales procedentes, solo es un cálculo aproximado. El presupuesto está

compuesto por dos partes fundamentales, tanto de ingresos como de egresos, así, los ingresos son los recursos monetarios que se presumen adquirir por la realización de actividades económicas; y, los egresos, que son los gastos que se pretenden hacer para solventar las necesidades que son consideradas prioridades, con estas cantidades establecidas, una organización sabe más o menos donde puede llegar, quedando claro que para que no haya un déficit, no se puede gastar más de lo que se puede generar, de lo que se puede ganar aunque no necesariamente esa organización considere aplicarlas.

El presupuesto para salud “incluye la integralidad de los presupuestos de las instituciones del Estado Plurinacional cuyo propósito principal es la restauración y mejoramiento de la salud y/o regulación y planificación del sistema de salud” (Estado Plurinacional de Bolivia, 2012). El presupuesto se establece para solventar los servicios que debe brindar el Estado a sus ciudadanos, para el desenvolvimiento de sus actividades básicas. En lo que respecta al presupuesto de salud comprende la capacidad de solucionar las necesidades de la salud, pues se lo obtiene a partir de una partida presupuestaria, el objetivo primordial que busca cumplir, es arreglar las deficiencias para que haya un progreso, una normativa y una organización de la asistencia sanitaria.

4.2.3.1. Clasificación de los ingresos y egresos del Presupuesto.

El presupuesto al estar compuesto por ingresos y egresos, estos a su vez se subdividen en:

“Ingresos Permanentes: Son los recursos que el Estado recibe de manera continua, periódica y previsible.

Ingresos No Permanentes: Son los recursos que el Estado recibe de manera temporal por una situación específica, excepcional o extraordinaria.

Egresos Permanentes: Son los egresos de recursos que el Estado realiza para que las instituciones públicas puedan desarrollar apropiadamente sus actividades administrativas y de funcionamiento. Éstos requieren repetición permanente y permiten la provisión continua de bienes y servicios públicos a la sociedad.

Egresos No Permanentes: Son los egresos que el Estado realiza de manera temporal, por una situación específica, excepcional o extraordinaria que no requiere repetición permanente.” (Multiplica Ediciones, 2019)

Por consiguiente, tanto los ingresos como los egresos, se dividen en dos grupos, los permanentes y los no permanentes. Así, primero se tiene los ingresos permanentes, los cuales se refieren a los elementos disponibles que posee el Estado, adoptándolos de forma ininterrumpidamente, recogidos en intervalos regulares de tiempo y se sabe con antelación de donde surgen. Segundo, los ingresos no permanentes, que se diferencian en la forma de obtención, estos, se los obtiene durante un tiempo relativamente corto para un determinado asunto peculiar, siendo privilegiado o extraordinario de lo cual no se necesita que siga continuamente.

En cuanto a los egresos, primero los permanentes, son los gastos que tiene el Estado para que el sector público cumpla sus propósitos de creación y realice las funciones que les son propias, estos gastos se dan de manera constante para solventar las necesidades de los ciudadanos. En cambio, segundo, los egresos no permanentes, son los que surgen por situaciones extraordinarias, gastos que se generan por un asunto determinado y que no es constante.

4.2.3. 2. Ciclo presupuestario.

En el Ecuador a su presupuesto se lo denomina con el nombre de Presupuesto General del Estado, el cual consiste en:

“la estimación de los recursos financieros que tiene el Ecuador; es decir, aquí están los Ingresos (venta de petróleo, recaudación de impuestos, etc.) pero también están los Gastos (de servicio, producción y funcionamiento estatal para educación, salud, vivienda, agricultura, seguridad, transporte, electricidad, etc. de acuerdo a las necesidades identificadas en los sectores y a la planificación de programas de desarrollo).” (Ministerio de Economía y Finanzas de la República del Ecuador).

Así mismo, se recalca que el presupuesto es una aproximación de los valores económicos que serán utilizados conforme una previa recolección de información, en el constarán los ingresos y egresos. Los ingresos son el producto monetario obtenido del traspaso de la mezcla de compuestos orgánicos, es decir, del petróleo; lo que se cobra o se receipta por el tributo que se da a la Administración para la hacienda pública; entre otras actividades económicas que proporcionen entradas financieras. Los egresos son los gastos que se generan por parte del Estado para las actividades que buscan satisfacer las necesidades, para la creación o fabricación y para la realización de las actividades peculiares o específicas del Estado, esta salida de dinero puede ser para pagar la formación o para la adquisición de conocimientos; para el bienestar físico y psicológico; para el ofrecimiento de edificaciones para dar refugio y habitación; para los trabajos relacionados con el suelo y el cultivo; entre otros gastos que sean para el bien de todos los ciudadanos, esto se da de acuerdo a las insuficiencias que presentan las partes o instituciones que conforman el Estado y además considerando los planes, la programación de una seria de operaciones para el progreso integral y sostenible del Estado.

Los recursos económicos recaudados por el país para ser empleados en el ejercicio fiscal se encontrarán resguardados, es decir, “Todos los ingresos del

Presupuesto General del Estado se gestionan a través de la Cuenta Corriente Única del Tesoro Nacional y de allí se distribuyen a los distintos gastos que tiene el Estado.” (Ministerio de Economía y Finanzas de la República del Ecuador). Estas entradas económicas constan o se ponen en el contrato bancario específico de los recursos del Estado para su administración, esta cuenta se encuentra en una entidad bancaria denominada Banco Central del Ecuador, desde ahí se empieza a dividir a cada institución estatal lo que le ha sido asignado por medio de la estimación financiera conforme le corresponda de acuerdo a sus necesidades.

El Presupuesto General del Estado radica en que es:

“un instrumento dinámico y como tal atraviesa diferentes fases o etapas, es decir, cumple un ciclo. Se entiende por ciclo un inicio y un final de diversas actividades. Es así que el ciclo presupuestario tiene varias etapas, que son: Programación, Formulación, Aprobación, Ejecución, Evaluación y Seguimiento, Clausura y Liquidación.” (Ministerio de Economía y Finanzas de la República del Ecuador)

El Presupuesto es una herramienta la cual está en constante movimiento, no es estático, este presupuesto en un tiempo determinado sigue un poco de pasos para completarlo en su totalidad, una vez cumplido cada paso se renueva desde el comienzo hasta el final, en el orden establecido y por el mismo fin, esta secuencia de pasos es conocido como ciclo presupuestario, los cuales son coherentes entre sí. Así es como está compuesto por seis fases importantes, teniendo como la primera a la programación:

“se especifican los objetivos y metas señalados en la planificación del Estado e institucional. Aquí las entidades definen los programas, proyectos y actividades a incorporar en el presupuesto. [...] La Subsecretaría de Presupuesto del Ministerio de Finanzas elabora las directrices presupuestarias, es decir, las condiciones en las cuales se

analiza y se toma decisiones sobre los posibles límites de ingresos y gastos. De similar manera en esta etapa del ciclo se elabora los catálogos (listado de instituciones, programas, proyectos) y clasificadores (listado de uso institucional que especifica la gestión que se va a realizar tanto de dónde proviene y hacia dónde irán esos recursos).” (Ministerio de Economía y Finanzas de la República del Ecuador).

En esta etapa se indican claramente y detalladamente el fin que se pretende alcanzar tanto en determinados sectores como a nivel nacional. Además, cada institución que conforma el sector público, especificará y concretará cada actividad que se pretenda desarrollar para que sea considerado y como consiguiente sea anexado al Presupuesto General del Estado. La responsabilidad de gestar las condiciones o circunstancias que se tratará el presupuesto dentro del gabinete de Estado es del Ministerio de Economía y Finanzas, el cual examinará y hará determinaciones definitivas o resoluciones acerca de lo que puede suceder para no sobrepasar tanto los entradas o salidas del presupuesto. Esto no lo realiza todo el Ministerio sino una de sus dependencias en particular denominada Subsecretaría de Presupuesto. A más de gestar un directorio ordenado de todas las instituciones, planificaciones, designios que componen o van a realizarse en el sector público para participar del Presupuesto General del Estado, así como, se gestará, un directorio de categorías, separadas y ordenadas en el cual conste lo que está especialmente destinado a un fin determinado cada una de las operaciones que se llevarán a cabo con ese presupuesto, de donde se originará o recogerá los recursos monetarios y como se aplicarán.

La segunda fase del ciclo presupuestario es la formulación:

“recoge los requerimientos de las instituciones comprendidas en el Presupuesto General del Estado, con la finalidad de apoyar al cumplimiento de la planificación del Estado, así como lo establecido en el escenario macroeconómico, en donde se establecen las proyecciones de

inflación del Ecuador [...] consolida las Proformas Presupuestarias institucionales y genera la Proforma del Presupuesto General del Estado, bajo los estándares establecidos en catálogos y clasificadores.” (Ministerio de Economía y Finanzas de la República del Ecuador).

En la etapa de la formulación la dependencia del Ministerio de Economía y Finanzas, la Subsecretaria de Presupuesto toma y pone en orden las peticiones de lo que consideran importante o necesario las entidades que se consideraron dentro de la primera etapa para participar de la designación del presupuesto. El fin o el objeto de esto es ayudar o colaborar para que suceda el plan o planteamiento con objetivos específicos que desde un principio el Estado se plantea para una conclusión exitosa, el desarrollo sostenible del país. Además de favorecer lo que comprende el contexto de una rama de la economía, la macroeconomía, la cual se desarrolla en analizar las variables económicas, como el crecimiento económico, la tasa de empleo y desempleo, entre otros. Este estudio se lo emplea para establecer las ideas a futuro del proceso económico de aumento de precios a mayores gastos, es decir, el desequilibrio producción-demanda, la inflación que puede llegar a acontecer en el país. En esta etapa, conforme a los directorios o listas generadas en la primera fase, se determinará de una manera firme o sólida los documentos en los que conste las suposiciones de los egresos de los recursos que se posee, los cuales se producirán en un determinado tiempo por parte de las instituciones consideradas para la asignación presupuestaria y de todo el país.

La aprobación es la tercera fase del ciclo, el cual consiste en:

“Elaborada la Pro forma [...], a través de la Presidencia de la República, la envía a la Asamblea Nacional para su aprobación. La Legislatura podrá, de ser necesario, hacer observaciones y proponer alternativas a la distribución de los recursos de ingresos y gastos por sectores, sin que altere el monto total de la Pro forma. Una vez que la Asamblea Nacional aprueba la Proforma Presupuestaria, ésta se convierte en el Presupuesto

Inicial Aprobado, y entrará en vigencia a partir del 1 de enero del siguiente año, sin perjuicio de su publicación en el Registro Oficial.” (Ministerio de Economía y Finanzas de la República del Ecuador).

En esta etapa consecuentemente se toma lo formulado en la segunda etapa, para continuar con el proceso, se lo remite del Poder Ejecutivo, de donde se toman decisiones políticas y administrativos, atravesando por una de sus partes, la Presidencia, para que se dirija o llegue al Poder Legislativo, a la Asamblea Nacional, conformada por 137 asambleístas, los cuales tendrán la responsabilidad de dar su consentimiento de estas proformas de la segunda fase. Al proceder a otorgar la Asamblea su consentimiento tiene la potestad imperiosa al momento de hacer el análisis respectivo, realizar notas o escritos en donde consten explicaciones o aclaraciones y mejoras para que se considere al momento de repartir el presupuesto a cada institución considerada en la primera fase, claro que sin cambiar la cantidad completa o general considerada para el año fiscal del país. Por consiguiente, si es consentido por la Asamblea, deja el nombre de Proforma Presupuestaria denominándolo como Presupuesto Inicial Aprobado, siendo el valor con el que se inicia el ejercicio fiscal, empezará a poseer validez o podrá aplicarse desde el 1 de enero del siguiente año, fecha que no irá en contra de anunciarla o darla a conocer al público a través del medio de publicación de normas jurídicas del país, el Registro Oficial.

La cuarta fase del ciclo presupuestario es la ejecución:

“[...] todas las entidades del Sector Público ponen en práctica lo establecido en su presupuesto, es decir, utilizan los recursos aprobados y cumplen con todas las acciones destinadas a la utilización de los recursos humanos, materiales y financieros que les fueron asignados con el propósito de obtener bienes y servicios en la cantidad, calidad y tiempo previstos.” (Ministerio de Economía y Finanzas de la República del Ecuador).

Por tanto, esta etapa consiste en llevar a cabo por parte de las instituciones que forman parte del Estado lo que se dispuso en la tercera etapa, que consta en el Presupuesto Inicial Aprobado. Se otorga la potestad a las instituciones para que empleen el monto asignado respectivo y procedan a realizar lo pretendido y que hicieron constar en las etapas anteriores, y para su cumplimiento se dispone elementos disponibles que corresponden para solucionar sus necesidades, los cuales consisten en un grupo de empleados, medios físicos y palpables, además de activos o dinero para que se cumpla la meta trazada por cada institución de llegar a tener propiedades, riquezas, con un conjunto de actividades que potencialicen los elementos tanto en magnitud, características y período determinado que se pronosticaba en el principio de la ejecución.

La evaluación y seguimiento forman parte de la quinta fase del ciclo presupuestario:

“es una medición de resultados físicos y financieros obtenidos y los efectos que éstos han producido; así como el análisis de variaciones financieras. [...]; esto permite determinar sus causas, así como proponer recomendaciones de medidas correctivas. [...] El Ministerio de Finanzas, [...] es la entidad que realiza el seguimiento y evaluación financiera a las instituciones comprendidas en el Presupuesto General del Estado, las que a su vez internamente realizan el mismo proceso, pero con las empresas u organizaciones contratadas para brindar bienes y servicios. [...] La Subsecretaría de Presupuesto del Ministerio de Finanzas elabora y consolida los informes de evaluación y seguimiento, semestrales y anuales, y los remite a la Presidencia de la República y a la Asamblea Nacional.” (Ministerio de Economía y Finanzas de la República del Ecuador).

Fundamentándose esta fase en el proceso de comparar la acción con la reacción, es decir, se coteja la meta que lograron obtener las instituciones del sector público en la cuarta fase y las consecuencias que acarreó esa meta a las

instituciones, incluyendo un examen minucioso de los cambios de las finanzas. El fin de esto de cotejar es tener conocimiento de los motivos que provocaron esos resultados, permitiendo así plantear sugerencias, consejos en beneficio de corregir los defectos o incidentes que se presentaron. El órgano de la administración pública que está a cargo del proceso de evaluación y seguimiento de las instituciones que fueron consideradas para otorgarles el presupuesto es el Ministerio de Finanzas, sin embargo, esto no impide el deber de ejecutar la evaluación y seguimiento de manera interna de la institución, la cual la realizará una empresa capaz, independiente y objetiva, que haya sido comprometida por un valor económico para llevarla a cabo. Consecuentemente, para dejar constancia, la dependencia del Poder Ejecutivo, la Subsecretaría de Presupuesto es la encargada de producir y de que adquieran solidez los documentos informativos de los acontecimientos de la quinta fase del ciclo presupuestario, correspondientes a lo que ocurra en seis meses y lo que suceda en el año. Esta documentación será enviada y dirigida tanto a una parte del Poder Ejecutivo, a la Presidencia de la República, así como, al Poder Legislativo, a la Asamblea Nacional.

La sexta y última fase del ciclo presupuestario se encuentra denominada como la clausura y liquidación:

“La Ejecución Presupuestaria se cierra automáticamente el 31 de diciembre de cada año y a esta acción se la conoce como CLAUSURA, es decir, que luego de esa fecha ninguna institución puede hacer compromisos, ni crear obligaciones, ni puede realizar acciones u operaciones de ninguna naturaleza que afecten al presupuesto de ese año. Las obligaciones de cobro y pago que quedaron pendientes al 31 de diciembre serán reconocidas en el nuevo período fiscal. Realizada la clausura, se hace un informe económico de los resultados de la Ejecución Presupuestaria, este ejercicio se conoce como LIQUIDACIÓN PRESUPUESTARIA. La Subsecretaría de Presupuestos del Ministerio de

Finanzas es quien elabora los informes anuales de liquidación presupuestaria que serán aprobados mediante Acuerdo Ministerial, hasta el 31 de marzo del año siguiente, en el mismo se establece el resultado económico del ejercicio fiscal (déficit o superávit)” (Ministerio de Economía y Finanzas de la República del Ecuador).

Esta etapa consta de dos partes la primera denominada como la clausura, que se efectúa al final del año fiscal de la cuarta etapa del ciclo presupuestario, la de ejecución, que es el día 31 de diciembre, consistiendo en que no está permitido después de esta fecha por parte de las instituciones que fueron consideradas dentro del Presupuesto el adquirir acuerdos formales con otras instituciones, establecer exigencias, ejecutar hechos, actos, gestiones de cualquier tipo que tenga como resultado la producción de efectos al presupuesto con que se inició el 1 de enero de ese período. En el caso de que hayan quedado por hacer o resolver exigencias de entregar o recibir valores monetarios hasta el final de ese año fiscal se los establecerá en el siguiente ejercicio fiscal. La segunda parte de esta sexta fase, tiene la denominación de liquidación presupuestaria, que se genera después que haya culminado la primera parte de esta etapa, la clausura, pues es la realización de un documento explicativo donde conste los frutos que trajeron consigo al llevar acabo la cuarta etapa del ciclo presupuestario, la ejecución. Consecuentemente este documento se lo elaborará cada año, pero deberá ser considerado como bueno por medio de un acto administrativo otorgado por la autoridad facultada para hacerlo. Precizando que el encargado de gestar esta documentación será la dependencia de la Subsecretaría de Presupuesto, con una fecha límite de presentación que es el 31 de marzo del nuevo período, constanding la situación económica específica, de si los egresos generados superan a los ingresos o viceversa, si los ingresos superan a los egresos generados durante el año financiero.

4.2.3.3. Presupuesto de Salud.

Una de las instituciones a las que le corresponde una parte del Presupuesto General del Estado es al sector de la salud a través de la cartera de gobierno denominada Ministerio de Salud Pública del Ecuador, con sus siglas MSP. Este ministerio está encargado de la rectoría, regulación, planificación y todo lo que respecta a la salud. “En tres programas se concentrará el presupuesto del Ministerio de Salud: prevención y promoción, provisión y prestación de servicios y vigilancia y control. Para este 2019 contarán con USD 3 104,8 millones.” (EL COMERCIO , 2019). Lo que se realiza con el presupuesto determinado a este sector es distribuirlo entre las distintas planificaciones de la institución, las cuales se encuentran clasificadas. Primero, la prevención y promoción, pues se busca tomar medidas para que de manera anticipada lograr evitar situaciones que puedan afectar a la salud de los ciudadanos, así como la publicidad por medios de comunicación de cómo evitar o de cómo proceder en cualquier situación de alteración del estado armónico del organismo de las personas. La segunda, consiste en la provisión y prestación de servicios, es decir, el agrupamiento de elementos que posteriormente se empleará para evitar enfermedades y la realización de varias actividades para satisfacer las necesidades públicas de salud. Y la tercera clasificación, vigilancia y control, fundamentándose inicialmente en identificar las fortalezas y los fallos del sistema del Ministerio, observando y estar pendiente para evitar perjuicios; además, en poseer información precisa de lo que ocurre, incluyendo pruebas de ciertas situaciones que alteren el equilibrio normal del sector y cada una de las áreas que lo compone.

Lo que corresponde a la Proforma del Presupuesto General del Estado, en los diversos años es distinto a lo ingresos y los egresos, a lo devengado. Así, por ejemplo, en el en el año 2017 en la proforma se estable un presupuesto de 2 742,3 millones de dólares, pero en lo devengado se produce la cantidad de 2 692,5 millones de dólares (Gráfico 3), no cumpliéndose el estimado financiero que

se pretendió, en la Proforma del 2019 fue de 3 104,8 millones de dólares para esta cartera de gobierno (Gráfico 3).

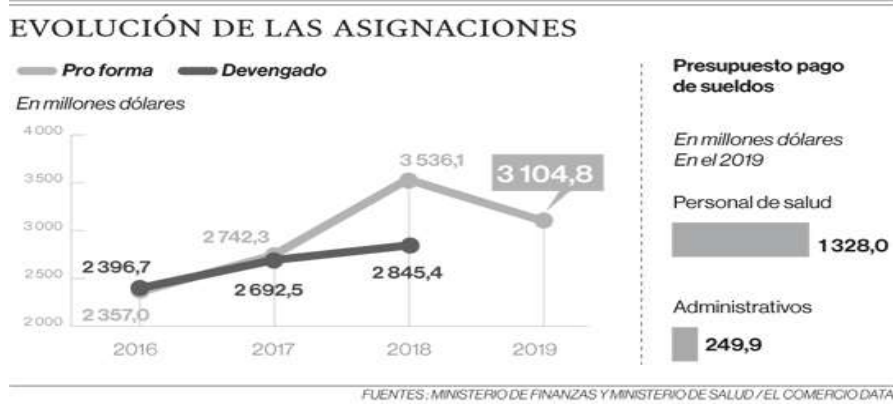


Gráfico 3. Proforma y lo devengado del Presupuesto para Salud.

De acuerdo a la ex asambleísta de la Asamblea Nacional del Ecuador, Blanca Rosana Ugarte Guzmán, con su seudónimo Poly Ugarte, en su período 2017-2018, realizó una serie de juicios al uso del dinero que era asignado para la Salud Pública, sosteniendo que “no podemos seguir construyendo arquitecturas que no tengan presupuesto para mantenerse, sin médicos especialistas y medicinas de calidad” (Mosquera, 2017). Pues la utilidad que se prioriza de los recursos de este sector, es la creación de infraestructuras inmensas, que para hacerlas se tiene el dinero, pero al realizar tan grandes inversiones no se toma en cuenta que se deben realizarse determinadas acciones para que continúe el funcionamiento de estas infraestructuras, actividades que generan egresos para el sistema de salud. Además, hay la ausencia de profesionales de la salud que posean conocimientos profundos, sean expertos en las diferentes ramas de la medicina, proporcionando una atención plena. Al igual que hay una ausencia de medicamentos de excelencia, conforme indica, hay “790 fármacos esenciales en el Ecuador de los cuales el 11 por ciento no existen en el país” (Mosquera, 2017). El 86,9 de medicamentos es una cantidad considerable que es necesaria para que las personas puedan sobrellevar la enfermedad y así, garantizar el derecho a la salud. Para proceder

a la adquisición de fármacos se requiere de recursos financieros altos, de acuerdo a Carlos Durán viceministro de Gobernabilidad y Vigilancia Sanitaria para obtener “50 medicamentos, [...] se necesitaría un presupuesto [...] de USD 300 millones adicionales[...].” (Heredia, 2019). La obtención de nuevos medicamentos que sean específicos y buenos para cada tipo de enfermedad mejora la calidad de vida de quienes padecen dolencias, su obtención debe ser empleada con adecuada logística, evitando la mala utilización y el desvío de medicamentos para fines privados.

De acuerdo a la ex ministra de salud del Ecuador Verónica Espinosa, el “30 por ciento de nuestros medicamentos de la lista corresponden a medicamentos para el tratamiento de enfermedades oncológicas, raras y catastróficas.” (Edición Médica, 2018). Del total de medicamentos fundamentales que posee el Estado, una parte les corresponde a las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, la ausencia de recursos económicos y de una adecuada gestión para cubrir las necesidades de quienes padecen estas enfermedades, provoca una alteración en el estado armónico del cuerpo de los individuos ocasionando daño al bienestar pleno que puede traer consigo resultados irremediables.

4.2.4. FINANCIAMIENTO EN SALUD.

El financiamiento es un método económico que busca una institución para obtener recursos financieros de quien tenga la capacidad de hacerlo y así mejorar su situación. Por consiguiente:

“El funcionamiento de los sistemas de salud está condicionado al logro previo de una financiación suficiente. Si no se ponen en marcha mecanismos de financiación sostenibles, las ideas innovadoras orientadas a fortalecerla base de atención sanitaria no han de generar resultado alguno.” (Califano, 2007, pág. 53)

La correcta actividad de cubrir las necesidades de la salud pública depende de otras situaciones, así es que se produce la necesidad de obtener un conjunto de medios monetarios lo bastante adecuados para cubrir las insuficiencias y se produzca lo que se espera en el sector sanitario. Por lo que se precisa que es ahí donde debe iniciar el avance del sistema, ya que, sin este método económico, el financiamiento, no será relevante o no producirá los efectos esperados al realizar las nociones de hacer cambios para mejorar el sistema de salud pública, pues no viene siendo compatible con los recursos económicos que posee el país.

El objetivo del financiamiento del sector salud es “garantizar que todas las personas puedan utilizar los servicios sanitarios mientras están protegidas contra las dificultades económicas asociadas al pago de los mismos” (Organización Mundial de la Salud, 2010). El que un individuo padezca una enfermedad rara o huérfana, para que puedan llevar una buena calidad de vida es necesario que consigan fármacos y tratamientos especiales, en razón de que estos padecimientos no son frecuentes o son de baja prevalencia consecuentemente tanto los medicamentos como todo lo necesario para su atención de salud plena no resultan nada económicos, y no todos poseen los suficientes recursos económicos para realizar los gastos que se generen por lo que la financiación viene a dar seguridad a los sujetos para que reciban asistencia sanitaria a pesar de que no cuenten con una economía solvente.

4.2.4.1. Principios del financiamiento en salud.

Los egresos que genera el sector salud siempre va a ir incrementándose debido a que todo va evolucionando, generándose o innovándose formas de mejorar el sistema de asistencia sanitaria o el apareamiento o descubrimiento de nuevas enfermedades. Sin embargo, los diversos recursos financieros que se

utilizan para iniciar o continuar con el objetivo o propósito del sector salud se mantienen:

“Mientras que el nivel del gasto se ha modificado, los mecanismos de financiación no lo han hecho. Los principios para mejorar la financiación sanitaria son los mismos en todas partes: reducir las situaciones en que las personas se vean obligadas a hacer grandes desembolsos de su propio bolsillo para la obtención de servicios; aumentar el rendimiento de las instituciones responsables de generar los fondos de seguros y la provisión de atención sanitaria y mejorar la distribución entre ricos y pobres, sanos y enfermos de las cuotas abonadas para los fondos de salud.” (Califano, 2007, pág. 53).

Así, las reglas o normas que guían el cumplimiento de las metas del método económico denominado financiamiento en el sistema de salud, son generales. Entre tales, primeramente, es hacer que se disminuya en lo posible que las personas que poseen la necesidad de recibir atención médica, realicen de manera inexcusable o inevitable el pago o entrega de elevadas cantidades de dinero obteniéndolo de los recursos que les pertenecen, para efectuar su derecho a percibir asistencia sanitaria. Segundo, provocar que sea mayor o acrecentar la utilidad en relación al dinero que se ha invertido en los organismos que actúan conforme a lo que fueron creadas o comprometidas de producir dinero destinado fideicomisos para cubrir al asegurado, además de proporcionar lo necesario para el sistema de salud. Y tercero, optimizar la equidad de dividir o repartir la parte fija y proporcional determinada que se paga para los fondos de salud entre quienes son las clases sociales de la sociedad, es decir, entre los que tienen mayores recursos económicos, un buen nivel económico con los de menos recursos económicos, que no tienen o solo poseen lo necesario para vivir; y entre los que tienen un buen estado armónico o equilibrio en su cuerpo con los que poseen una alteración corporal.

4.2.4.2. Falta de financiamiento en salud.

Existe una ausencia evidente de medios financieros o de crédito necesario en el sector salud, sin embargo, también se produce una incapacidad para cumplir adecuadamente el manejo del conjunto de elementos de utilización libre en la asistencia sanitaria. “La falta de financiamiento adecuado y la ineficiencia en el uso de los recursos disponibles representan retos importantes en el avance hacia el acceso universal a la salud y la cobertura universal de salud.” (Organización Panamericana de la Salud- Organización Mundial de la Salud, s.f.). Consecuentemente, la ausencia y la incapacidad significan situaciones difíciles que se tiene que enfrentar siendo de relevancia y de merecida atención para el progreso o desarrollo al poder llegar a una atención de salud, así como, poner los servicios de salud a proteger o cubrir necesidades de todas las personas.

Se percibe una diferencia en la distribución de recursos económicos destinados al sistema de salud:

“Mientras el gasto público promedio en salud respecto del PIB de los países de la Organización de Cooperación y Desarrollo Económicos (OCDE) llega a un 8% del PIB, en el 2011, el gasto público en salud en los países en América Latina y el Caribe respecto del PIB fue de apenas 3,8%.” (Organización Panamericana de la Salud- Organización Mundial de la Salud, s.f.)

Los treinta y seis países miembros del organismo de cooperación internacional, la Organización de Cooperación y Desarrollo Económicos con sus siglas en inglés OEEC y en español OCDE, unidos para darse cuenta de los problemas financieros, discutirlos, para buscar soluciones, y coordinar políticas económicas, ejecutan para la cantidad monetaria de egresos que cubren las necesidades de los ciudadanos en el sistema de salud en proporción al Producto Interno Bruto, es decir, al valor económico de la producción de bienes y servicios del Estado, un porcentaje aproximado de 8 % de esa producción. En cambio, los

que no son miembros, sobre todo en Latinoamérica y el Caribe la cantidad monetaria de egresos destinados para la salud en relación a su Producto Interno Bruto se da en un porcentaje menor para satisfacer con atención sanitaria a su población.

Para buscar solución a la falta de financiamiento constante en el sector salud, se realiza generalmente la estrategia del:

“[...] pago directo en el momento de la prestación de servicios. Este tipo de estrategias financieras crea obstáculos para acceder a los servicios y tiene consecuencias negativas en los resultados de salud para las personas y comunidades. Además, aumenta el riesgo de que las personas deban incurrir en gastos catastróficos al acceder a los servicios de salud, lo que a su vez puede llevar al empobrecimiento.” (Organización Panamericana de la Salud- Organización Mundial de la Salud, s.f.)

La maniobra consiste en algo simple y rápido, pues las personas proceden a desembolsar o a entregar dinero al organismo que les brinda asistencia sanitaria en el instante que lo hayan utilizado, sin embargo, esto acarrea impedimentos o dificultades para que todas las personas puedan acceder a los servicios que ofrece el sistema de salud, ya que al no tener toda la población el mismo nivel económico, los que tienen menor economía sufrirán mayores consecuencias. En razón de que las personas al sufrir cualquier tipo de padecimientos tienen como resultado afectar a su patrimonio, se generan egresos, y es aún mayor el efecto en quien no tiene los suficientes recursos y peor aún si sufre alguna enfermedad rara, ya que producen mayores salidas de dinero, llevando a empeorar o hacer más pobre a quien necesita de la atención de salud.

4.2.5. LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS.

Las enfermedades raras o huérfanas son aquellos padecimientos que sufren las personas causando un desequilibrio de su integridad física o mental, sin embargo, estos padecimientos tienen peculiaridades específicas, pues, “se caracterizan por su alto grado de complejidad y el elevado costo que implica su tratamiento, además, ocasionan el deterioro grave e incapacitante en la salud de los pacientes” (Valladares-Garrido, Valladares-Garrido, Bazán-Ruiz, & Mejía, 2017). Tienen mayores elementos interrelacionados que otro tipo de enfermedades lo que provoca que sean más dificultosas de tratar y por ende un valor económico superior para cubrir con asistencia sanitaria a quienes las padezcan, tienden a producir un empeoramiento y reducción del bienestar y correcto funcionamiento armónico del sistema humano, prolongándose causando un peligro a la vida, o quitándola de los que tengan una enfermedad de este tipo.

Conforme al representante del Ecuador en la organización que representa a quienes padecen enfermedades raras o huérfanas, denominada Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes, con sus siglas ALIBER, Eliecer Quispe considera que “No se dimensiona lo que son estos grupos, que siguen siendo confundidos con pacientes con discapacidades o con enfermedades catastróficas, y nada tiene que ver con una enfermedad rara” (Coello, Encuesta en Latinoamérica, 2019). A las enfermedades raras también se las denomina con los términos huérfanas o poco frecuentes. No se llegó a medir lo que realmente significan, como es que puede afectar alguna de las enfermedades raras a las personas, lo presentes que están en la sociedad y no dándoles la importancia correspondiente. Y al no tenerlo claro, por consiguiente, se produce que las enfermedades raras o huérfanas sean confundidas con otro tipo de padecimientos que no tienen ninguna relación con estas como con la limitación tanto de la capacidad física o intelectual de lo que se considera dentro del estándar de las personas para realizar alguna actividad, o con, enfermedades graves que se encuentran en una prevalencia alta en la sociedad, investigadas, conocidas, costosas, crónicas que generalmente tiene resultados mortales.

4.2.5.1. Características de las enfermedades raras o huérfanas.

Las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes tienen una serie de particularidades que las hacen distintas a otros padecimientos. Así:

- Las enfermedades raras o huérfanas se imponen en una proporción de individuos de una sociedad en porcentajes mínimos en relación a otras enfermedades, es así que para que cualquier padecimiento adquiriera la denominación de enfermedad rara se observa el número de casos que existen y la población que habita en un lugar determinado:

“[...] cuya cifra de prevalencia se encontraba por debajo de la cifra de 5 casos por cada 10.000 personas en la Comunidad Europea. Sin embargo, esta definición sólo es válida para la Unión Europea y así en los EEUU se utiliza una cifra global de casos (menos de 200.000 casos para todo el país). Otros países prefieren utilizar una definición más restrictiva como menos de 4 casos por cada 10.000 en Japón o incluso menos de 2 casos por 10.000 habitantes.” (Posada, Martín-Arribas, Ramírez, Villaverde, & Abaitua, 2008)

Cada lugar o país tiene el número de casos para considerar a las enfermedades raras en su territorio. En el Ecuador esta cantidad depende de a qué proporción le acontece estas situaciones, y se lo subdivide conforme a esta característica en baja prevalencia y ultra raras. “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.” (Dispensario Médico Odontológico Anexo al IESS, 2015).

- Las enfermedades raras o huérfanas tienen otra característica en el origen, “casi todas, son trastornos genéticos hereditarios[...].” (Veletanga, Entrevista a Milton Jijón, 2019). Pues son alteraciones del correcto estado

funcional de las personas desde la base de información del cuerpo, los genes, los cuales se transmiten de generación en generación. Sin embargo, no es el único origen, pueden ser de “el resultado de infecciones y alergias, o debido a causas degenerativas y proliferantes. [...] exposición ambiental durante el embarazo, o después de nacer, frecuentemente en combinación con susceptibilidades genética” (Fundación Wikimedia, Inc., 2020). Pudiendo entonces tener su comienzo en la adquisición forzosa en el cuerpo de agentes patógenos y su multiplicación; en reacciones anormales a ciertas sustancias; es estar expuestos a riesgos en el medio ambiente que se desenvuelven, primero, en el caso de la mujer durante el período de la concepción hasta el parto, o segundo, cuando el niño haya salido del vientre de la madre. Considerando que estas formas de origen de las enfermedades raras o huérfanas son más proclives a surgir cuando se tenga las condiciones necesarias en los genes.

- La afectación es una característica de las enfermedades raras o huérfanas, pues generalmente se producen efectos negativos, o daños no solo a un conjunto de tejidos que realizan funciones específicas y necesarias en el cuerpo humano sino a varios a la vez, es decir, “[...] afectan a más de un órgano vital, presentan un alto grado de complejidad diagnóstica [...]” (Posada, Martín-Arribas, Ramírez, Villaverde, & Abaitua, 2008). Al producirse el daño en diversos órganos vitales dificulta o se complica la correcta y adecuada posibilidad de averiguar, de profundizar de que enfermedad padece, y si se trata de una enfermedad rara.
- Las enfermedades raras o huérfanas en “la investigación no sólo es escasa, sino que también está muy dispersa en equipos de investigación no siempre bien coordinados.” (Posada, Martín-Arribas, Ramírez, Villaverde, & Abaitua, 2008). Este tipo de enfermedades tiene en poca cantidad la realización de la actividad orientada a obtener nuevos conocimientos y buscar soluciones, además que, si se llega al momento de realizar esta actividad, los que la ejecutan no lo hacen de manera

ordenada, asociada para lograr optimizar o mejorar lo que resulte del proceso.

- Las enfermedades raras o huérfanas no ocurren con frecuencia, consecuentemente los “tratamientos específicos no suelen ser algo habitual y en su defecto se aplican tratamientos inadecuados o incluso nocivos [...]”. (Posada, Martín-Arribas, Ramírez, Villaverde, & Abaitua, 2008). El conjunto de medios que de manera coordinada y cuidadosa se pueden llegar a implementar para ayudar a quienes posean alguna enfermedad rara generalmente no se hacen a menudo, lo que con lleva a que no todos tengan la apropiada preparación y no pongan en práctica los adecuados procedimientos, que en vez de traer beneficio conlleva a provocar daño o perjuicio a la salud del paciente.

4.2.5.2. Lista de enfermedades raras o huérfanas en el Ecuador.

Las enfermedades raras o huérfanas:

“son invisibles en los sistemas de información sanitaria, dada la falta de sistemas apropiados de codificación y clasificación. Si una enfermedad no figura en una lista de enfermedades es casi sinónimo de no existencia. No existe una única lista de enfermedades raras [...]”. (Posada, Martín-Arribas, Ramírez, Villaverde, & Abaitua, 2008).

La poca difusión del conjunto organizado de datos procesados de estas enfermedades en el sistema de salud es consecuencia de la ausencia de establecer un adecuado y universal conjunto de normas y procedimientos ordenados que regule el registro de datos de las enfermedades raras con códigos, colocar en un orden y determinar grupos, para colocar a las enfermedades según corresponda. Esta ausencia de sistemas apropiados, primero ha dado la posibilidad de que se creen distintos y variados catálogos de

enfermedades raras, que confunden o perjudican al profesional, y, segundo, la falta de que una enfermedad huérfana no este establecida dentro de un inventario es como si no hubiera su presencia y por ende no va a poder ser diagnosticada ni tratada como corresponde. En ambos casos se tendrá como consecuencias el ocasionar daño o perjuicio a la salud de quien adolezca una enfermedad rara o huérfana.

En el Ecuador no hay un estudio suficientemente útil que cuente, reúna y clasifique las enfermedades raras o huérfanas. “Las estadísticas en Ecuador respecto a las ER son bastantes deficientes. [...] aproximadamente 1 millón de ecuatorianos estarían afectados con alguna de las 8 mil enfermedades raras reconocidas a nivel mundial.” (Veletanga, Entrevista a Milton Jijón, 2019). En todo el mundo existe una alta y variable cantidad de enfermedades, así como tiene numerosos casos de personas que padecen enfermedades raras. Y el Ecuador no es la excepción, el cual tiene una población alrededor de diecisiete millones de personas de las cuales una pequeña porción, pero significativa tienen alteraciones en la salud, de baja prevalencia y de difícil diagnóstico.

Hay “106 enfermedades raras reconocidas en Ecuador, desde el 2012.” (Heredia, 2019). El Estado ecuatoriano posee una lista de enfermedades raras o huérfanas, desactualizada, en la cual existen una cantidad reconocida de ciento seis enfermedades, a través, de la cartera del estado, conocido como Ministerio de Salud Pública del Ecuador. La pediatra del Hospital Homero Castanier Crespo de la ciudad de Azogues, provincia del Cañar, Paola Vélez, indica que lo “importante es saber agrupar estos signos y síntomas [...]” (Coello, Enfermedades Raras, 2019). No solo es suficiente tener una lista de enfermedades raras o huérfanas sino es necesario hacer una adecuada clasificación que incluya características propias de cada enfermedad rara que padezcan los ecuatorianos.

Conforme al representante del Ecuador en la organización Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes, Eliecer Quispe, “el

país no tenemos ni siquiera el listado de enfermedades raras que aquejan al país, pese a que somos la capital mundial de muchas de ellas” (Coello, Encuesta en Latinoamérica, 2019). Al no existir una actualización de la lista, no se puede tener un panorama claro de la realidad de los pacientes que existen en el país, ni mucho menos saber cuáles de las tantas enfermedades raras acongojan a la población. Al producirse una cantidad elevada de casos en el país en consideración al resto del mundo, el país tiene la distinción del principal lugar donde residen y se producen en mayor cantidad determinadas enfermedades.

La lista del Ecuador está dividida en dos partes, en la primera se establece el código conocido como CIE10, con el cual se la puede encontrar a la enfermedad a nivel mundial, y, en la segunda parte se refiere a la descripción, en donde se establece el nombre que tiene la enfermedad. Así:

CÓDIGO CIE 10	DESCRIPCION
D56	TALASEMIA
D58	OTRAS ANEMIAS HEMOLÍTICAS HEREDITARIAS
D61.0	ANEMIA FANCONI
D66	DEFICIENCIA HEREDITARIA DEL FACTOR VIII- Ga A
D67	DEFICIENCIA HEREDITARIA DEL FACTOR IX- HEMOFILIA B
D68.0	ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND
D68.1	DEFICIENCIA HEREDITARIA DEL FACTOR XI
D68.2	DEFICIENCIA HEREDITARIA EN OTROS FACTORES (II, V, VII, X, XIII)
E00	HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO
E22.2	SÍNDROME DE SECRECIÓN INAPROPIADA DE HORMONA ANTIDIURÉTICA
E24.0	SÍNDROME DE CUSHING DEPENDIENTE DE ACTH
E25.0	HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA
E27.2	ENFERMEDAD DE ADDISON I
E34.3	ENANISMO TIPO LARON: SÍNDROME DE LARON
E70.0	FENILCETONURIA CLÁSICA
E70.3	ALBINISMO ÓCULO CUTÁNEO
E71.0	ENFERMEDAD DE JARABE DE ARCE
E71.1	ACIDEMIA ISOVALÉRICA.
E71.3	ADRENOLEUCODISTROFIA IIGADA A X

E72.1	DESÓRDENES DEL METABOLISMO DE AMINOÁCIDOS SULFÚREOS (HOMOCISTINURIA CLÁSICA).
E74.2	DESÓRDENES DEL METABOLISMO DE GALACTOSA: GALACTOSEMIA
E75.2	OTRAS ESFINGOLIPIDOSIS: ENF DE FABRY, ENF NIEMANN- PICK, ENF GAUCHER
E76.0	MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO I- HURLER.
E76.1	MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO II- HUNTER
E76.2	OTRAS MUCOPOLISACARIDOSISZ: MPS III, MPS IV, MPS VI, MPS VII, MPS IX
E78	DESÓRDENES DEL METABOLISMO DE LIPOPROTEÍNAS Y OTRAS LIPIDEMIAS (HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR E HIPERLIPIDEMIAS)
E83.1	DESÓRDENES DEL METABOLISMO DEL HIERRO (HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA)
E83.3	DESÓRDENES DEL METABOLISMO DEL FÓSFORO (HIPOFOSFATEMIA LIGADA AL X)
E84.0	FIBROSIS QUÍSTICA CON MANIFESTACIONES PULMONARES
E84.1	FIBROSIS QUÍSTICA CON MANIFESTACIONES INTESTINALES
E84.8	FIBROSIS QUÍSTICA CON OTRAS MANIFESTACIONES
E85.4	AMILOIDOSIS SISTÉMICA PRIMARIA
F20.8	ESQUIZOFRENIA ORGÁNICA DE INICIO TEMPRANO
F84.0	AUTISMO
G10	ENFERMEDAD DE HUNTINGTON
G11.0	ATAXIA CONGÉNITA NO PROGRESIVA
G11.1	ATAXIA CEREBELOSA DE INICIACIÓN TEMPRANA
G11.2	ATAXIA CEREBELOSA DE INICIACIÓN TARDÍA
G11.3	ATAXIA CEREBELOSA CON REPARACIÓN DEFECTUOSA DEL ADN (ATAXIA TELEANGIECTÁSICA)
G11.4	PARAPLEJIA ESPÁSTICA HEREDITARIA: STRUMPELL LORRAIN
G12.0	ATROFIA ESPINAL INFANTIL, TIPO L (WERDNIG-HOFFMAN)
G12.2	ENFERMEDAD DE LA MOTONEURONA: ENFERMEDAD FAMILIAR DE MOTONEURONA. ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA, ESCLEROSIS LATERAL PRIMARIA, PARÁLISIS BULBAR PROGRESIVA, ATROFIA MUSCULAR ESPINAL PROGRESIVA.
G31.8	OTRAS ENFERMEDADES DEGENERATIVAS DEL SISTEMA NERVIOSO ESPECIFICADAS: DEGENERACIÓN DE MATERIA GRIS, ENFERMEDAD DE ALPERS O POLIODISTROFIA INFANTIL PROGRESIVA: DEMENCIA DE CUERPOS DE LEWY; ENFERMEDAD DE LEIGH O ENCEFALOPATÍA NECROTIZANTE SUBAGUDA. SÍNDROME NEURODEGENERATIVO DEBIDO A DÉFICIT DE TRANSPORTE CEREBRAL DE FOLATOS.
G35	ESCLEROSIS MÚLTIPLE (SIN ESPECIFICAR, DEL TRONCO DEL ENCÉFALO, DE LA MÉDULA, DISEMINADA O GENERALIZADA)
G60	NEUROPATÍA HEREDITARIA E IDIOPÁTICA
G71.0	DISTROFIA MUSCULAR: DUCHENNE, BECKER Y OTRAS
G71.1	TRASTORNOS MIOTÓNICOS: DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT Y OTRAS

G71.2	MIOPATÍAS CONGÉNITAS: DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA.
H81.0	ENFERMEDAD DE MENIERE
I27.0	HIPERTENSIÓN PULMONAR PRIMARIA
L12.3	EPIDERMOLISIS AMPOLLAR ADQUIRIDA
L93	LUPUS ERITEMATOSO CUTÁNEO
L93.0	LUPUS ERITEMATOSO DISCOIDE
L93.1	LUPUS ERITEMATOSO CUTÁNEO SUBAGUDO
L93.2	OTROS LUPUS ERITEMATOSOS LOCALIZADOS
M02.3	SÍNDROME DE REITER
M02.8	OTRAS ARTROPATÍAS REACTIVAS: URETRÍTICA, VENÉREA
M06.1	ENFERMEDAD DE STILL DE COMIENZO EN EL ADULTO (ARTRITIS REUMATOIDEA MULTISISTÉMICA EN EL ADULTO)
M08.0	ARTRITIS REUMATOIDE JUVENIL
M08.1	ESPONDILITIS ANQUILOSANTE JUVENIL
M08.2	ARTRITIS JUVENIL DE COMIENZO GENERALIZADO
M08.3	POLIARTRITIS JUVENIL (SERONEGATIVA)
M08.4	ARTRITIS JUVENIL PAUCIARTICULAR.
M30.3	ENFERMEDAD DE KAWASAKI
M32.1	LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO CON COMPROMISO DE ÓRGANOS O SISTEMAS
Q03.8	HIDROCEFALIA CONGÉNITA
Q05	ESPIÑA BÍFIDA
Q33.6	HIPOPLASIA PULMONAR CONGÉNITA
Q39.0	ATRESIA DE ESÓFAGO SIN FÍSTULA TRAQUEOESOFÁGICA
Q39.1	ATRESIA DE ESÓFAGO CON FÍSTULA TRAQUEOESOFÁGICA ESPECIFICADA.
Q41.9	AUSENCIA, ATRESIA Y ESTENOSIS CONGÉNITA DEL INTESTINO DELGADO NO ESPECIFICADA
Q62.0	HIDRONEFROSIS CONGÉNITA
Q64.3	ATRESIA DE URETRA
Q74.3	ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA TIPO NEUROGÉNICO
Q75.1	ENFERMEDAD DE CROUZON
Q75.4	SÍNDROME DE TREACHER COLLINS
Q75.8	DISOSTOSIS FRONTOFACIONASAL
Q77.4	ACONDROPLASIA
Q77.8	OTRAS OSTEOCONDRODISPLASIA CON DEFECTOS DEL CRECIMIENTO DE LOS HUESOS LARGOS Y DE LA COLUMNA VERTEBRAL
Q78.0	OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA
Q78.4	ENCONDROMATOSIS
Q78.6	EXÓSTOSIS CONGÉNITA MÚLTIPLE
Q79.0	HERNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÉNITA
Q79.2	ONFALOCELE
Q79.3	GASTROSQUISIS

Q79.6	SÍNDROME DE EHLERS DANLOS
Q80	ICTIOSIS CONGÉNITA
Q80.0	ICTIOSIS VULGAR
Q80.1	ICTIOSIS LIGADA AL CROMOSOMA X
Q80.2	ICTIOSIS LAMELAR
Q80.3	ERITRODERMIA ICTIOSIFORME VESICULAR CONGÉNITA
Q82.4	DISPLASIA ECTODÉRMICA (ANHIDRÓTICA)
Q85.0	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1, TIPO 2, ESPINAL FAMILIAR
Q87.0	ACROCEFALOSINDACTILIA TIPO 1 (SÍNDROME DE APERT) 3 SÍNDROME DE MOEBIUS.
Q87.1	SÍNDROME DE PRADER WILLI, SÍNDROME DE RUSSEL SILVER
Q87.3	SÍNDROME DE BECKWITH WIEDEMAN
Q87.4	SÍNDROME DE MARFAN
Q96.0	SÍNDROME DE TURNER- CARIOTIPO 45, X
Q96.1	CARIOTIPO 46, X ISO (XQ)
Q96.2	CARIOTIPO 46, X CON CROMOSOMA SEXUAL ANORMAL EXCEPTO ISO (XQ)
Q96.3	MOSAICO 45,X/ 46, XX O XY
Q96.4	MOSAICO 45, X/ OTRA(S) LÍNEA(S) CELULAR(ES) CON CROMOSOMA SEXUAL ANORMAL.
Q97.3	DISGENESIA GONADAL COMPLETA 46, XY (MUJER CON CARIOTIPO 46, XY)
Q98.7	DISGENESIA GONADAL MIXTA 45, X/ 46, XY (HOMBRE CON MOSAICO DE CROMOSOMAS SEXUALES)
Q99.1	DISGENESIA GONADAL 46, XX; DISGENESIA GONADAL-ANOMALÍAS MÚLTIPLES DISGENESIA GONADAL COMPLETA 46, XX.
Q99.2	CROMOSOMA X FRÁGIL.

(Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2012)

4.3. MARCO JURÍDICO.

El derecho a la salud lo encontramos en diferentes leyes del país como de instrumentos internacionales, esenciales y aplicables para las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.

4.3.1. DECLARACIÓN UNIVERSAL DE DERECHOS HUMANOS.

En esta declaración siendo uno de los recursos primordiales internacionales, se vela por la protección de los derechos fundamentales del ser humano como es el derecho a la vida. Este derecho se lo menciona en su artículo 3 que dice que “Todo individuo tiene derecho a la vida [...]” (The Universal Declaration of Human Rights, 1948). Se protege y se da la debida prioridad a la existencia humana, otorgándoles a las personas la posibilidad de que se sancione cualquier violación a cualquier individuo según las normas respectivas y pertinentes del caso. Las enfermedades raras o huérfanas al ser debilitantes crónicas o potencialmente mortales se debe proteger la supervivencia y por ende la existencia de las personas que adolecen estos padecimientos.

Pues los Estados Partes de la Declaración deberán tomar las medidas adecuadas y correspondientes en su ordenamiento jurídico interno para que amparen, protejan los derechos, que en este caso es el de la salud. En el artículo 25 dice que “Toda persona tiene derecho a un nivel de vida adecuado que le asegure [...] la salud y el bienestar, y en especial [...] la asistencia médica [...] tiene asimismo derecho a los seguros en caso de [...] enfermedad [...]” (The Universal Declaration of Human Rights, 1948). Se protege a la salud, que está ligada a la vida. El bienestar de salud integral permite que todas las personas disfruten de su vida y lo realicen de manera individual, social y económicamente productiva. En el caso de las personas con enfermedades raras o huérfanas, al haber una alteración en el equilibrio normal del sistema físico o mental de las personas, puedan acceder a la atención de salud y pólizas.

4.3.2. CONSTITUCIÓN DE LA REPÚBLICA DEL ECUADOR.

Para que se ejerzan los derechos de todos los ciudadanos, incluyendo a las personas con enfermedades raras o huérfanas en el Ecuador se establecerá ciertos principios, que según la Constitución en su artículo 11 literal 8 dice que “[...] El contenido de los derechos se desarrollará de manera progresiva a través

de las normas, la jurisprudencia y las políticas públicas. El Estado generará y garantizará las condiciones necesarias para su pleno reconocimiento y ejercicio [...]” (Constitución de la República del Ecuador, 2008). Lo que abarca las facultades inherentes de los individuos se ampliará o se desenvolverá por medio de leyes, dictámenes, estrategias, acciones, declaraciones que amparen, que protejan el pleno uso de estas facultades, como es el de la salud, la vida. Por lo cual el país está a cargo de producir o dar lugar, además de, dar seguridad para que se dé el cumplimiento del conjunto de circunstancias convenientes para que cubran todos los aspectos de distinción y su ejecute. Consecuentemente los pacientes de enfermedades raras están respaldados por la ley fundamental del país, la Constitución; la cual tiene que hacer lo necesario para resguardar sus derechos y lo que conlleva esta responsabilidad.

En la Constitución del Ecuador en su artículo 32 dice que “La salud es un derecho que garantiza el Estado [...]” (Constitución de la República del Ecuador, 2008) El Estado reconoce el derecho fundamental al bienestar tanto físico como mental de las personas otorgando la responsabilidad de brindar seguridad para que se lleve a cabo al propio Estado. Por consiguiente, el Estado tiene la obligación de respaldar mediante los recursos necesarios para resguardar este derecho fundamental de las personas con enfermedades huérfanas, por lo que se podrá exigir el cumplimiento de ésta norma a través de las garantías necesarias para que se lleve a cabo su cumplimiento.

En el artículo 35 se menciona que “[...] quienes adolezcan de enfermedades catastróficas o de alta complejidad, recibirán atención prioritaria y especializada en los ámbitos público y privado [...]” (Constitución de la República del Ecuador, 2008). El Estado reconoce a las personas con enfermedades raras o huérfanas como parte de los ciudadanos que necesitan el derecho a la salud, sino también determinando que es indispensable que reciban cuidados inmediatos, pues se les denomina como parte del grupo de atención prioritaria, los cuales tienen derecho a recibir un servicio médico con profesionales

adecuados y preparados para la situación correspondiente, ya sea que reciban la asistencia médica por parte de instituciones del Estado o ajenas a este.

Además, en el artículo 50 se refiere a “El Estado garantizará a toda persona que sufra de enfermedades catastróficas o de alta complejidad el derecho a la atención especializada y gratuita en todos los niveles, de manera oportuna y preferente.” (Constitución de la República del Ecuador, 2008) . Las personas con enfermedades raras tienen acceso del derecho a la salud es gratuito en los niveles de tratamiento, diagnóstico, rehabilitación hasta la última etapa de cualquier enfermedad catastrófica. Haciéndolo de forma pertinente, adecuada, oportuna, de la manera más rápida y eficaz que sea posible. Estas personas a pesar de poseer atención prioritaria necesitan los servicios médicos necesarios con los aparatos e instrumentos necesarios para que un profesional pueda realizar su trabajo de manera adecuada y correcta.

En el artículo 358 se menciona que “El sistema nacional de salud tendrá por finalidad el desarrollo, protección y recuperación de las capacidades y potencialidades para una vida saludable e integral, tanto individual como colectiva [...]” (Constitución de la República del Ecuador, 2008). El sistema encargado de proporcionar asistencia sanitaria asumirá como objetivo como propósito dentro de sus competencias, el progreso, amparo, recuperar el talento, las posibilidades, tener la disposición para que todas, incluidas las personas con padecimientos de baja prevalencia, gocen de un buen estado de salud.

La salud al ser proporcionada por medio de asistencia pública, es de acceso para los que la requieran, por lo que se la ofrecerá en instituciones especializadas de salud, incluyendo los establecimientos que se ocupen de medicina no convencional, con tratamientos opcionales de bajo riesgo. Lo que permite que las personas con enfermedades raras o huérfanas puedan acceder a cualquier institución que les ayude para sobrellevar su enfermedad. A este punto relevante se refiere el artículo 362 en el cual dice:

“La atención de salud como servicio público se prestará a través de las entidades estatales, privadas, autónomas, comunitarias y aquellas que ejerzan las medicinas ancestrales alternativas y complementarias. Los servicios de salud serán seguros, de calidad y calidez, y garantizarán el consentimiento informado, el acceso a la información y la confidencialidad de la información de los pacientes. Los servicios públicos estatales de salud serán universales y gratuitos en todos los niveles de atención y comprenderán los procedimientos de diagnóstico, tratamiento, medicamentos y rehabilitación necesarios.” (Constitución de la República del Ecuador, 2008)

Además, a se incluye que la asistencia sanitaria brindará seguridad, con los mejores servicios médicos a quien tenga necesidad de obtenerla, lo que no sucede con las personas con enfermedades raras o huérfanas ya que no se cuenta con la tecnología sanitaria que optimice su atención. Brindando protección a las personas enfermas, cuando al ejecutarse algo respecto a su salud se avise o se comunique al momento, también el poder solicitar y tener respuestas satisfactorias de lo que ocurre con su salud, así como, lo que atañe a los datos que se tenga de lo que le suceda se mantenga en reserva o secreto profesional, permitiendo tener conocimiento de esto solo a quien esté autorizado a hacerlo. Siendo coherente, que se incluyen a los que padecen algún tipo de enfermedad rara o huérfana esto no se les garantiza ya que al no contar los profesionales de la salud con la debida información, estudios, una lista, provoca que se complique aún más el diagnóstico; que el propio médico no pueda comunicar al paciente con respecto a los procesos que se deben llevar a cabo en su cuerpo; por consiguiente, el paciente también tendrá falta de conocimientos y no sabrá que padece o como debe tratarse para reestablecer su salud, con un alto grado de preguntas y con ausencia de respuestas satisfactorias. Además de darse la posibilidad de provocar que se lo trate como otro tipo de enfermedad, lo que puede causar mayor impacto en su salud o un fin mortal.

El sistema de salud y los servicios que proporciona se aplicará sin discriminación a todos los ciudadanos y sin que tengan que hacer desembolsos económicos desde el proceso de tener conocimientos de lo que lo que provoca un desequilibrio en su funcionamiento corporal y psicológico hasta que recupere de ese desequilibrio o mejore su calidad de vida. Sin embargo, las personas con enfermedades raras o huérfanas al ser de baja prevalencia, no se cuenta con todo lo que es indispensable para brindarles una adecuada atención médica a disposición por su elevado costo, haciendo que los que padezcan estas enfermedades generen gastos de su propio patrimonio en todo momento, es decir, desde que se los diagnostique hasta que sepan cómo sobrellevar la enfermedad, causando que los que no cuentan con una economía alta, sino solo cuenten con lo necesario para su subsistencia y el de su familia, se les provoque un mayor impacto económico, cayendo en pobreza y deteriorando aún más su salud por no poder acceder a los servicios de salud por factores económicos.

En el artículo 365 esclarece y pone sobre aviso que “Por ningún motivo los establecimientos públicos o privados ni los profesionales de la salud negarán la atención de emergencia. Dicha negativa se sancionará de acuerdo con la ley” (Constitución de la República del Ecuador, 2008). Las instituciones ni los médicos encargados de ofrecer el servicio a la salud darán prioridad a los casos de pacientes que necesiten su atención de urgencia, socorriéndolo en el menor tiempo posible y en medida de sus posibilidades, si no lo hicieran se le impondría por parte de la autoridad competente un castigo por el incumplimiento de acuerdo a la norma correspondiente al acontecimiento. Cualquier persona con una enfermedad rara o huérfana en caso de que necesite de manera súbita al encontrarse en grave riesgo atención inmediata no se le puede negar la asistencia médica a pesar de que traiga consigo un alto costo económico para el establecimiento, además, los profesionales de la salud no pueden negarse a prestar primeros auxilios y todo lo necesario para estabilizar al sujeto, si no tiene los conocimientos tiene que capacitarse o buscar a quien puede tratar a ese

paciente. Poniéndoles una penalidad por el incumplimiento de tratarlas. Sin embargo, las instituciones al no contar con el presupuesto para estas situaciones lo evitan, y si lo toman a cargo se ve perjudicado porque genera egresos que afectan el mantenimiento de la entidad, además de perjudicar la atención de otros pacientes, por lo que es necesario la designación de un presupuesto. Así como existen los profesionales que consideran no tratarlas por falta de conocimiento o profesionalismo, siendo necesario capacitar y actualizar al servicio médico, incluyendo una evaluación de la tecnología sanitaria.

4.3.3. LEY ORGÁNICA DE SALUD.

Las leyes orgánicas se requieren constitucionalmente para regular lo establecido en la Carta Magna, en este caso permitirá regular el derecho a la salud.

La Ley Orgánica de Salud tiene como objetivo garantizar la salud, la cual se toma prioridad, tal como se menciona en el artículo 1 donde dice que ésta ley va a “[...] regular las acciones que permitan efectivizar el derecho universal a la salud consagrado en la Constitución Política de la República y la ley [...]” (Ley Orgánica de Salud, 2006). La ley se establece para poner en orden el debido funcionamiento de las actividades del sistema de salud, para dejar que se lleve a cabo la facultad inherente del hombre, en busca del bienestar físico y mental de las personas, respaldándose en la ley suprema del país. Esta ley por consiguiente contiene regulaciones para las personas que tienen alguna de las enfermedades raras o huérfanas, sin embargo, no las necesarias y suficientes con las debidas sanciones para su cumplimiento y efectividad para que adquieran el servicio de atención sanitaria plena.

En el artículo 3 se menciona la definición de la salud, así como sus características, “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[...]" (Ley Orgánica de Salud, 2006). La salud de una persona implica no padecer algún padecimiento y tener un total equilibrio armónico de su cuerpo; al ser la salud una facultad innata al hombre, no se puede enajenar, renunciar, dividir, allanar, ni cualquier cosa que perjudique el poder ejercer esta facultad, siendo responsabilidad de ayudar y dar seguridad para su cumplimiento en buenas condiciones, a cargo no solo de una institución sino del Estado completo. Las personas con enfermedades raras o huérfanas poseen una alteración en el estado estándar de salud, esta facultad no la ejercen por completo y perjudicándolos debido a la ausencia de lo necesario para una atención sanitaria plena, son beneficiarios solo de una parte del servicio de salud, renuncian a la salud por faltas económicas, siendo necesario brindar una protección y garantía necesaria y completa por parte del Estado para el goce de las personas con enfermedades raras a un sistema de salud idóneo.

En el artículo 6 se determinan las responsabilidades que tiene el Ministerio de Salud Pública, en éste artículo en el numeral 20 señala que deberá "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" (Ley Orgánica de Salud, 2006). Se establece como un deber de la cartera de estado encargada del bienestar físico y mental de los ciudadanos, el desarrollar estrategias, técnicas, normas para poder ejercer el derecho de la salud, consecuentemente, a los servicios médicos, como son los fármacos aptos, adecuados, pertinentes y correspondientes a los que lo precisen. Al formar parte de la población, las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas necesitan que se desarrolle lo conveniente para que se genere el mejor acceso al servicio, incluyendo un presupuesto para la adquisición e investigación de medicamentos que ayuden a mejorar su condición de vida, buscando la facilidad económica de su obtención por parte de los pacientes, dándole mayor importancia a los

fármacos de mayor dominio público, que a los fármacos más rebuscados o de alto valor económico.

En el artículo 7 se establece en lo principal que las facultades con respecto a salud, serán para todos los ciudadanos. “Toda persona, sin discriminación por motivo alguno [...]” (Ley Orgánica de Salud, 2006) Así, que el derecho al bienestar físico y psicológico, no se lo podrá por ningún motivo hacer distinción en el momento de la prestación de servicios de salud pública. Por tanto, a las personas con enfermedades raras o huérfanas no se les puede apartar de una facultad fundamental que busca el equilibrio armónico corporal y mental de los que padezcan estas enfermedades.

De acuerdo a la Ley No. 0, publicada en Registro Oficial 625 de 24 de enero del 2012, la Ley Orgánica Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud, la Ley 67, se incluye artículos dirigidos al Tratamiento de las Enfermedades Raras o Huérfanas y Catastróficas. En el libro primero en su capítulo tercero A esta dispuesto para regular tanto a las enfermedades catastróficas como a las enfermedades raras o huérfanas. En su artículo innumerado primero indica:

“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.” (Ley Orgánica de Salud, 2006)

El Ecuador identifica a las enfermedades raras o huérfanas como asunto de la sociedad entera, en busca del bien común. Además, se establece que la entidad que tenga el derecho de hacerlo será la que disponga las medidas que

beneficien y mejoren la salud de los pacientes, para su cumplimiento se debe guiar en bases fundamentales que son la de ser usados para lo que se requiere, acceso para quienes lo precisen, satisfaciendo las necesidades y que los pacientes reciban un buen trato; con puntos de referencia óptimos al momento de brindar atención referente al proceso de promover y proteger la salud, evitar el desarrollo de las enfermedades, identificar y analizar los padecimientos, mitigar o curar los males, recuperar o restituir la salud, y, adecuación para lograr la salud. Aparte de que a las personas con enfermedades raras o huérfanas se las estima en mayor riesgo por lo que necesitan preferencia en atención sanitaria ya que su salud puede ser afectada más rápido que una persona que posea sus estándares de salud normales.

Las enfermedades raras afectan a la sociedad ecuatoriana, y el bienestar de quienes lo padecen es cuestión de todos quienes la conforman, sin embargo, no tienen una normativa que complemente e independiente que los beneficie y cubra en todas sus necesidades. Para lo cual se debe regir en los pilares esenciales para determinar lo óptimo de atención sanitaria para quienes sufren estos padecimientos, dándole prioridad y cuidado inmediato, considerando que su salud está en riesgo constante.

El artículo innumerado segundo precisa las obligaciones que tiene la autoridad sanitaria del país, dividida estas obligaciones en literales, el a) dice: “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.” (Ley Orgánica de Salud, 2006). De quien está encargada la salud pública, es quien es el responsable de seguir ciertos parámetros para lograr el bienestar físico y mental de las personas con enfermedades raras. El primer parámetro indica que se debe producir un conjunto de formalidades dirigidas a brindar el servicio sanitario a las personas con enfermedades huérfanas en el cual se incluya la intervención o se involucre al

grupo de eruditos en este tipo de enfermedades. Estas formalidades se referirán a instrucciones, opiniones, métodos al proceder el análisis de las enfermedades y como tratarlas. Por ende, debe existir protocolos claros para ayudar a mejorar en la atención de la salud de las personas con enfermedades raras o huérfanas y compartir conocimientos con especialistas internacionales, fomentando el avance científico en enfermedades.

El literal b) establece que se deberá:

“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.” (Ley Orgánica de Salud, 2006)

Se incentiva la cooperación nacional e internacional referente a las enfermedades raras o huérfanas, buscando siempre que se desarrolle formas de beneficiar a la salud de los pacientes, y en el caso de que se dificulte poder determinar una enfermedad, pedir ayuda internacional para que sea atendida en todos los niveles de salud. Por lo cual, es preciso que se les proporcione facilidades económicas a quienes tengan la necesidad de obtener estos servicios, facilitando y garantizando el derecho a la salud y a la vida.

El literal c) se refiere a fiscalizar a las instituciones que se desenvuelven en seguros y proporcionan servicios médicos, a los cuales se les va cancelando un valor de manera adelantada, para que, en caso de tener una alteración en su

salud, los gastos sean cubiertos por estas entidades. Estas agencias firman acuerdos entre el titular y la compañía para otorgar servicios, como pruebas y medicamentos, de acuerdo a los términos contratados. Siendo responsable de que se respeten esos acuerdos la autoridad respectiva, así:

“Controlar y regular, en coordinación con los organismos competentes, a las compañías de seguros y prestadoras de servicios de medicina pre pagada 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 pre pagada, 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.” (Ley Orgánica de Salud, 2006)

La Autoridad Sanitaria vigilará de que se cubra lo acordado, para así evitar que el paciente no sea tratado por falta de recursos económicos, o que en medio de un tratamiento se le quiten los medicamentos que son básicos para que mantenga una buena calidad de vida, debido a que al titular se le determinó una enfermedad rara o huérfana luego de haber adquirido el seguro. Por consiguiente, es necesario que se establezca un fondo solidario para que se puedan financiar a las personas que padezcan algún tipo de enfermedad rara o huérfana, ya que no todos pueden adquirir estas primas.

El literal d) especifica que se vigilará que quienes otorguen prestaciones de asistencia sanitaria “[...] 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.” (Ley Orgánica de Salud, 2006). La autoridad respectiva controlará a quienes presten un conjunto de actividades para satisfacer las necesidades en salud para que perseveren en una serie de

procesos anticipativos acerca de las alteraciones normales de los organismos catalogadas como raras, además de contener un documento de los acontecimientos de los que padecen alguna enfermedad huérfana. Para lo cual se tomará en cuenta lo que disponga el Ministerio de Salud Pública a través del denominado Sistema de Vigilancia Epidemiológica que está encargada de las enfermedades de interés público, la que tendrá acción y reacción sin tardanza.

Las enfermedades raras necesitan que se haga eficaz esa vigilancia epidemiológica, ya que permitirá acciones técnicas de la información para control de estas enfermedades. Permitiendo adquirir tecnología sanitaria óptima para buscar soluciones y mejoras en la atención sanitaria para estos pacientes. Sin embargo, tampoco existe profesionales de la salud capacitados para ejecutar esa tecnología y esas técnicas, además de no tener una codificación adecuada de las enfermedades raras o huérfanas.

Referente al literal e) se establece que se llevará a cabo o se pondrá en funcionamiento “[...] 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.” (Ley Orgánica de Salud, 2006). La autoridad sanitaria pondrá en marcha disposiciones legales o reglamentarias que estén guiadas a proporcionar consentimiento y que, de manera sencilla a tiempo, constante y sin costo se proceda a conseguir fármacos y lo referente a tratar a las personas que tengan alguna enfermedad rara. No obstante, los medicamentos que se les proporciona para tratar a estos pacientes busca solo apaciguar los síntomas, ya sea por ausencia del fármaco, debido a sus elevados costos o por falta de conocimiento del fármaco a aplicar. Además, tomando en cuenta los altos valores que poseen los medicamentos y los insumos para enfermedades raras o huérfanas, se debe considerar que es útil y conveniente una central de abastecimiento para así proceder a una distribución logística y sobretodo impedir que haya desvíos o un mal uso.

El último literal el f) señala que será una obligación el “Establecer, en forma conjunta con las organizaciones de pacientes y científicas, acciones para divulgar y promover el conocimiento de las enfermedades raras y huérfanas.” (Ley Orgánica de Salud, 2006). Concernirá a quien corresponda que comience hacer funcionar una serie de operaciones en busca de hacer público, además de fomentar la información respecto a estas enfermedades poco frecuentes o que se tenga noción de las mismas. Esto se debe ejecutar de manera simultánea entre la autoridad sanitaria del país con los grupos a quienes les afecta y les concierne directamente, los cuales son, tanto los que investigan o estudian las enfermedades raras o huérfanas, como las personas que estén enfermas con estos padecimientos. Para que esto se lleve a cabo es necesario tener un financiamiento para promover adecuadamente el conocimiento de las enfermedades raras, así como también educar a los médicos para que promulguen y busquen mejoras en el mundo científico para que se pueda sobrellevar estas enfermedades. Además, de que, para tener una buena información de estos padecimientos, es competente tener una lista actualizada con una clasificación adecuada de las enfermedades o huérfanas. Así, como de necesario el realizar una evaluación tecnológica sanitaria plena.

El artículo innumerado tercero atañe a que:

“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.” (Ley Orgánica de Salud, 2006).

Se determina que se debe instituir y poner en funcionamiento un conjunto ordenado y regulado en el que conste un bloque de información con datos relevantes de quienes sufren alguna alteración en su salud debido a las enfermedades huérfanas. Así como, quienes atiendan a personas con estos padecimientos, ya sean organismos pertenecientes o no al Estado, se solicitará informes forzosos, en el que constará el caso que tiene alguna enfermedad huérfana, el análisis del padecimiento y sus tendencias, al igual que, los casos que no se pudieron establecer qué tipo de enfermedad rara sufre el paciente. Igualmente, se estipula que la institución delegada para buscar el bienestar de la sociedad ecuatoriana aplicada a quienes proceden a desplazarse de su lugar de origen a otro en el cual se establecen, así como, las instituciones que representan a un Estado en otra nación, combinarán y dispondrán ordenadamente con quien esté a cargo de la salud pública y con la cartera de Estado delegada para que la población tenga las oportunidades y recursos necesarios, proporcionarán las medidas sanitarias convenientes y llevarán a cabo un instrumento con información de quienes poseen una enfermedad de baja prevalencia y viven en un país distinto, estas medidas deberán ser tomadas ya sea dentro del país o en donde se encuentren habitando.

Sin embargo, los médicos ante la ausencia tanto de información, como de la constancia de las enfermedades raras en la lista del 2012, no pueden brindar un diagnóstico y mucho menos un tratamiento. Al no estar acostumbrados a manejar estas situaciones y al ver que son difíciles de diagnosticar, generalmente el médico trata un síntoma aisladamente y prescribe, proporcionándoles fármacos o soluciones que le ayuden a apaciguar el síntoma perceptible. Dejándose de lado el resto de síntomas que al final va provocando un deterioro progresivo del paciente, dando como resultado su fulminación, sin lograr

determinar que ha poseído una enfermedad rara o huérfana y, por ende, se queda sin un registro del mismo. Las enfermedades raras generalmente tienen varios síntomas y no solo atacan a un órgano sino a varios que puede confundir, he ahí la complejidad de su diagnóstico. Consecuentemente, quien sea la autoridad encargada, no puede elaborar reportes y mucho menos, podrán establecer una documentación completa y actualizada de quienes sufran una enfermedad huérfana. Finalmente, si es difícil e inconstante tener una base de datos completa y actualizada dentro del territorio, es mucho más complejo tener datos del extranjero de quienes padezcan una enfermedad rara, y, por ende, no recibirán la correspondiente atención sanitaria.

En el artículo innumerado cuarto se refiere a que la autoridad encargada de la Salud Pública “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.” (Ley Orgánica de Salud, 2006). Estableciéndose que se fomente o se desarrolle a favor de los involucrados y de los especialistas médicos el desarrollo de sus destrezas y habilidades en los diversos niveles de instrucción superior, para así, poder lograr que el conocimiento de las enfermedades huérfanas llegue a muchas personas y no permanezca en un círculo pequeño.

A pesar de establecerse que se capaciten los médicos no existen ni profesionales que les impartan y traspasen el conocimiento científico de las enfermedades huérfanas, como tampoco tienen incentivos para que estudien y profundicen en estas enfermedades. Siendo necesario, ya que es muy raro de que lleguen a tener un caso de estos por su baja prevalencia, simplemente no se inclinan a esta rama, no obstante, eso no quiere decir que no haya casos existentes en el país que necesitan ser tratados.

El artículo innumerado quinto señala que:

“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.” (Ley Orgánica de Salud, 2006)

La entidad encargada del control de la salud pública generará los ajustes para establecer como debe realizarse correctamente la actividad de fabricación y la actividad de distribución dentro del territorio nacional, tanto los fármacos, como los bienes o servicios imprescindibles para ocuparse de las enfermedades huérfanas. Además, intentar mediante regulaciones que haya un abastecimiento básico de medicinas que permitan sobrellevar estas enfermedades. Al mismo tiempo, se fomentará maneras para que se produzca el adquirir medicina y bienes necesarios por parte de quienes sufran una enfermedad rara o huérfana.

Sin embargo, no existe un centro adecuado de creación como de distribución encargado de que en ninguna institución le falte los fármacos ni servicios para atender a quienes sufren alguna enfermedad rara; tampoco se proporciona o se suministra los medicamentos ideales para tratar este tipo de enfermedades; ni mucho menos existe un sistema de salud sin corrupción política.

Por consiguiente, no se puede promover formas de realizar la obtención de medicamentos ni de bienes que no se posee, primero por el alto costo que trae consigo la adquisición de los mismos y segundo, por la ausencia de una actualización de medicina que ayude calmar los síntomas. Lo que perjudica a todo el país y más a los que necesitan ser tratados, pero, por la ausencia de

medicamentos los pacientes con enfermedades raras van en decadencia física, psicológica y social.

El artículo 259 se establece las definiciones de lo que se debe entender de las diversas palabras técnicas que contiene esta ley. En lo que respecta consta que 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.” (Ley Orgánica de Salud, 2006). Deduciendo así, que estas enfermedades provocan una serie de efectos a quienes las padecen, la disminución de la fuerza, de la eficiencia de la persona poco a poco; o pueden ocasionar su muerte. Además, las enfermedades huérfanas comprenden las enfermedades que han sido transmitidas por herencia-genes, no son comunes y difíciles de diagnosticar y de tratar.

Si bien se establece una definición, esta viene a ser corta, carente y de palabras complejas para que las personas con conocimientos no técnicos comprendan lo que significan estas enfermedades. Además de la ausencia de divulgación de este término especial, tanto de lo que incluye como de la gravedad de las enfermedades raras, para lograr así, una responsabilidad social.

En las Disposiciones Transitorias de la presente ley, la primera señala en lo principal que:

“[...] 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.” (Ley Orgánica de Salud, 2006)

Entendiéndose que la cartera de Estado encargada de la salud nacional producirá y pondrá en conocimiento público, la lista de enfermedades raras o huérfanas, así como, se realizará cambios de lo antiguo con lo moderno o más actuales acontecimientos a la misma; lo cual debe ser constante y pudiendo ser realizado cada vez en un período máximo de tiempo de veinticuatro meses, siempre tomando en cuenta las enfermedades huérfanas que han sido reconocidas por los organismos especializados en salud, la Organización de Naciones Unidas encargada de gestionarla a nivel mundial y por el organismo de Organización de los Estados Americanos encargada en el sistema interamericano. Adicionalmente, se indica que hay un plazo para que se proporcione los mecanismos normativos indispensables, para que se produzca el efecto de los procedimientos establecidos en la ley reformativa, referentes al cuidado de las personas que padezcan una enfermedad rara.

Si bien se establece que la lista de enfermedades debe ser creada y modernizada por determinado tiempo, esta lista ha permanecido inmutable desde el año 2012. Han pasado más de 8 años, que no se toman en cuenta las enfermedades nuevas que han sido reconocidas por la OMS/OPS. Lo que impide que sean diagnosticados o tratados quienes padecen una enfermedad rara que haya sido reconocida posteriormente, debido a que los servidores médicos deben tomar esta lista como base o referencia para partir con su trabajo, además de cumplir con la que la ley les exige como emitir reportes de quienes han sido diagnosticados con estas enfermedades al sistema de salud, entre otras. Consecuentemente, a pesar de la relevancia de la lista de enfermedad raras o huérfanas y del beneficio que trae consigo a la sociedad ecuatoriana, no se establece una sanción necesaria e implacable a quien debería emitir y actualizar esta lista. A pesar de que se ha establecido un plazo, este se ha vencido por más de ocho años, dando como resultado la ausencia de una normativa con

responsabilidad social para la atención de las enfermedades raras, dejando claro que una ley reformativa en este caso no compensa una ley propia que abarque todo lo necesario para cubrir la atención sanitaria para las personas que padezcan estas enfermedades.

La segunda disposición transitoria indica que cuando haya sido divulgada la ley reformativa del tratamiento de enfermedades huérfanas “[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.](#)” (Ley Orgánica de Salud, 2006). Las instituciones subordinadas al gobierno, que manejen las acciones implementadas para las enfermedades huérfanas o de baja prevalencia, se trasladarán al mando de la cartera de estado encargada de la atención sanitaria del país, para seguir llevando a cabo esas acciones.

No obstante, han permanecido atascadas las acciones implementadas en esta ley, pues, no contemplan el avance que ha tenido la medicina y el mundo, que permitirían un tratamiento adecuado para quienes padecen una enfermedad rara.

La disposición transitoria tercera se trata sobre “[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.](#)” (Ley Orgánica de Salud, 2006). La entidad encargada de administrar la política fiscal iniciará una serie de operaciones para ordenar y dividir el dinero que tiene el Estado para sus gastos de todo el país, para destinar una parte a la entidad de salud y así pueda llevar a cabo los objetivos planteados de la normativa de esta cartera de estado.

Empero quien configura el presupuesto del Estado y sus componentes no ha realizado una designación para este grupo de doble vulnerabilidad, lo que

impide que se cumplan las normas establecidas, y, consecuentemente, que no se ejecute una atención sanitaria idónea para las personas con enfermedades huérfanas por la ausencia de farmacología, equipos, tecnología sanitaria, operaciones y otras estrategias que les permitirá tener una mejor vida.

4.4. DERECHO COMPARADO.

Para alcanzar un mayor conocimiento, es ineludible complementarlo con la comparación de la normativa de otros países, referente a las enfermedades raras o huérfanas, que nos ayuden a saber el lugar que se les ha otorgado, las diversas soluciones que se les ha dado y lo que se necesita para mejorar nuestra legislación.

4.4.1. Legislación Peruana.

El Perú abarca las enfermedades raras o huérfanas en una normativa propia para las mismas, denominada Ley N°29698, en la que se establece que será prioritaria y por el bien de toda la sociedad peruana, el brindar tanto atención como tratamiento a quienes padecen estas enfermedades. Ley que fue dictada en junio del año 2011, compuesta por 7 artículos, referentes al objeto de la ley; definiciones; Plan Nacional de prevención, diagnóstico, atención integral, tratamiento, rehabilitación y monitoreo; diagnóstico y educación sobre este tipo de enfermedades; Registro Nacional de pacientes; medicamentos; y, previsión presupuestaria, respectivamente.

En lo que sobresale el artículo segundo, por su amplia definición, así:

“2.1 Las enfermedades raras o huérfanas, incluidas las de origen genético, son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia baja, presentan muchas dificultades para ser diagnosticadas y efectuar su seguimiento, tienen un origen desconocido

en la mayoría de los casos que conllevan múltiples problemas sociales y con escasos datos epidemiológicos.

2.2 Medicamentos huérfanos son aquellos que se utilizan para la prevención, diagnóstico o tratamiento de enfermedades raras o huérfanas. Artículo.” (Ley N° 29698, 2011, pág. 1).

Se establece que las enfermedades raras, incorporando las que son producto de la transmisión de caracteres de generación en generación, comprenderán efectos drásticos, como, el deterioro físico o mental que dificulta el desarrollo normal de la vida; o la defunción de la persona. En la sociedad estos casos son pocos, presentando mayores complicaciones al realizar el proceso valorativo de identificar el tipo de enfermedades que alguien padece y determinar cómo tratarlas. Contrariamente a la realización de investigaciones, en un porcentaje mayor no se ha logrado determinar la etiología de estos padecimientos, dando como resultado una variedad de situaciones que impiden el progreso de una comunidad y una limitada información de la distribución, frecuencias y lo que provoca que ocurran estas enfermedades. Además, se establece que se entiende por fármacos huérfanos, que no son más que para las enfermedades con el mismo nombre.

Presentándose, una definición más amplia, con términos que pueden ser comprensibles, estableciendo que se dan en disminución de la magnitud en comparación con otras enfermedades como las catastróficas. Indicando que a pesar de que se han realizado múltiples estudios, el mayor grupo de enfermedades raras no tiene establecido sus causas, lo que complica su prevención y tratamiento. Ni tener conocimiento de quién, dónde y cuándo se enferman con enfermedades raras. Conjuntamente, se considera las medicinas que deben darse para tratar estas enfermedades, a pesar de que no es una definición amplia la reconocen. Estos medicamentos, en la industria farmacéutica, tiene poco interés en producirla por la falta de recuperación de la inversión, dejando que pocas las fabriquen y con elevados valores.

El artículo tercero establece que el Ministerio de Salud llevará a cabo el:

“[...] Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral, Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las Enfermedades Raras o Huérfanas y presenta anualmente a las Comisiones Permanentes de Coordinación Interministerial (las CIAS) y la Comisión de Salud, Población, Familia y Personas con Discapacidad del Congreso de la República los avances y metas alcanzadas en la ejecución de dicho plan nacional.” (Ley N° 29698, 2011, pág. 1).

La cartera de Salud Pública realizará un programa en el que conste el modo y los medios que se necesitan para que en el país exista una atención sanitaria en todos sus niveles y cada año mostrar información de datos y resultados que se han logrado del plan propuesto, al conjunto de personas que representan a los diversos colectivos.

No se queda con la elaboración de un plan, sino que de alguna manera les obligan a que cada doce meses demuestren los progresos y logros que se han conseguido a todos quienes sea de interés, estableciéndose así una responsabilidad social de dar razones de lo que se va haciendo y de este modo garantizar los derechos de este grupo de personas, evitando vulneraciones.

El artículo quinto sobre la implementación de la base de datos de quienes sufren enfermedades raras señala que se lo hace “[...] para generar el sistema de información sobre este tipo de enfermedades, que proporcione un mayor conocimiento respecto de la incidencia, prevalencia y mortalidad en cada área geográfica y permita identificar recursos sanitarios, sociales y científicos que se requieran.” (Ley N° 29698, 2011, pág. 1).

El Registro Nacional es para producir un conjunto de datos que mejoren la información de manera profunda sobre los casos nuevos, el porcentaje de la población afectada y el número de defunciones de un lugar determinado, y así

poder reconocer el conjunto de medios que se necesitan de sanidad, humanos e investigaciones.

La base de datos no solo es para tener conocimiento de quienes padecen estas enfermedades sino para saber todo lo que provocan y lo que se necesita para solventarlo, por consiguiente, brindar una atención sanitaria plena a las personas con enfermedades huérfanas.

En el artículo séptimo referente a la suposición de cómo va ocurrir con el conjunto de egresos e ingresos que será destinado para padecimientos raros se establece que:

“Las leyes anuales de presupuesto consideran como gasto prioritario, dentro de la partida del sector salud, el presupuesto para la prevención, el diagnóstico, el tratamiento, los medicamentos y la atención integral de salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas a que se refiere la presente Ley.” (Ley N° 29698, 2011, pág. 1).

Determinándose que, en el plan de operaciones y recursos expresado de forma monetaria efectuado en la normativa cada año, respecto a lo asignado a la cartera que brinda prestaciones sanitarias, debe tomar en cuenta preferentemente la salida de dinero que se generará para las personas con enfermedades raras, en las diferentes etapas de la atención de salud.

Se establece no solo que haya una reclasificación del presupuesto, sino que se anteponga en la distribución, el egreso que necesitará este grupo vulnerable, protegiendo sus derechos reconocidos.

Adicionalmente, se dictó un reglamento para esta ley, para fomentar los derechos de este grupo de la sociedad, en forma de Decreto Supremo en febrero del 2019, que consta de disposiciones técnicas y normativas, el cual posee 14 artículos, distribuidos en 7 capítulos, más 7 disposiciones complementarias finales y por último 1 disposición complementaria transitoria.

En el artículo segundo en lo principal, se consideran nuevos términos y la modificación de los antiguos; de cómo se los debe entender, explicados de manera amplia y comprensible. Los términos son: Atención Integral de Salud en enfermedades raras o huérfanas, enfermedades huérfanas, enfermedades raras, evaluación de tecnología sanitaria, medicamentos para enfermedades raras y huérfanas, medicamentos huérfanos, y, Registro Nacional de pacientes que padecen enfermedades raras o huérfanas. A través del tiempo ya que han surgido nuevos vocablos y significados más desarrollados, son tomados en consideración, ya que son necesarios y básicos referentes al grupo con enfermedades raras.

En la legislación ecuatoriana no constan algunos términos, por ejemplo, no consta, la evaluación de tecnología sanitaria, que es necesaria entenderla y aplicarla, siendo útil no para una parte sino para todo el sistema de salud:

“ 2.4. Evaluación de Tecnologías Sanitarias. - Es la evaluación sistemática de las propiedades, efectos y otros impactos de una tecnología sanitaria que proporciona evidencia científica de calidad para apoyar la toma de decisiones. El proceso de evaluación de tecnología sanitaria incluye: seguridad, eficacia, efectividad clínica, evaluación económica, implicancias organizacionales, consecuencias sociales, éticas y legales.”
(Decreto Supremo 004-2019-SA, 2019, pág. 3)

La ETS es un término que le falta reconocimiento y divulgación; está compuesta por un gran grupo de acciones, empleado a los recursos que se utilizan para brindar una atención sanitaria, buscando que ésta sea cada vez mejor, además, de ayudar a la evolución del mundo de la medicina.

Conforme al artículo séptimo, para que la entidad encargada de la Salud Pública preste los servicios de salud a las personas con enfermedades raras debe crear un plan fundamentando en el efecto del presupuesto, así como el fruto de la Evaluación de Tecnología Sanitaria. “El Ministerio de Salud establece las

estrategias para la prevención de ERH, en función de resultados de la evaluación de tecnologías sanitarias, el impacto presupuestal y la disponibilidad presupuestal.” (Decreto Supremo 004-2019-SA, 2019, pág. 5). En base a estos dos puntos, se podrá de forma anticipada aplicar las medidas necesarias para evitar el desarrollo de las enfermedades huérfanas, conociéndose lo que se requiere y lo que se debe ejecutar en busca del beneficio de las personas que posean estos padecimientos.

El artículo octavo en su numeral tercero indica que “El tratamiento puede ser farmacológico o no farmacológico.” (Decreto Supremo 004-2019-SA, 2019, pág. 5). Se dispone que para el cuidado y el alivio de los efectos que sufren quienes tengan alguna enfermedad rara no solo podrá ser por medio de medicamentos sino también sin ellos, o complementarios, como son las terapias, con el fin de evitar mayor deterioro o la muerte del paciente.

Sobre la vigilancia de medicamentos de enfermedades raras o huérfanas el artículo décimo tercero, numeral tercero señala que “[...] están sujetos a farmacovigilancia intensiva y se realiza el seguimiento farmacoterapéutico de los pacientes con ERH para la detección de interacciones medicamentosas, reacciones adversas, falta de eficacia, errores en la prescripción y otros problemas relacionados.” (Decreto Supremo 004-2019-SA, 2019, pág. 7). Se establece que, con las medicinas para este grupo de personas, se procederá observándolas, reuniendo, profundizando su estudio y dándoles una valoración; de manera fuerte, sin interrupciones, en menos tiempo, mejorando el resultado y por consiguiente su rendimiento. Además de ejecutar el proceso de observación minuciosa a las personas que padecen alguna enfermedad rara y están bajo el tratamiento con medicamentos, para descubrir la relación entre fármacos; los cambios desfavorables que se produzcan; no den resultado esperado de su aplicación; la receta no fue acertada; o cualquier otra situación que pueda acarrear el uso de este tipo de medicamentos.

Siendo necesario que en la legislación se establezca una vigilancia intensa, pero que esta no sea solo para los fármacos sino a quienes lo consumen, para brindarle una mejor atención sanitaria, considerando que no todo cuerpo reacciona de la misma manera; y evitar malversaciones de parte y parte.

Se complementa esta normativa con la Resolución Ministerial, con 4 artículos y 1 escrito adjunto, resuelve en su artículo primero “Aprobar el Documento Técnico: Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas” (Resolución Ministerial N°1075-2019/MINSA, 2019, pág. 3). Instrumento dictado el 21 de noviembre del año 2019, a través del cual, con un archivo anexo, se actualiza la lista de enfermedades raras o huérfanas que acontecen los ciudadanos del Perú.

4.4.2. Legislación Colombiana.

Por medio de la Ley N°1392, publicada el 2 de julio del año 2010, se declara la regulación de las enfermedades raras o huérfanas, constanding de 16 artículos distribuidos en 5 capítulos. En su artículo segundo inciso primero se da una definición de enfermedades raras:

“Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 2.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada.” (Ley N° 1392, 2010, pág. 1).

Estos padecimientos se denominan huérfanos, debido a que se sufren por un largo tiempo, que disminuyen el vigor, con riesgo de perder la vida. Presentándose en proporción, una de cada dos mil de un grupo de individuos. Y se denomina, olvidadas, a las que se producen en el grupo que tiene mayor

escasez en países cuya economía está creciendo, dificultándose que tengan y puedan permitirse los medios de curación fundamentales.

En este artículo se da una definición profunda agregándose la proporción de personas que llegan a ser afectadas para considerarse raras, que no se aprecia en todas las normativas. Añadiéndose, la denominación de enfermedades olvidadas debido a la situación económica del país en donde se producen.

El artículo cinco se refiere a la financiación de los que padezcan este tipo de padecimientos, quienes precisen la:

“[...] prestación en salud no incluida en los planes obligatorios de salud, que no tengan capacidad de pago serán financiados en el Régimen Subsidiado [...] y las demás normas que financien la atención de la población pobre no asegurada y de los afiliados al Régimen Subsidiado en lo no cubierto con subsidios a la demanda. Si las fuentes anteriores no son suficientes, se podrá disponer de manera excepcional de los recursos excedentes de la subcuenta de Eventos Catastróficos y Accidentes de Tránsito-ECAT del FOSYGA. En el Régimen Contributivo, las prestaciones en salud no incluidas en el plan obligatorio serán financiadas con cargo a los recursos de la Subcuenta de Compensación del Fondo de Solidaridad y Garantía-FOSYGA, que no afecten los destinados al aseguramiento obligatorio en salud” (Ley N° 1392, 2010, pág. 2).

Se suministrará dinero a través del Régimen Subsidiario que consistente en un mecanismo de ayuda financiera del país, para que se ejecute la atención sanitaria de quienes padezcan una enfermedad rara, por las razones de: - esos gastos no constan en el programa sanitario regular; - no cuenten con los recursos necesarios para poder solventar con los gastos de los diferentes niveles de salud. Otorgando este beneficio a los que no estén afiliados y a los que sí, cuando no cubre su subsidio estas enfermedades. Si a pesar de esta financiación, faltará

para cubrir los gastos, se acudirá al dinero que se tiene para lo denominado Eventos Catastróficos y Accidentes de Tránsito. Mientras que, en el Régimen Contributivo, en el cual, están afiliadas las personas que tienen una vinculación laboral, serán apoyadas financieramente cuando el programa de salud no contemple esos egresos y sin perjudicar lo consignado ineludiblemente para la protección sanitaria, se acudirá al dinero designado como Compensación del Fondo de Solidaridad y Garantía.

Se buscan otorgar financiación por diferentes medios, y evitar que se queden sin derecho al acceso a la salud las personas con enfermedades huérfanas, sin perjudicar a los demás grupos de la sociedad que requieran este derecho.

En el artículo seis de los deberes del Gobierno Nacional, en su numeral cuarto indica que:

“[...] a través del Ministerio de la Protección Social y los Entes Territoriales, en conjunto con las diferentes asociaciones de pacientes y científicas, entre otros grupos interesados, establecerá una serie de acciones tendientes a la divulgación de las enfermedades huérfanas, con el objetivo de crear sensibilidad y conciencia social en razón de dichas enfermedades.” (Ley N° 1392, 2010, pág. 3).

Por medio de las instituciones correspondientes y unidas a todas las personas interesadas, se implementará un conjunto de actividades que busquen que se haga público la información de los padecimientos raros, que tiene como finalidad, no más que, la sociedad perciba y sea consciente de otras realidades.

Dejando constancia que el propagar este conocimiento no solo se le deja al Estado, sino, se unen profesionales y los involucrados para darlo a conocer, y así, toda la sociedad se entere de un tema existente y que no puede dejarse de lado.

El artículo siete contempla el denominado Registro Nacional que contendrá la información de los pacientes de enfermedades raras, cuyo objetivo es que se:

“[...] proporcione un mayor conocimiento sobre la incidencia de los casos, la prevalencia, la mortalidad o en su defecto el número de casos detectados en cada área geográfica, permitiendo identificar los recursos sanitarios, sociales y científicos, que se requieren, neutralizar la intermediación en servicios y medicamentos, evitar el fraude y garantizar que cada paciente y su cuidador o familia en algunos casos, recibe efectivamente el paquete de servicios diseñado para su atención con enfoque de protección social.” (Ley N° 1392, 2010, pág. 3)

El inventario de las personas que estén sufriendo algún tipo de padecimiento raro en el país permite saber los nuevos pacientes, el número de todos los afectados, la cantidad de defunciones, los pacientes de un lugar en específico, y así, primero tener conocimiento de lo que necesitan; segundo, impedir o controlar a terceros que presten servicios y medicinas; y, tercero, reprimir el engaño económico a beneficio de unos pocos, a cambio de perjudicar a quienes están afectados o a los responsables de los mismos, asegurando el cumplimiento de su plan de atención sanitaria.

Estableciéndose que no es solo saber cuáles son los afectados con este tipo de enfermedades, sino saber usarlos en beneficio a estos datos, lo que permite brindar una mejor atención en salud a los pacientes con padecimientos raros, evadir que se perjudiquen y velar por sus garantías reconocidas.

En el artículo noveno se refiere a un conjunto de establecimientos encargados de la atención de personas con enfermedades raras, denominado Red de Centros de Referencia que se subdivide en tres subredes:

“[...] 1. Red de Centros de Diagnostico

2. Red de Centros de Tratamiento

3. Red de Farmacias para suministro y seguimiento a tratamientos farmacológicos.

Los Centros de Referencia deberán acreditar experiencia, además de contar con el personal idóneo y calificado, de acuerdo a los criterios que para cada subred defina el Ministerio de la Protección Social, con los cuales se seleccionaran, evaluaran y rehabilitaran periódicamente.” (Ley N° 1392, 2010, pág. 4).

Se establece una organización dividida en partes, la primera, que se encargará de analizar e identificar las enfermedades raras que pueden sufrir alguna persona; la segunda, encargada de aliviar o curación de los síntomas o de la enfermedad que presenten los pacientes; y, tercera, a cargo de todo lo referente a los medicamentos que son empleados para tratar a este grupo de pacientes, desde su abastecimiento hasta el control de a quienes les otorgaron. Está gran red le corresponderá demostrar la aplicación del conocimiento en la práctica, y, quienes estén brindando estos servicios serán competentes; para lo cual, las autoridades respectivas establecerán una serie de procedimientos para estipular cómo se elegirán, valorarán y habilitaran de nuevo en el tiempo que se determine.

Se reconoce que es necesario un lugar específico para las enfermedades raras o huérfanas, además de ser la mejor opción de no concentrar funciones sino repartirlas. Esto permite que cada cual se centre y profundice en cada área de atención, con personas especializadas y experimentadas, que pasaron un proceso establecido para pertenecer a las respectivas subredes, con el fin de evitar cualquier irregularidad en la prestación de salud, garantizando a ambas partes, es decir, se verificará que se efectúen los derechos de los pacientes, y se constatará el cumplimiento de los deberes del Estado. Así como se determinará que los pacientes no hagan mal uso de los recursos otorgados, y, de que el Estado cubra responsabilidades en caso de no cumplir sus obligaciones.

El artículo quinceavo indica sobre implantar estrategias de cooperación internacional con el fin de “[...] facilitar el logro de los fines de la presente ley, así como, implementar mecanismos que permitan el desarrollo de proyectos estratégicos con otros Estados para promover el tratamiento integral para las personas que padecen enfermedades huérfanas.” (Ley N° 1392, 2010, pág. 5). Este tipo de cooperación, no es más que el proceso con una serie de tácticas que efectúan las diferentes naciones que persiguen el mismo interés, la cual se busca para cumplir con lo establecido en la normativa, además, de llevar a cabo, acciones para la planeación con demás países sobre hacer que se produzca la curación o alivio de los síntomas de las personas con enfermedades raras de manera total.

Los propósitos en sí, es que no quede en letra muerta las normas establecidas en esta ley para enfermedades raras, y poder fomentar la atención de las necesidades sanitarias de este grupo. Para lo cual no se estanca el Estado, pues sino bastan los recursos del país se acude a la colaboración extranjera, y así, beneficiarse los involucrados, ya que siguen el mismo objetivo, garantizar a las personas con estos padecimientos.

Para complementar la Ley N°1392, se establece la Resolución N°5565, dictada el 27 de noviembre del año 2018, que de acuerdo al artículo primero se resuelve el objeto de este instrumento, consistiendo en la modernización de la lista de enfermedades huérfanas y sus escenarios de uso.

En este directorio de enfermedades raras se incrementa, según corresponda, la asignación con un dígito a cada padecimiento, de acuerdo a su artículo tercero que indica, “[...] se asignará el número de acuerdo con el orden de inclusión en forma consecutiva al último número establecido.” (Resolución 5265, 2018, pág. 2). Conjuntamente, se resguarda el cómo proceder con la denominación numérica, a la posible circunstancia de que alguna enfermedad huérfana se deje fuera o se suprima de este inventario, figurando en el párrafo único de este artículo, señalando que, “[...] este número no podrá ser asignado

a ninguna otra” (Resolución 5265, 2018, pág. 2). Así, se evitará confusiones entre los números y nombres de las enfermedades raras de la lista.

4.4.3. Legislación Panameña.

Se dicta la Ley N°28 que garantiza la protección social a la población que padece enfermedades raras, poco frecuentes y huérfanas, decretada el 28 de octubre del 2014, compuesta por 15 artículos. En su artículo segundo se indica que, se comprenderán a las enfermedades raras, como “[...] aquellas crónicamente debilitantes o graves que amenazan y ponen en peligro la vida, que pueden ser de origen genético o de causas desconocidas y que requieren terapia especializada y permanente, con una prevalencia menor de 1 por cada 2.000 personas.” (Ley 28, 2014, pág. 2). Este tipo de enfermedades deterioran el cuerpo de quienes las padecen que puede concluir con la terminación de su vida, siendo producto de la herencia en sus genes o ignoradas, que necesitan un tratamiento específico y sin interrupciones, que se dan en una mínima proporción de la sociedad.

En este concepto así mismo se establece cuáles son los efectos de estas enfermedades, así como, el por qué se producen, no siempre será claro o conocido, debido al poco estudio de estas que impide que se logre establecer su inicio de partida. Un punto que sobresale es que se deja claro que no es cualquier cuidado o uno general sino uno adecuado, concreto, de acuerdo a la enfermedad que padezca, el cual no puede perturbarse, evitando daños cercanos y futuros a la salud de estos pacientes.

En el artículo quinto señala que:

“Para determinar el momento de inicio o de interrupción de la aplicación de un medicamento a un paciente con enfermedad rara, poco frecuente o huérfana se necesitará el dictamen del especialista, previo diagnóstico, sin

el cual no se iniciará ni se dejará de aplicar el medicamento al paciente.”
(Ley 28, 2014, pág. 2).

Se condiciona que la persona debe tener conocimiento pleno en la rama, para que disponga el comienzo o si es necesario que se detenga algún fármaco que ha sido recetado para el tratamiento de un padecimiento huérfano, para lo cual se realizará un análisis que determine cuál es la situación y como se procederá.

Al ser fármacos especiales y de alto valor económico, se debe tener un alto control de quien tomará el tratamiento, y el mejor para realizar este trabajo es una persona especializada, que tenga un conocimiento profundo de las enfermedades raras o huérfanas, y así, primero, se evitará que se dé un fármaco que no corresponda; segundo, se podrá cambiar un fármaco por otro que sea más eficaz; tercero, se sabrá si es recomendable abandonar o combinar el fármaco por el bien de la salud del paciente; o, cuarto, se decidirá si es beneficioso retomar el tratamiento del fármaco o dejarlo definitivamente.

En el artículo noveno con el objetivo de optimizar el acceso a los medicamentos se:

“[...] implementará un programa nacional de compras para adquirir medicamentos de calidad y un sistema de negociación y compra con las empresas farmacéuticas y laboratorios productores e importadores de medicamentos, para la atención de enfermedades raras, poco frecuentes y huérfanas, que permita el acceso inmediato y equitativo para todos los pacientes.” (Ley 28, 2014, pág. 3 y 4).

Se establecerá por una parte un proyecto en todo el país para conseguir a cambio de medios monetarios fármacos de excelencia, y, por otra parte, un método de intercambio formal de actividades para obtener beneficios entre quien compra y quien elabora o comercia estos fármacos de enfermedades huérfanas,

con la meta de que los pacientes lo adquieran conforme a sus condiciones y con mayor rapidez.

Lo que se busca es que los fármacos sean eficaces, y al ser de menor producción y valores económicos elevados se halla una solución empleando acuerdos, para que así quienes los que necesiten los obtengan sin tardanza.

En el artículo onceavo se menciona algo muy relevante, que es otorgar un incentivo tributario “A las empresas farmacéuticas que donen medicamentos a los pacientes con enfermedades raras, poco frecuentes y huérfanas, previo diagnóstico del médico especialista, les será deducido del impuesto sobre la renta el costo de estos medicamentos.” (Ley 28, 2014, pág. 4). Las organizaciones que tengan como razón social el elaborar, preparar y comercializar medicamentos y procedan a realizar actos de dar voluntariamente y sin esperar medios monetarios a quien con un análisis médico calificado se ha determinado que necesitan de fármacos especiales por padecimiento raro, se les da un beneficio, pues se les disminuirá en el impuesto que grava la utilidad de la organización por esos fármacos.

Al establecer una medida de política fiscal así, se promueve a la inversión de un área que carece de ella, por los altos costos de producción y bajo nivel de consumo. Y al final se favorece a las personas que padecen alguna enfermedad rara o huérfana.

5. MATERIALES Y MÉTODOS.

Para efectuar la presente tesis, se empleó una serie de materiales, métodos y técnicas para cumplir el propósito de la investigación.

5.1. MATERIALES.

Los materiales empleados para la fundamentación de este trabajo investigativo, fue recurrir a la adquisición bibliográfica, textos en el ámbito del derecho y la salud, necesarios para llevar a cabo el estudio, análisis y comprensión, conceptual, doctrinaria, jurídica y de campo del presente tema de tesis.

Así como fue necesario, el financiamiento personal para:

• Adquisición de bibliografía
• Computadora e Internet
• Fotocopias
• Material de Oficina
• Levantamiento de textos
• Edición de tesis
• Reproducción y empastado
• Movilización
• Imprevistos

5.2. MÉTODOS.

Los métodos ejecutados sistemáticamente en este trabajo de investigación, para alcanzar los objetivos planteados inicialmente, fueron:

- MÉTODO HISTÓRICO.

A través de este método se describió y analizó la cognición de los sucesos históricos fundamentados en fuentes primarias, en las diferentes edades de la historia, acerca de la salud, de las enfermedades raras y lo que les acontecen en el mundo del derecho, lo que permitió vincular este conocimiento con los derechos y el acceso a la atención sanitaria, para determinar su evolución y desarrollo jurídico, desde el pasado hasta la actualidad.

- MÉTODO ANALÍTICO.

Con este método se desmembró las diferentes situaciones en las que se perjudica a este grupo de atención prioritaria, pudiendo así establecer la necesidad de una normativa propia para estos padecimientos raros o huérfanos. Además de poder explicar, comprender y establecer a través de la observación y el examen, las causas y efectos de la vulneración hacia este grupo.

- **MÉTODO CIENTÍFICO.**

Respecto a este método, fue usado de manera sistemática para obtener el punto de vista científico, y construir conocimientos fiables, probables y válidos sobre las enfermedades raras o huérfanas no solo en el ámbito jurídico sino también en el ámbito de la salud.

- **MÉTODO INDUCTIVO.**

Método empleado para obtener conclusiones de las premisas de vulneración que sufren los pacientes con enfermedades raras o huérfanas, y así lograr una generalización y contrastación de la falta de normativa que no permite que se lleve a cabo el cumplimiento de un derecho indispensable para la vida y la salud.

- **MÉTODO ESTADÍSTICO.**

El método estadístico ha sido utilizado para obtener y representar los datos recolectados mediante las técnicas de investigación, para su análisis y comprobación de la ausencia de normativa propia de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.

5.3. TÉCNICAS.

Las técnicas de investigación usadas, para probar lo menester del tema de esta tesis, fueron:

- **TÉCNICA DE LA OBSERVACIÓN.**

Mediante esta técnica se observó y se pudo obtener datos de la realidad jurídica y social, tal y como ésta se produce, respecto a los derechos de las personas que sufren enfermedades raras o huérfanas, luego, se los registró y posteriormente se los analizó.

- TÉCNICA DE LA ENCUESTA.

Con esta técnica se recolectó datos de las opiniones de treinta profesionales del derecho y la medicina, a través de un cuestionario referente al objeto de la actual investigación.

- TÉCNICA DE LA ENTREVISTA.

A través de esta técnica se obtuvo datos a través del diálogo con cinco estudiosos, que entienden del tema, entre los cuales fueron: un Juez de la Unidad Especializada de la Niñez y Adolescencia de Loja; un Doctor en Medicina y Cirugía, Especializado en Medicina Legal; un Abogado, Coordinador Técnico del Consejo de la Judicatura; un Abogado Especialista en Gestión de la Minería y el Medio Ambiente, Magister en Derecho Internacional y PhD en Jurisprudencia, con extenso conocimiento constitucional; y, un Doctor en Medicina General, con alta trayectoria y reconocimiento laboral.

- TÉCNICA DOCUMENTAL.

Técnica que permitió el empleo predominante de registros documentales, escritos, artículos, comunicaciones, manuscritos e impresos como fuentes de información acerca de falta de normativa de las enfermedades raras o huérfanas atenta a la constitución y los derechos humanos.

6. RESULTADOS.

A través de la investigación de campo se obtuvo las consecuencias finales de las técnicas aplicadas para la demostración del presente trabajo de tesis.

6.1. RESULTADOS DE LAS ENCUESTAS.

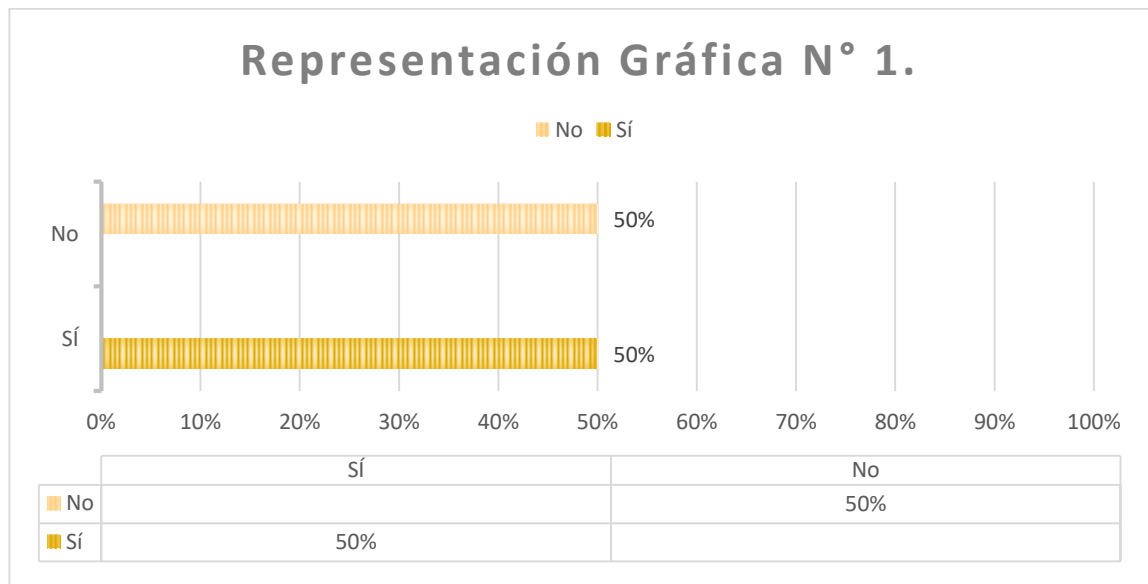
Se llevó a cabo la encuesta, la cual fue aplicada a veinticinco profesionales del derecho y cinco profesionales médicos. Entre los cuales estuvieron: abogados en libre ejercicio profesional, docentes, funcionarios públicos, y, médicos con gran experiencia laboral.

PRIMERA PREGUNTA.

¿Conoce USTED la diferencia entre enfermedades raras o huérfanas y enfermedades catastróficas?

Cuadro Estadístico N° 1.

VARIABLE	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Sí	15	50%
No	15	50%



FUENTE: PROFESIONALES DEL DERECHO Y DE LA MEDICINA.

AUTOR: GINA GABRIELA ERREYES BECERRA.

INTERPTETACIÓN.

A treinta profesionales encuestados, se les realizó la primera pregunta, de la cual , quince (15) profesionales manifestaron que Sí conocen la diferencia entre enfermedades raras o huérfanas y enfermedades catastróficas lo que equivale al cincuenta por ciento (50%) de encuestados; mientras que quince (15) profesionales han manifestado NO tener conocimiento de la diferencia entre enfermedades raras y huérfanas y enfermedades catastróficas, equivaliendo a un cincuenta por ciento (50%) del total de encuestados.

ANÁLISIS.

La primera mitad, entre profesionales jurídicos y médicos indicó que sí poseen conocimiento de la diferencia entre enfermedades raras o huérfanas y enfermedades catastróficas (*Cuadro Estadístico N°1 y Representación Gráfica N°1*), que es muy bueno, ya que como médicos deben tener conocimiento para ejercer el mejor servicio médico de acuerdo al paciente, además, de que como abogados se permitirá defender y alcanzar la justicia en los diferentes casos de vulnerabilidad.

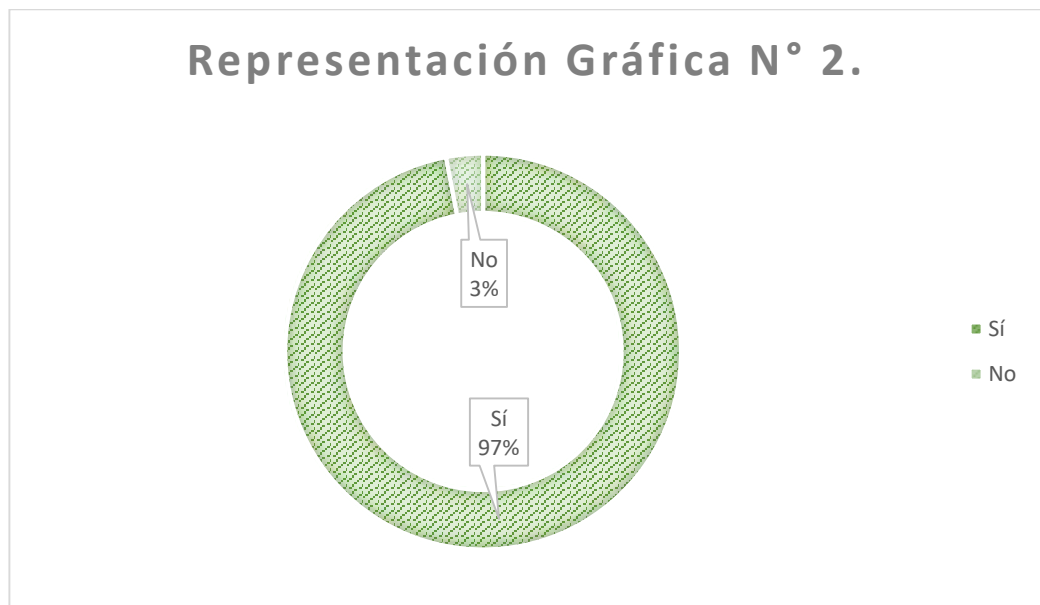
Sin embargo, me centro en la otra mitad, que en su totalidad fueron profesionales del derecho, quienes confundían entre estos dos tipos de enfermedades o simplemente no tenían conocimiento de la diferencia (*Cuadro Estadístico N°1 y Representación Gráfica N°1*). Determinándose entonces, que para la sociedad no médica y de entre algunos abogados no privilegiados, existe la falta de divulgación del tema, que, si bien afecta a una pequeña parte de la población, aún pertenecen a la sociedad, y se debe velar por su bienestar pleno, ya que les afecta no solo económicamente sino socialmente, tanto a quienes padecen enfermedades raras o huérfanas, como a sus familiares, aumentado así la cifra de involucrados. La falta de conocimiento jurídico impide que este grupo de personas efectúe sus derechos y puedan acceder a una atención sanitaria oportuna y eficaz.

SEGUNDA PREGUNTA.

¿Considera USTED que el Estado debe proporcionar recursos para garantizar el derecho a la vida y a la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas?

Cuadro Estadístico N° 2.

VARIABLE	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Sí	29	97%
No	1	3%



FUENTE: PROFESIONALES DEL DERECHO Y DE LA MEDICINA.

AUTOR: GINA GABRIELA ERREYES BECERRA.

INTERPRETACIÓN.

Conforme a los treinta profesionales encuestados, en la segunda pregunta, veintinueve (29) profesionales manifestaron que SÍ consideran que el

Estado debe proporcionar recursos para garantizar el derecho a la vida y a la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, lo que equivale al noventa y siete por ciento (97%) de personas encuestadas; mientras que un (1) profesional indicó que NO considera que el Estado debe proporcionar recursos para garantizar el derecho a la vida y a la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, equivaliendo al tres por ciento (3%) del total de encuestados.

ANÁLISIS.

La salud es un derecho humano fundamental y universal, un goce máximo, siendo eje estratégico para el desarrollo nacional, por lo que, de los profesionales encuestados que concuerdan de que sí debe proporcionarse recursos para garantizar el derecho a la vida y a la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas (*Cuadro Estadístico N°2 y Representación Gráfica N°2*), tienen claro que la Constitución del Ecuador establece que la salud es un derecho y por tanto es deber del Estado garantizarlo, para asegurar que las personas tengan una buena calidad de vida.

Por ende, el Estado está obligado a brindar recursos para salvaguardar la integridad de los ciudadanos, la prestación sanitaria y proteger la vida. Las enfermedades raras o huérfanas tienen un bajo índice, presentan diversas dificultades, su tratamiento es muy oneroso, no pueden costearse y de difícil acceso, por lo que consecuentemente, los recursos que debe proporcionar el Estado debe ser en énfasis en este tipo de enfermedades.

Sin olvidar que este grupo es parte de la sociedad y realiza contribuciones o de riquezas naturales, igual que todos. Por tanto, para garantizar lo reconocido constitucionalmente a este grupo de personas vulnerables es ineludible un trato sin discriminación y que por ausencia de recursos se impide que lleguen a gozar de una atención adecuada. Y la mejor forma de asegurarlos es con políticas económicas, sociales, culturales, educativas y ambientales; y el acceso oportuno

y sin exclusión a programas, acciones y servicios de promoción integral. La gran parte de la población de nuestro país son de escasos recursos que necesitan apoyo por parte del gobierno, pues, están alejados de posibilidades para hacerlo solos.

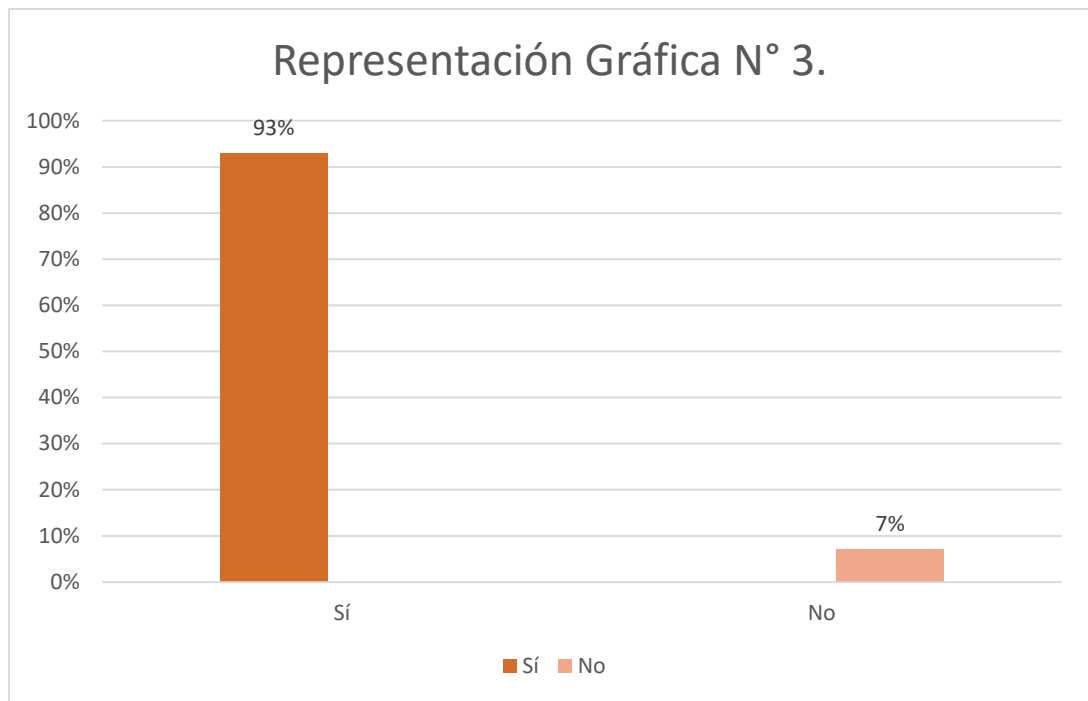
Mientras que, el profesional que indica que no es necesario que el Estado debe proporcionarse recursos para garantizar el derecho a la vida y a la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas (*Cuadro Estadístico N°2 y Representación Gráfica N°2*), menciona que ya se ha dado recursos al Sistema de Salud. Sin tomar en cuenta que existen falencias en el Sistema de Salud y por el hecho de que estas enfermedades son de alta complejidad, no se cubre con los mismos recursos que para otras enfermedades. Es deber del Estado garantizar el derecho a la salud y con más recursos, se evita que se vulnere su derecho a la salud y a la vida, permitiendo adquirir equipos y personal especializado para este tipo de enfermedades. Se proporciona recursos para la salud, pero se necesita una proporción adecuada para estas personas ya que son muchos más procesos que deben solventar.

TERCERA PREGUNTA.

¿Las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas tienen derecho a acceder oportunamente a un diagnóstico preventivo y a un tratamiento adecuado y eficaz?

Cuadro Estadístico N° 3.

VARIABLE	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Sí	28	93%
No	2	7%



FUENTE: PROFESIONALES DEL DERECHO Y DE LA MEDICINA.

AUTOR: GINA GABRIELA ERREYES BECERRA.

INTERPRETACIÓN.

De acuerdo a los treinta profesionales encuestados, que se les realizó la tercera pregunta, veintiocho (28) profesionales manifestaron que las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas **SÍ** tienen derecho a acceder oportunamente a un diagnóstico preventivo y a un tratamiento adecuado y eficaz, su respuesta equivale al noventa y tres por ciento (93%) de encuestados; mientras que dos (2) profesionales han manifestado que las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas **NO** tienen derecho a acceder oportunamente a un diagnóstico preventivo y a un tratamiento adecuado y eficaz, que corresponde al siete por ciento (7%) del total de encuestados.

ANÁLISIS.

Satisfactoriamente la mayoría de encuestados indica que sí tienen derecho a acceder oportunamente a un diagnóstico preventivo y a un tratamiento adecuado y eficaz las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas (*Cuadro Estadístico N°3 y Representación Gráfica N°3*). Todos somos y conformamos la sociedad y tanto la etapa de diagnóstico como la del tratamiento pertenecen a un derecho humano y constitucional, a la salud. Un diagnóstico a tiempo permitirá que reciban el tratamiento prioritario y especializado de acuerdo a su enfermedad y no uno general que no les ayuda a mejorar, causándoles deterioro.

Todas las personas deben acceder a un tratamiento rápido y propicio, y esto, se da si hay un diagnóstico acertado y oportuno, considerando que ambas etapas deben realizarse más meticulosamente en el caso de enfermedades raras. Si hay un diagnóstico preventivo se puede evitar graves consecuencias que se acarrean cuando no han sido halladas o ignoradas y al no ser tratadas rápidamente se incide en el nivel de vida apropiada. Siendo el motivo de porque no se da estas etapas adecuadamente, la falta de recursos humanos y materiales calificados.

Sin embargo, de los encuestados, dos profesionales señalaron que no tienen derecho a acceder oportunamente a un diagnóstico preventivo y a un tratamiento adecuado y eficaz las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas (*Cuadro Estadístico N°3 y Representación Gráfica N°3*). Indicando primero que el Estado ya brinda estos servicios, y segundo, que no hay una norma de carácter legal que obligue prestaciones médicas correctas. Es correcto que el sistema de Salud Pública brinda estas etapas, pero a pesar de esto, no es eficaz ni especializada y sobre todo en lo que respecta a la prevención, y eso es lo que falta, políticas estatales, necesarias para cambiar la realidad social que vivimos que garanticen los derechos de las personas con padecimientos raros. Se tiene que tomar en cuenta que al conocer su verdadero estado de salud se puede actuar médicamente más rápido y evitar muertes prematuras. Al igual que una

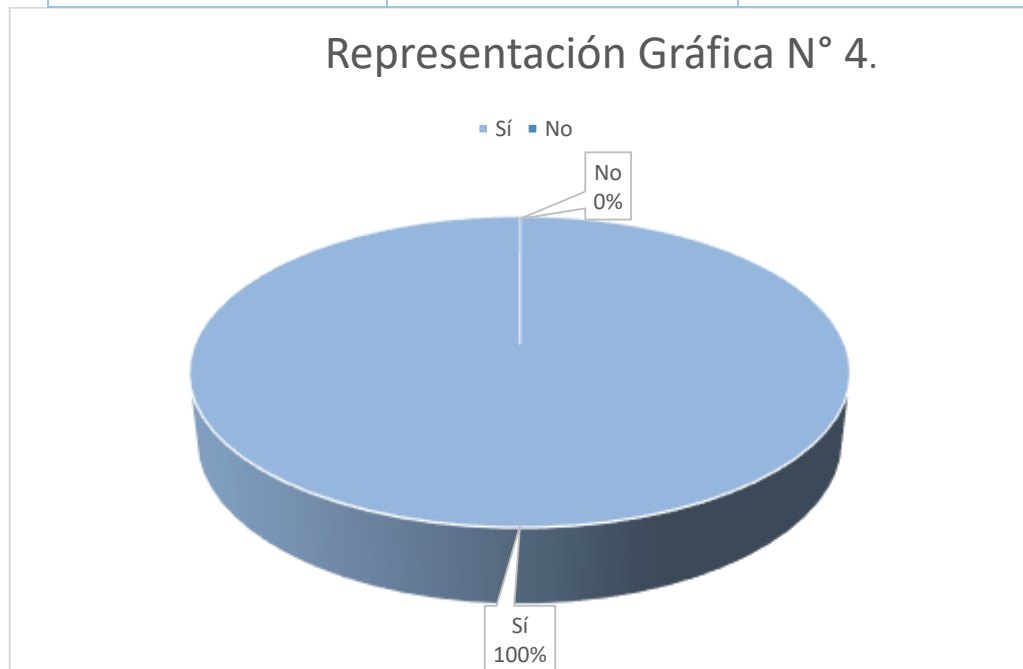
persona sana o con enfermedades sencillas tienen derecho a la salud, pues es una garantía primordial del Estado.

CUARTA PREGUNTA.

¿Cree USTED que el Estado debe realizar una evaluación de tecnología sanitaria, otorgar financiamiento y un presupuesto, además de proporcionar equipos especializados para una atención concreta y precisa de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas?

Cuadro Estadístico N° 4.

VARIABLE	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Sí	30	100%
No	0	0%



FUENTE: PROFESIONALES DEL DERECHO Y DE LA MEDICINA.

AUTOR: GINA GABRIELA ERREYES BECERRA.

INTERPRETACIÓN.

Se realizó la encuesta a treinta profesionales, en la cuarta pregunta, los treinta (30) profesionales manifestaron que SÍ creían que el Estado debe realizar una evaluación de tecnología sanitaria, otorgar financiamiento y un presupuesto, además de proporcionar equipos especializados para una atención concreta y precisa de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, equivaliendo al cien por ciento (100%) de encuestados; y cero (0) profesionales indicaron que NO creían que el Estado debe realizar una evaluación de tecnología sanitaria, otorgar financiamiento y un presupuesto, además de proporcionar equipos especializados para una atención concreta y precisa de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, equivalente al cero por ciento (0%) del total de encuestados.

ANÁLISIS.

Uno de los objetivos constitucionales es velar por la salud de todos. La totalidad de encuestados consideraron que el Estado sí debe realizar una evaluación de tecnología sanitaria, otorgar financiamiento y un presupuesto, además de proporcionar equipos especializados para una atención concreta y precisa de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas (*Cuadro Estadístico N°4 y Representación Gráfica N°4*).

Este tipo de enfermedades son desconocidas y por tal, pocos conocen el altísimo costo que demandan. El Ministerio de Salud ya realiza una evaluación de tecnología en salud, pero no es suficientemente buena por falta de equipos de tecnología avanzada para mejorar el servicio. Por la misma razón de que son difíciles de diagnosticar se requiere una excelente tecnología y al contar con ella, se detectará a tiempo este tipo de enfermedades, y conjuntamente, se evitará muertes por ausencia de medios económicos.

El análisis o estudio de los equipamientos hospitalarios es bueno, el cual debe ser profundo y no superficial. Al realizar esta evaluación de tecnología

sanitaria se sabría si es necesario cambiar o no los equipos de diagnóstico y tratamiento. Los equipos en mal estado o desactualizados impiden una atención concreta y lo financiero haría que mejore esta situación, con el fin de garantizar la salud de las personas.

Siendo ineludible un plan integral para la cobertura en salud de las personas que padecen alguna enfermedad catalogada como rara o huérfana. Con un presupuesto y financiamiento inicialmente se adquirirá la tecnología necesaria para tratar estas enfermedades, obteniendo una mejor precisión en el diagnóstico y los resultados de dichas enfermedades. Y así generar condiciones de disponibilidad, accesibilidad, aceptabilidad y estándares de calidad para su tratamiento. La atención sanitaria que se brindaría a las personas sería concreta, eficiente y de calidad, además, se capacitará mejor al personal médico. Así como, promover las acciones necesarias para capacitación y prevención, cumpliendo con lo establecido constitucionalmente.

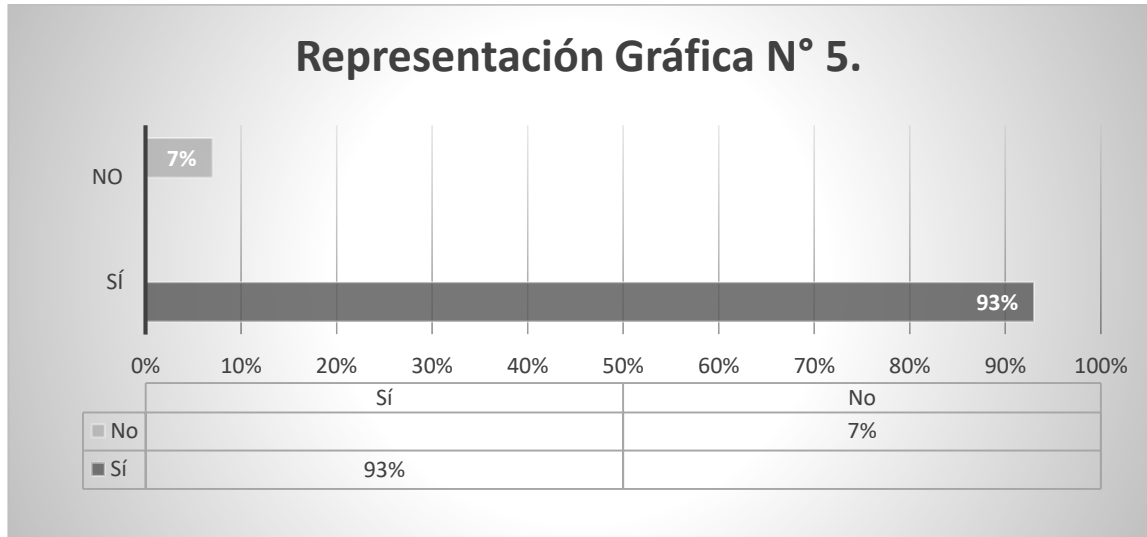
QUINTA PREGUNTA.

La medicina genómica es “el uso de la información de los genomas y sus derivados (ARN, proteínas y metabolitos) que permite guiar la toma de decisiones médicas, es un componente clave de la medicina personalizada” (Avila, 2011, pág. 19). Esta disciplina permite “ofrecer nuevas formas de diagnóstico y de tratamiento de las enfermedades humanas” (González Valenzuela, 2005, pág. 110).

¿Cree USTED que se debe garantizar el derecho a la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas a través de la medicina genómica personalizada?

Cuadro Estadístico N° 5.

VARIABLE	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Sí	28	93%
No	2	7%



FUENTE: PROFESIONALES DEL DERECHO Y DE LA MEDICINA.

AUTOR: GINA GABRIELA ERREYES BECERRA.

INTERPRETACIÓN.

Se llevó a cabo la encuesta a treinta profesionales, en la quinta pregunta, veintiocho (28) profesionales manifestaron que SÍ creían que se debe garantizar el derecho a la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas a través de la medicina genómica personalizada, correspondiente al noventa y tres por ciento (93%) de encuestados; y dos (2) profesionales indicaron que NO creían que se debe garantizar el derecho a la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas a través de la medicina genómica personalizada, correspondiente al siete por ciento (7%) del total de encuestados.

ANÁLISIS.

La medicina personalizada eficaz conlleva a emplear la medicina genómica, que parte de un estudio individual genético y químico de las personas. Con el fin de ofrecer mejores medidas clínicas y un tratamiento concreto a quienes padezcan alguna enfermedad. Afortunadamente, la mayor parte de quienes fueron encuestados, consideran que se debe garantizar el derecho a la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas a través de la medicina genómica personalizada (*Cuadro Estadístico N°5 y Representación Gráfica N°5*).

El empleo de la tecnología de genética molecular permitirá atender de forma individualizada a cada paciente. Los genes son los portadores tanto de información genética como de enfermedades, pues si hay alguna mutación puede producir deterioros en la salud, por ende, se debe considerar que el Estado garantice el derecho a la salud a través de la medicina genómica personalizada.

Este procedimiento ayudaría a detectar enfermedades raras desde el nacimiento, un estudio personificado ya que todos somos distintos, y brindar un trato adecuado a su condición, basándose en poder prevenirlas o tratarlas de manera oportuna generando no solo eficacia en el proceso de tratamiento sino, además, incrementando la posibilidad de disminuir la mortalidad por dichas enfermedades.

Este tipo de método medicinal es una nueva forma de diagnóstico, optimizando la salud y el bienestar del paciente, pues, se individualizaría el tratamiento de acuerdo a sus necesidades. Se debe aprovechar los avances de la medicina moderna, los científicos en su mayor parte, trabajan para mejorar la calidad de vida de las personas, por consiguiente, se debe de dar prioridad a la medicina más prominente y así brindar atención sanitaria más eficaz para que las personas como las que padecen una enfermedad rara se mantengan saludables.

Todos los ecuatorianos tenemos derecho primordial a la vida y a la salud, reconocidos constitucionalmente. Tomando como fundamento la prevención,

este avance científico permitirá diagnosticar a tiempo las enfermedades, ya que, es un estudio desde los genes, un estudio profundo del cuerpo, de donde surge todo y servirá de guía para que los especialistas médicos determinen cual es el tratamiento eficaz que se debe llevar a cabo para cada paciente y no de manera general- impersonal., por lo tanto, si la ciencia demuestra el beneficio de esta medicina, el Estado debe optar por esta, garantizando derechos, a través de la medicina genómica personalizada.

Notoriamente sería mejor este método de la medicina, ya que se empieza un estudio completo, pero sin las herramientas y profesionales capacitados es imposible. El Estado no cuenta con los recursos suficientes para costearlo, por lo que es necesario que se lleve un estudio o plan económico para mejorar la situación y llevar a cabo este tipo de proyectos.

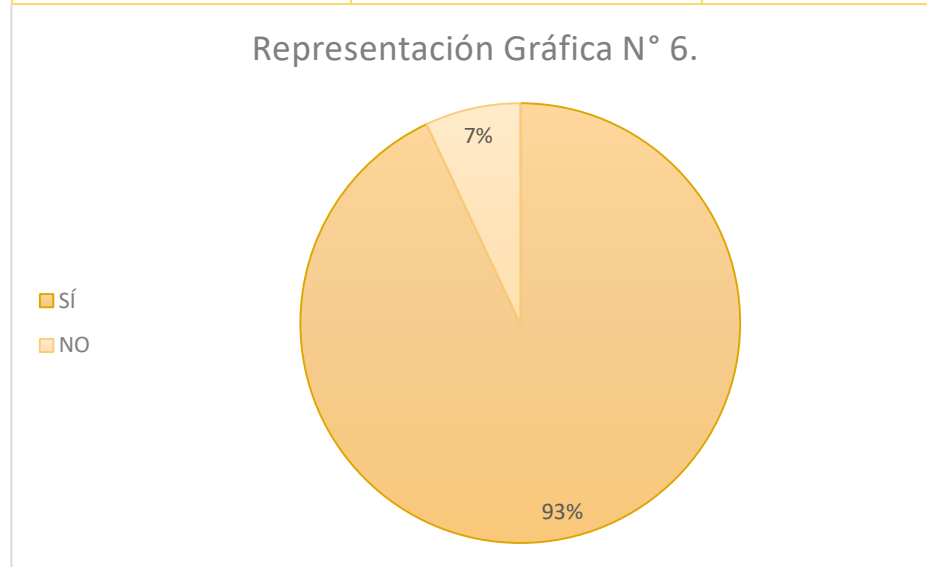
Por otra parte, los dos profesionales que respondieron negativamente a garantizar el derecho a la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas a través de la medicina genómica personalizada (*Cuadro Estadístico N°5 y Representación Gráfica N°5*), señalaron, primero que toda la información biológica se correlaciona con los datos epidemiológicos y clínicos, ignorando que estos estudios genéticos no constan en la base de datos, pues los que se tienen, son generales para todos, no hay un estudio individualizado y profundo. Y, segundo, indicaron que esto le corresponde al área de la salud, olvidando que todos los sectores están involucrados. Lo que conlleva la necesidad de emprender acciones coherentes y coordinadas. Es ineludible que el derecho y la medicina estén correlacionadas, pues existen varias normativas sobre la salud, la cual se la realiza siempre y cuando haya el aporte técnico médico. El derecho se debe garantizar mediante todos los medios posibles, si la medicina genómica es el medio más ideal para diagnosticar y tratar estas enfermedades debe ser política de Estado.

SEXTA PREGUNTA.

¿Cree USTED que se debe hacer una propuesta de reforma para una normativa propia para la atención de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas?

Cuadro Estadístico N° 6.

VARIABLE	FRECUENCIA	PORCENTAJE
Sí	28	93%
No	2	7%



FUENTE: PROFESIONALES DEL DERECHO Y DE LA MEDICINA.

AUTOR: GINA GABRIELA ERREYES BECERRA.

INTERPRETACIÓN.

En la encuesta realizada a treinta profesionales, en la sexta pregunta, veintiocho (28) profesionales señalaron que SÍ creían que se debe hacer una propuesta de reforma para una normativa propia para la atención de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, equivalente al noventa y tres por ciento (93%) de encuestados; y dos (2) profesionales indicaron que NO creían

que se debe hacer una propuesta de reforma para una normativa propia para la atención de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, equivalente al siete por ciento (7%) del total de encuestados.

ANÁLISIS.

Los servicios de salud es especial para las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas y establecer acciones necesarias que permitan mejorar los estándares sanitarios en todas sus fases sería beneficioso y la normativa propia para la atención de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas (*Cuadro Estadístico N°6 y Representación Gráfica N°6*), es una solución a los diversos problemas que presentan, y así, evitar que se transgreda el derecho a la salud de estas personas por ser un grupo minoritario vulnerable.

Es un tipo de protección que puede brindar el Estado, ya que este sector de la sociedad merece tener una calidad de vida digna y para ello es necesario que el Estado los provea los medios necesarios, lo cual, en consideración a otros padecimientos, son muy costosas porque lo que necesitan apoyo económico regulado evitando mal uso de ambas partes, paciente - Estado. La normativa ayudaría a regular en forma obligatoria la atención privilegiada y exclusiva a estas personas, impidiendo cualquier desviación y garantizar el uso de sus derechos, pues si bien es un grupo pequeño, no se debe olvidar que las personas con este tipo de enfermedades deben tener una atención prioritaria.

Hay muchas cosas inconclusas de esta parte de la sociedad que se ha dejado de lado, que necesitan estar en una normativa, a más de crear responsabilidad social. Lo que hace ineludible acudir a instaurar una ley, donde se indique todo lo referente a las mismas, sobretodo que se establezca un financiamiento y presupuesto, ya que no tienen una asignación, permitiendo así, una evaluación de tecnología sanitaria precisa y reiterada, además, de que estén disponibles, los fármacos o equipos, en cada fase de la enfermedad rara o huérfana. A la par, incluir sobre el diagnóstico preventivo y tratamiento de estas

enfermedades, de acuerdo a la situación del paciente con estudios profundos individualizados, aplicando la medicina genómica personalizada. Promoviéndolas, dándolas a conocer y mejorar el sentido de responsabilidad social de las enfermedades raras, eliminando el sino me afecta no me importa.

Por otro lado, de los profesionales que indicaron que no se debe instaurar una normativa propia para la atención de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas (*Cuadro Estadístico N°6 y Representación Gráfica N°6*), indican que primero sería mejor solo reformar los artículos existentes, cosa que no sería malo, si solo bastara con eso, sin embargo, la normativa propia sería precisa, ya que por lo especiales y delicadas que son estas enfermedades huérfanas, deben tener varios artículos e informes técnicos que ayuden mejor a la comprensión de las mismas y no se perjudique a quienes las padezcan, evitando que estén esparcidos por todo lado, sino que estén compactadas, impidiendo que haya vacíos legales y confusiones. Además, de regular los avances científicos, y básicamente, establecer claramente derechos de los pacientes y obligaciones de las instituciones estatales, y así, de viceversa.

Y segundo, se indica que el derecho está reconocido, lo que se debe hacer es dotar al Ministerio de Salud con el presupuesto y personal capacitado, no es cuestión de falta de normativa sino más bien de interpretación constitucional extensiva y falta de asignación presupuestaria. Inicialmente, no se niega que estén los derechos establecidos, sino que se quiere que no se vulnere los mismos. Y, por otro lado, es real que se necesita un monto económico para brindar atención sanitaria a este grupo vulnerable, no obstante, este monto no se lo obtiene sin razón, siendo ideal que exista una norma que los regule, ya que se contará con todas las justificaciones para una partida presupuestaria dentro del presupuesto nacional en lo que respecta a salud. Pues, una normativa propia, garantizará y se hará cumplir lo que estipula la Constitución, garantizando un mayor acceso y uso del sistema de salud de las personas con enfermedades raras o huérfanas.

6.2. RESULTADOS DE LAS ENTREVISTAS.

Se di logo con cinco estudiosos, que entienden del tema, entre los cuales fueron: un Juez de la Unidad Especializada de la Ni ez y Adolescencia de Loja; un Doctor en Medicina y Cirug a, Especializado en Medicina Legal; un Abogado, Coordinador T cnico del Consejo de la Judicatura; un Abogado Especialista en Gesti n de la Miner a y el Medio Ambiente, Magister en Derecho Internacional y PhD en Jurisprudencia, con extenso conocimiento constitucional; y, un Doctor en Medicina General, con alta trayectoria y reconocimiento laboral.

PRIMERA ENTREVISTA.

- **  Conoce USTED la diferencia entre enfermedades raras o hu rfanas y enfermedades catastr ficas?**

S , las enfermedades catastr ficas son aquellas que por su complejidad y dada la influencia se las ha denominado as , por ejemplo, el c ncer, son conocidas com nmente. Las raras como su nombre lo indica, de manera muy espor dica se las conoce tanto en el campo m dico como en la ciencia del derecho.

AN LISIS.

La mayor a de las personas conocen lo que son las enfermedades catastr ficas, las cuales han afectado a una gran parte de la sociedad, estos casos pueden ser presenciados ya sea que un familiar sufra alguna de ellas o alguien conocido la padezca. Sin embargo, las enfermedades raras, no son conocidas por el simple hecho de presentarse en un nivel bajo en la sociedad y por ende no pueden ser presenciadas por alguien f cilmente. El Estado reconoce la diferencia entre estos tipos de enfermedades y las ha clasificado de tal modo.

Siendo necesario una mayor divulgación de estas enfermedades, creando así una responsabilidad social y a la vez buscar alternativas de prevención, diagnóstico y tratamiento.

- **¿Considera USTED que el Estado debe proporcionar recursos para garantizar el derecho a la vida y a la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas?**

Por supuesto que sí, no hay que olvidarnos que el derecho a la salud es un derecho que está garantizado en la Constitución, son derechos fundamentales del ser humano, el derecho a vivir en un ambiente sano y a desarrollarse sin enfermedades, por ello es que es obligación del Estado y con mucha más razón si es un tipo de enfermedad rara o huérfana, con más prioridad el Estado debe asumir ese papel.

ANÁLISIS.

La salud y la vida son derechos universales, establecidos en diferentes normativas nacionales e internacionales. Que consisten básicamente en proteger a las personas por el simple hecho de estar vivo, así como que tengan armonía física, psicológica, y social. Al estar reconocidos por parte del Estado, se convierte en una obligación del mismo llevar a cabo su cumplimiento, y una forma de hacerlo, es brindar los recursos necesarios para garantizar el derecho a la vida y a la salud de este grupo vulnerable de personas.

Tomando en cuenta que la salud en sus diversos procedimientos para las personas con enfermedades raras, es extremadamente elevado y en su mayoría no tienen posibilidades para realizarlo por sí solos, es donde el gobierno debe asumir su deber y brindar apoyo. Lo cual se daría por medio de diversas políticas, tratándolos sin discriminación o exclusión y que gocen de una atención y acceso adecuado y oportuno a su padecimiento.

- **¿Las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas tienen derecho a acceder oportunamente a un diagnóstico preventivo y a un tratamiento adecuado y eficaz?**

Considero que sí, no hay que olvidarnos que el asunto en nuestro medio de la medicina, de las enfermedades, no tenemos la cultura de la prevención, el ciudadano común ni casi nadie va al médico por hacerse un control, siendo importante que las personas acudan, es conveniente encontrar un diagnóstico oportuno y con más razón si es preventivo.

ANÁLISIS.

Al obtener un diagnóstico de manera temprana, se establecería si es o no propenso a poseer una enfermedad, y, si es así, dar un tratamiento inmediato si fuera necesario y evitar que se deteriore su salud más rápido; tomando en cuenta que entre más se demora en diagnosticar se tornará más complicado dar un tratamiento, por consiguiente, habrá un mayor deterioro de la persona o simplemente pueda que no haya solución.

En la sociedad que estamos, es verdad, que no acudimos a un control rutinario, la mayor parte de personas solo va cuando presenta algún malestar, sin olvidar que algunas enfermedades, presentan síntomas cuando están en su última etapa, y lo que queda, es su óbito. Por lo que es importante plantear, la prevención con responsabilidad social, además, de no olvidar que se lleve a cabo meticulosamente las demás etapas de atención sanitaria.

Para que el tratamiento sea adecuado y eficaz, se empieza con un diagnóstico correcto y prematuro, y para que se efectúen estos derechos que tienen y están reconocidos para las personas con enfermedades raras o huérfanas, es preciso contar con tecnología sanitaria actualizada y evaluada, y consecuentemente, es inevitable recurrir a lo económico.

- **¿Cree USTED que el Estado debe realizar una evaluación de tecnología sanitaria, otorgar financiamiento y un presupuesto,**

además de proporcionar equipos especializados para una atención concreta y precisa de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas?

Considero que el asunto es sumamente importante, nuestro sistema médico sanitario no está preparado. Si para enfermos que tienen enfermedades catastróficas como el sida, el Estado no está preparado, ni para prevención ni para tratar la enfermedad, con más razón creo que en el asunto de estas enfermedades raras se necesita la intervención del Estado en el financiamiento y proporcionar equipos especializados para este tipo de atención.

ANÁLISIS.

El Sistema de Salud es innegablemente ineficiente, y, por ende, no tiene lo necesario para brindar la adecuada atención sanitaria para las personas con enfermedades raras o huérfanas. Por lo cual, el Estado debería garantizar sus derechos reconocidos a través de los medios necesarios, como mantener examinados los equipos sanitarios para que funcionen adecuadamente y los que ya no lo hacen, cambiarlos por unos eficientes o modernos, haciéndolo de manera constante y no a la ligera. Así como, examinar los demás elementos humanos y técnicos que son aplicados en salud, como es la lista de enfermedades raras la que debe estar actualizada obligatoriamente y elaborada de manera especializada y práctica, ya que de ella dependen varios factores, como descarte de enfermedades, mayor facilidad de diagnóstico, entre otros.

Las enfermedades raras son difíciles de atender de por sí en todos los niveles y procedimientos de salud, demandando altos costos y al otorgarles financiamiento y presupuesto, se busca su bienestar y evitar fallecimientos prematuros. Por consiguiente, al realizar un plan económico, se cumpliría con lo indispensable y lo posible para cumplir con los altos estándares en salud, otorgando atención adecuada y específica conforme a la enfermedad rara que padezca la persona.

- **¿Cree USTED que se debe garantizar el derecho a la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas a través de la medicina genómica personalizada?**

Sí, creo que es necesario que exista una rama de la medicina que se encargue de todas estas situaciones, en nuestro medio realmente ni siquiera enfermedades conocidas se las puede tratar y prevenir, con más razón este tipo de enfermedades, por lo que creo que la medicina genómica debería promoverse, pero primero también haciendo conocer de qué se trata este tipo de medicina y definitivamente se tiene que ofrecer estas nuevas formas de diagnóstico, y esto tiene que hacer el Estado, tiene que garantizar todo esto, como dije, es un derecho fundamental que, está en la Constitución, y como tal, el Estado debe apoyar todo este tipo de medicina y sobre todo la prevención.

ANÁLISIS.

La medicina genómica procede con estudios profundos desde el código genético de las personas, lo que hace que, sea la atención personalizada. Al realizar el estudio y determinar que, si existe una alteración en la información genética, se puede determinar las consecuencias de esta y como proceder médicamente, y así realizar tratamientos preventivos, antes de que pueda empeorar o que se desarrolle la enfermedad, acortando la oportunidad de coexistir lo más armónicamente posible o de vivir. Al ser una parte de la medicina actual que se ha desarrollado con avances tecnológicos, no es muy conocida por lo que sí es necesario difundirla y dar a conocer los pros y contras de esta medicina.

Como todo ha evolucionado, es necesario que todo se vaya adaptando y actualizando, por lo que el Estado, por medio de la normativa, no debe quedarse atrás, pues debe aprovechar los progresos de la ciencia, y proceder a hacerlo, será garantizar los derechos primordiales reconocidos de las personas con enfermedades raras o huérfanas, y, por consiguiente, la aplicación de la medicina

genómica personalizada, se convierte en la mejor opción para los involucrados, pues se toman acciones anticipadas para evitar resultados trágicos futuros.

- **¿Cree USTED que se debe hacer una propuesta de reforma para una normativa propia para la atención de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas?**

Sí, definitivamente no hay que olvidarnos que las reformas legales deben incorporar situaciones nuevas que enfrenta nuestra sociedad y el ser humano como tal, para las enfermedades raras o huérfanas, el Estado no está preparado para ello, y si no está preparado peormente el Ministerio de Salud, que sabemos que tiene muchas deficiencias y es urgente que haya una reforma legal sea en la Constitución, sea en la Ley, para poder tratar en forma efectiva este tipo de enfermedades.

ANÁLISIS.

El Sistema de Salud es un colapso constante en nuestro país, existen fallas que aún no se han podido mejorar, a pesar de los avances evidentes, hay cosas que se han mantenido estáticas, no para bien sino lo contrario, como es lo referente a las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, que han estado en una situación legal estancada, que no los beneficia.

Por ende, es necesario, por medio de normativa establecer lo actual, un respaldo económico y responsabilidad social para este grupo vulnerable, resguardando sus derechos y haciendo cumplir al Estado sus obligaciones. Incluyendo, la evaluación de tecnología sanitaria profunda; así como, el factor principal, otorgar un presupuesto y financiamiento, lo que permitirá adquirir recursos humanos y materiales; además de, fomentar el diagnóstico preventivo, y, el tratamiento adecuado y eficaz, con el empleo de la medicina genómica-personalizada, con el fin de brindar atención a las personas que tienen enfermedades raras o huérfanas.

Estas regulaciones, es una garantía para el Estado y las personas con enfermedades raras, evitando desviaciones y corrupción de ambas partes, que, como consecuencia, a este grupo, se les brindará una vida digna, aprovechando los recursos y evitando muertes, y así, garantizando el derecho a la vida y a la salud.

SEGUNDA ENTREVISTA.

- **¿Conoce USTED qué son las enfermedades raras o huérfanas?**

Sí, conozco las enfermedades raras o huérfanas, son generalmente de origen genético, sumamente raras, difíciles de diagnosticar, crónicas y difíciles en su tratamiento.

ANÁLISIS.

Las enfermedades raras o huérfanas presentan una serie de complicaciones que las ha hecho merecedoras de su designación. De algunas de ellas se ha logrado determinar que surge de herencia biológica, mientras que de las demás, no se ha logrado determinar su origen. Una pequeña parte de la población sufre alguna de estas enfermedades. Siendo enfermedades de larga duración, que requieren de un mayor esfuerzo, para determinar el padecimiento, así como, el plan terapéutico.

- **¿Conoce USTED qué es la medicina genómica y si se debe aplicar para el diagnóstico de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas?**

Claro, la medicina genómica es una medicina individualizada, generalmente, identificando a nivel genético el ADN, que son los responsables de algunas patologías que se ha detectado últimamente. Esta medicina genómica, es técnica y no existe en todos los países sino en los más

desarrollados, requiere de costos altos para adquirir el instrumental sobretodo y de capacitar al personal para que puedan hacer los diagnósticos adecuados.

ANÁLISIS.

La medicina genómica es una rama de la medicina que estudia los genes y las variaciones que puede presentar cada persona, lo que la hace personalizada, permitiendo distinguir o reconocer las enfermedades que pueda poseer, buscando formas de prevención, determinar síntomas y tratamiento. Está llena de procedimientos especializados, que, al ser una medicina nueva, la cual ha avanzado junto al avance tecnológico, genera costos altos, que consecuentemente tiene posibilidades de desarrollarla los países de primer mundo.

Esta medicina toma a cada paciente como único pues parte desde su más pequeño componente, por lo que se necesita equipos especializados para realizarlo, y, por consiguiente, personas que estén capacitados para usarlos adecuadamente, sacando el mejor provecho de los mismos, con el fin de mejorar la salud y de vida.

- **¿Cree USTED que se debe brindar tratamiento personalizado a las personas con enfermedades raras o huérfanas?**

Claro que sí, se necesita en primer lugar de un diagnóstico eficiente para poder recibir el tratamiento, algunas de estas enfermedades incluso son medias larvadas, crónicas, que deterioran progresivamente a la persona, entonces es necesario que el tratamiento sea personalizado.

ANÁLISIS.

Las personas con enfermedades raras o huérfanas tienen garantizados los derechos a la vida y a la salud, y la mejor opción, es iniciar bien, para progresar bien, un buen diagnóstico dará como resultado un buen tratamiento, y

consecuentemente, el estado de salud estará estable, evitando que decaiga sin cuidados o fallezca.

Generalmente las enfermedades raras se padecen a largo plazo, se mantienen ocultas o no se revelan abiertamente, lo que hace difícil determinar de cual se trata, de que se confunda con otra, o incluso que se determine que no tiene nada y se lo trate por síntomas aisladamente, perjudicando gravemente a su estado físico y psicológico. Para mejorar la determinación de enfermedades raras o huérfanas y el plan terapéutico, es necesario involucrar la tecnología sanitaria en buen estado y actualizada, así como la incorporación de nuevos productos sanitarios, con el único fin de resguardar sus propios derechos.

- **En el Ecuador existe una lista de enfermedades raras o huérfanas del 2012. ¿Considera USTED que se debe realizar una actualización y clasificación de la misma?**

Claro, porque conforme avanza la humanidad, en cuanto al cruce genético, es necesario que esta lista sea actualizada, sirve de base, porque cada día se encuentra alguna otra, por ejemplo, se ve unas enfermedades 1 en 10.000 personas y hay otras ultra raras 1 en 50.000 personas, entonces se necesita estar actualizándola constantemente, si se puede decir anualmente.

ANÁLISIS.

Todo el mundo está en constante cambio y evolución, y el derecho como la medicina no han sido inmutables. A través del tiempo los genes de las personas han ido transformándose por la serie de combinaciones de culturas, siendo en esta época aún mayor, por la facilidad de movimiento o de transporte.

Así como hay alteraciones en el origen genético, que no causan un mayor daño como los camanances, hay otras alteraciones que causan enfermedades raras, como el síndrome x-frágil. Consecuentemente, los científicos han determinado que puede aparecer una enfermedad rara en un día o días. Por esto se debe tener actualizado la lista de las enfermedades raras o huérfanas que

sufren las personas del país, ya que de todo el mundo sería imposible, repetitivo y por demás. Siendo imperioso que este en revisión y actualización por períodos cortos de tiempo y no por años dejada al olvido.

Esta lista no debe ser simple, sino una lista con algo más que con un título, que posea características o síntomas de las enfermedades raras o huérfanas, pasos a seguir de acuerdo a la enfermedad, de ahí, al médico se le hará más fácil determinar la enfermedad y pedir que el Estado cubra ciertas necesidades, ya que si no está la enfermedad en la lista la toman prácticamente como inexistente, tanto médicamente como legalmente.

- **¿Considera USTED que se debe proporcionar no solo farmacología sino otros métodos que ayude a sobrellevar las enfermedades raras o huérfanas como operaciones y un centro especializado para enfermedades genéticas?**

Claro que sí, no toda persona tiene lo mismo, o sea no toda persona va a solucionar el inconveniente o por lo menos sobrellevar la enfermedad con un tratamiento, tiene que ser varios tratamientos. Actualmente existen investigaciones propias para determinado tipo de problema, por ejemplo, hay cánceres sumamente raros que están siendo tratados en Francia mediante la introducción de virus que llegan al núcleo y que provocan un cambio en el núcleo de la célula, por ejemplo, en el caso de la hemofilia, entonces tiene que ser necesariamente personalizada y requiere de centros sumamente especializados.

ANÁLISIS.

Cada cuerpo tiene características genéticas propias que lo diferencia del resto de personas, por ende, el tratamiento que se le da a una persona no va a tener el mismo efecto para otra. Las enfermedades raras o huérfanas son complejas desde su origen, y, su tratamiento no es distinto, por lo que hacer un tratamiento o hacerlo una sola vez, no van a dar resultados perennes. Se necesita constancia y hacérselo las veces que sea necesario, e incluso, en ocasiones, se

deberá cambiar de tratamiento, pues a veces solo los medicamentos no harán efecto, sino se requerirá intervenciones quirúrgicas, hasta lograr que la persona que padezca alguna enfermedad rara consiga bienestar físico y mental digno.

En todo el mundo, ha existido una serie de investigaciones, han estado experimentando y buscando nuevas formas de determinar el origen, reconocer las enfermedades o generar planes terapéuticos, con el fin de hacer más fácil la vida de las personas con enfermedades raras o huérfanas. Y para realizarlo se necesita lugares equipados y adecuados para hacerlo.

- **¿Considera USTED que debe proponerse una reforma para brindar un diagnóstico preventivo y un tratamiento eficaz para las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas?**

Claro que sí, nosotros nos estamos quedando al último porque se necesita en primer lugar actualizar, en segundo lugar, se necesita que estas personas tengan un tratamiento sumamente especializado, entonces se requiere la reforma legal porque si no nos vamos a ver en los inconvenientes incluso de importar ciertos medicamentos o de realizar ciertas cirugías que son necesarias porque no solo un medicamento va a curar la enfermedad o por lo menos hacerla menos dolorosa.

ANÁLISIS.

El planteamiento de una actualización en la normativa de salud es muy importante, no se puede aplicar normativa antigua, cuando todo ha ido evolucionando, se necesita una normativa que se adapte, el derecho debe estar en movimiento, debe moverse al ritmo del mundo. Una normativa que se ha mantenido estancada, es la referente a las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, lo que les limita el pleno uso y goce de sus derechos. Con la normativa adecuada se podrá brindar los diversos procedimientos de atención sanitaria apropiada, de los cuales cada uno es importante, ya que la secuencia o el progreso de los mismos, implica que haya una ejecución buena de cada

procedimiento. Tomando en cuenta que no son enfermedades comunes y por ende cada etapa de atención es complicada, y necesita que sea especializada.

La reforma permitirá que se mejore las condiciones de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, permitiendo que dentro del país se lleve a cabo todo lo posible para que sobrelleven estas enfermedades, como un el apoyo económico para elaborar medicamentos de este tipo, eliminando costos del ingreso legal de estos fármacos, dinero que serviría para otras necesidades, como seguir invirtiendo en su fabricación o incluso dinero que se lo puede hacer producir creando un fondo de respaldo para este grupo pequeño, pero no menos importante. Además de fomentar la investigación de enfermedades raras, dando mayor oportunidad a quienes las padezcan de poder sobrellevarlas, creando responsabilidad social.

TERCERA ENTREVISTA.

- **¿Conoce USTED sobre las enfermedades raras o huérfanas?**

En realidad, sé que son poco nombradas, que son de alta complejidad y que su normativa es primitiva.

ANÁLISIS.

Las enfermedades raras o huérfanas son padecimientos poco sonados, desde el mundo médico mayormente en el mundo jurídico. Siendo desconocidas dificulta que los pacientes reciban una adecuada atención sanitaria. Este grupo tiene derechos garantizados en la norma suprema del país y la Ley Orgánica de Salud, en donde se ha mantenido sin actualizaciones desde varios años atrás, pues no se trata temas relevantes que ayudaría que tengan una armonía física y mental merecedora.

- **¿Conoce USTED si el Estado ha proporcionado recursos materiales y humanos a este grupo de personas?**

El Estado otorga un presupuesto para diversas áreas, y una de esas es la salud, sin embargo, para este grupo en específico sé que no hay una designación, aparte el sistema de salud en sí es un caos, falta muchas cosas por hacer en este sector tan relevante, y estas enfermedades son demasiado costosas.

ANÁLISIS.

Dentro del Presupuesto General del Estado, el sector de la salud tiene una designación económica, sin embargo, esta no contempla los gastos demasiado elevados, además de no haber una partida presupuestaria para este grupo de personas con enfermedades raras o huérfanas.

A pesar de haber pocos pacientes, existe precios excesivos en los diversos procedimientos de salud a los que se deben someter, como es el diagnóstico, que de por sí involucra varios costos, así como bastante tiempo, lo que empeora, al no contar con un presupuesto y con equipos especializados tanto profesionales capacitados como tecnología sanitaria, que faciliten determinar la enfermedad y ahorrar tiempo, para evitar daños más graves en su salud, por no darse cuenta de la existencia de la enfermedad y no tratarla lo más pronto posible.

- **La medicina genómica es “el uso de la información de los genomas y sus derivados (ARN, proteínas y metabolitos) que permite guiar la toma de decisiones médicas, es un componente clave de la medicina personalizada” (Avila, 2011, pág. 19). Esta disciplina permite “ofrecer nuevas formas de diagnóstico y de tratamiento de las enfermedades humanas” (González Valenzuela, 2005, pág. 110).**

¿Considera USTED que se debe aplicar la medicina genómica-personalizada para las personas con enfermedades raras o huérfanas como forma de garantizar sus derechos constitucionales?

Siendo conscientes esta medicina es avanzada para nuestro país, el cual está retrasado en esta situación, un hecho claro. Si da la posibilidad de que los que tienen enfermedades raras mejoren su situación, por qué no aplicarla. Siempre que no vulnere ningún derecho sino lo contrario garantice y se cumpla lo dispuesto en la legislación.

ANÁLISIS.

La medicina genómica personalizada no se aplica en el país, no se hace un estudio pormenorizado de cada paciente, desde sus genes, ignorando cosas que se pueden tratar desde la raíz. Cada cosa ha ido cambiando hasta el propio ser humano ha ido evolucionando y por ende las enfermedades también lo han hecho, y el derecho así mismo lo ha hecho, debe regular estas situaciones actuales, para que no se haga un mal uso de ellas, sino que se aplique en beneficio, siendo imprescindible que el Ecuador no se quede atrás como ya lo está. La ejecución de esta medicina no es común, requiere de investigación y siendo onerosa se necesita la intervención del Estado, considerando que esta forma de medicina beneficiaría a las personas con enfermedades raras o huérfanas, pero no solo a este grupo sino a toda la sociedad.

La salud es básica, con la aportación de esta medicina todos podrían tener diagnósticos en corto tiempo, más certeros que ayuden a tratar o a rápidamente. Sin hacer de lado que todo es consecuente, a futuro habrá más personas estables médicamente, lo que permitirá un incremento en la mano de obra que influenciará significativamente en la economía del país; además, de evitar gastos de salud innecesarios por no saber determinar el tipo de padecimiento, lo que garantizaría el derecho a la vida y a la salud.

- **¿Considera USTED que existe la necesidad de implementar normativa propia para la atención de este grupo vulnerable?**

Claramente que sí, esto puede perjudicar a la vida de alguien, y es algo que no se puede dejar pasar por alto. El derecho debe intervenir, no es un tema

que no nos competa sino todo lo contrario, vivimos en un mundo de corrupción y mucho más, que, si uno no actúa de mala fe la otra parte muchas veces sí, hablamos de dinero, equipos y todo lo necesario que requieren las personas con estas enfermedades.

ANÁLISIS.

La reforma se plantea como necesidad de que estas personas tengan el mejor acceso a sus derechos de salud y de vida. Con una normativa perdida en el tiempo, sin tomar medidas modernas que colaborarían al bienestar de las personas con enfermedades raras, se los perjudica gravemente, que puede ocasionar resultados nefastos como muertes anticipadas.

El derecho regula las relaciones humanas, y, por ende, regula la medicina. Desafortunadamente las personas nos corrompimos por diversas razones que no solo afecta a la persona que lo hace si no todo a su alrededor, no se puede otorgar fondos monetarios, equipos de tecnología sanitaria, entre otros, sin una rendición de cuentas, para que se le dé un buen uso de las partes involucradas y eso debe estar regulado de manera neutral, sin vulnerar derechos y obligaciones del Estado o de los ciudadanos. Además de una regulación para la aplicación adecuada de los procedimientos en salud, y de la medicina genómica personalizada; así como, para la actualización y modificación de herramientas fundamentales para la toma de decisiones médicas, como la lista de enfermedades raras o huérfanas o la evaluación de tecnología sanitaria.

CUARTA ENTREVISTA.

- **¿Conoce USTED que son las enfermedades raras o huérfanas?**

En primer lugar, recordemos que en el capítulo tercero de la Constitución respecto de los derechos de las personas y grupos de atención prioritaria se determina que las personas con enfermedades catastróficas, raras o huérfanas

tendrán atención prioritaria, es decir, tenemos el marco constitucional que determinaría la obligatoriedad para las normas secundarias, como en este caso, la Ley Orgánica de Salud a cumplir con esta disposición constitucional, por lo tanto, entiendo que una enfermedad rara o huérfana, es una enfermedad catastrófica, con características muy especiales que las hacen diferentes de las demás dolencias.

ANÁLISIS.

La norma suprema del Ecuador, la Constitución, reconoce y otorga derechos a las personas con enfermedades raras o huérfanas, en su artículo 35, indicando que deben recibir cuidados inmediatos, preferente y con profesionales capacitados. Al tener jerarquía superior la Constitución las leyes secundarias deben someterse a esta, las cuales no pueden ser inconstitucionales para no perder validez. La Ley Orgánica de Salud no será la excepción, tiene una base legal, pues tiene la obligación de garantizar los derechos de las personas con enfermedades raras o huérfanas de la mejor manera.

Algunos se confunden entre las enfermedades raras y catastróficas, las cuales tienen pocas similitudes, pero grandes diferencias, los padecimientos catastróficos existen en mayor frecuencia en la sociedad, que son costosas, con varias investigaciones y alto profesional especializado en ellas. En contrario a los padecimientos raros que son poco frecuentes, complejos en todos los procedimientos de atención sanitaria, altamente costosas, de las cuales se tiene poca información e investigación, que se sufren a largo plazo, sin recursos económicos, además de pocos profesionales capacitados para atenderlas.

- **¿Considera USTED que existe una vulneración de derechos de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas?**

En general el Sistema de Salud en el Ecuador trae algunos problemas, la salud no está garantizada en todos los niveles y espacios a nivel de los ciudadanos, peor aún, si se trata de enfermedades raras o huérfanas, que

obviamente, la característica principal, es que la medicina o el tratamiento para estas enfermedades aún no está a disponibilidad comercial, es decir, que no hay un acceso fácil para esta medicina, por lo tanto, el Estado con su poder y su capacidad económica debería preferentemente atender a las personas que sufren estas enfermedades raras o huérfanas, para que puedan de alguna manera acceder a estos tratamientos, que generalmente no se encuentran en el país o hay que traerlos de otros países inclusive traer especialistas, para que puedan tener una mejor calidad de vida.

ANÁLISIS.

La Salud en el país es un tema caótico, el cual tiene varias falencias, impidiendo que se cumpla a cabalidad con lo establecido en la norma suprema del Ecuador, para llegar a garantizar el derecho a la salud de sus ciudadanos, en cada procedimiento que debe seguir el paciente.

Es evidente que el país no cuenta con lo necesario para brindar a las personas con enfermedades raras o huérfanas una plena atención sanitaria. Además, estas enfermedades acarrear un sinfín de dificultades, como es el caso de adquirir los fármacos que ayudan a sobrellevar alguno de estos padecimientos, los cuales son fabricados en el extranjero, en donde se invierte altos costos para llevarlos a cabo, así como, su importación es demasiado costosa para la cantidad y uso, que no les satisface a quienes lo hacen ya que no tienen ganancias o son mínimas, perjudicando a este grupo vulnerable. O el caso, de no tener personal médico preparado para atender a estos pacientes ni manipular equipos de tecnología sanitaria, entre otras dificultades.

Con la intervención del Estado, la situación de las personas con enfermedades raras o huérfanas mejoraría considerablemente, los recursos económicos son básicos para hacer cualquier movimiento en beneficio de estas personas. Permitiéndoles tener mejores oportunidades de acceso que solo se tiene en países desarrollados.

- **¿Considera USTED que debe existir un modelo económico específico para atender a las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas?**

Considero que las enfermedades raras o huérfanas, al igual que las enfermedades catastróficas, deben tener un tratamiento diferenciado, sobre todo cuando estamos hablando de la vida, de la salud de las personas, y claro un modelo económico significa asignar recursos económicos de manera preferente, es decir que, debería en primer lugar la Ley de Salud, a través de los avances científicos y médicos determinar cuáles son estas enfermedades raras o huérfanas, tipificarlas, clasificarlas para de alguna manera establecer recursos económicos preferentes para atender a estas personas y prolongar, mejorar la calidad de vida de los ciudadanos.

ANÁLISIS.

Las enfermedades raras no pueden tener el mismo proceso que los demás padecimientos, por sus particularidades de complejidad, necesitan atención preferente como lo indica la Constitución, garantizando los derechos que en ella se les reconoce. La vida es un derecho fundamental, reconocido por diversos instrumentos legales, tanto nacionales e internacionales, legítimo para todo ser humano, por el único hecho de vivir y que debe ser protegido a como dé lugar. Con la vida no se puede jugar y se debe buscar formas para que haya un equilibrio digno en la salud de quienes las padecen. Una forma, es plantear una propuesta de manejo financiero, que acarrea este grupo vulnerable para conservar la vida.

Un modelo económico específico para las personas con enfermedades raras o huérfanas hará evitar fallas en su aplicación, ya que busca reducirá inconstantes que perjudiquen al proceso económico principal, lo que permite actuar y optimizar la toma de decisiones y de recursos. Sin embargo, para plantear este modelo, es necesario saber ante qué actuar, por ende, es preciso

determinar un listado de los padecimientos, pero completo, no solo con nombres, sino con conceptos, síntomas, procesos a seguir en cada caso. En base a esto, se planteará el modelo económico y, consecuentemente, los distintos medios que resolverán las necesidades de la forma más conveniente y eficaz para las personas que padecen alguna enfermedad rara o huérfana.

- **¿Considera USTED que debe proponerse una reforma para el cumplimiento de las normas existentes para las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas?**

Considero que efectivamente, la Ley de Salud, una vez que tipifique cuales son las enfermedades raras o huérfanas y una vez que asigne mediante ley un presupuesto especial para la atención y el tratamiento prioritario de estas enfermedades, puede hacerlo, porque la Ley de Salud lo que haría es cumplir la disposición constitucional. En este momento, la Ley de Salud no ha llegado a determinar cuáles son las enfermedades raras o huérfanas, puede ser que con el avance de las investigaciones médicas el día de hoy ya tenga una solución, una medicina, por lo tanto desaparecería o se la eliminaría del catálogo de enfermedades raras o huérfanas, pero mientras no exista esta medicina para sanar estas dolencias, debería de alguna manera establecerse con mucha más claridad un listado de cuáles son estas enfermedades, sobre todo por el tema de recibir apoyo económico preferente.

ANÁLISIS.

Para modificar la Ley se necesita que haya sinergia, con el fin de buscar el beneficio de las personas con padecimientos raros o huérfanas. Estos cambios deben regirse a la Constitución, evitando vulneraciones de los derechos garantizados en la misma, siendo primordial que haya una designación económica específica para todo lo que requiere este grupo. Con los recursos económicos otorgados, se haría una gran diferencia, pues se tendrá una excusa

menos a la falta de cumplimiento de lo establecido en la Ley, y se podrá exigir la plena atención sanitaria a las personas que las padezcan.

Es inevitable no darse cuenta que el sector de la Salud está en crisis en el país, se necesita adquirir algunos recursos materiales y humanos, y en algunos casos actualizar o eliminar lo que no ayuda a cumplir con el objetivo es la mejor alternativa. Por ejemplo, una herramienta básica para garantizar la atención de salud de este grupo, es la lista de padecimientos que aquejan a los ecuatorianos, la cual no ha sido modificada desde el año 2012, lo que involucra que no estén enfermedades que se pudieron determinar en el país durante los años siguientes, es decir, que no se tiene conocimiento de cuáles son las enfermedades existentes o que desaparecieron del país, sin contar que esta lista solamente tiene nombres y código universal para su ubicación, no posee características de las enfermedades. Por lo que es preciso contar con una actualización constante y establecer un patrón de clasificación, que contenga los padecimientos del país, ya que de todo el mundo sería innecesario.

Aún son pocas las investigaciones de estas enfermedades, pero día con día se ha logrado realizar grandes avances, si se sabe la existencia de una enfermedad rara o huérfana se buscará la forma de actuar ante ella, como crear o adecuar fármacos que ayuden a sobrellevarlas, o, como determinar la suma que se necesita para cubrir alguna de las necesidades esenciales de estas dolencias.

QUINTA ENTREVISTA.

- **¿Conoce USTED si es común que haya este tipo de pacientes con enfermedades raras o huérfanas?**

Como médico sé que son enfermedades con una frecuencia baja, y que si te encuentras un caso es un poco como sacarte la lotería, pocos profesionales han tenido la oportunidad de tener este tipo de pacientes.

ANÁLISIS.

Las enfermedades raras o huérfanas no son comunes, pues no se puede tener fácilmente un conocido que la padezca, en contrario, al caso de una enfermedad catastrófica, el cáncer, que todos alguna vez hemos conocido dentro o fuera de la familia a alguien con este padecimiento.

Para los profesionales médicos, es la misma situación, pocos han determinado o tratado algún paciente, debido a que son pocos los que las padecen, así como, no hay personal capacitado para brindarles atención, que de por sí son difíciles de diagnosticar y con esto se complica. Generalmente los médicos ignoran la posibilidad de que el paciente posee una enfermedad rara, y se los trata por los síntomas aislados, lo que provoca que se pase más tiempo sin recibir un plan terapéutico de su enfermedad real.

- **¿Considera USTED que las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas tienen derecho a acceder oportunamente a un diagnóstico preventivo?**

Sí, obviamente, el médico es alguien que puede asesorar desde antes de la concepción, y una vez nacido el niño, se le realiza un tamizaje neonatal, el cual ayuda a determinar la existencia de enfermedades, sin embargo, es un proceso que no logra determinar tantas enfermedades como quisiéramos. Considerando que entre más pronto sea el diagnóstico mejor será la reacción del paciente ante determinado tratamiento.

ANÁLISIS.

Toda persona tiene derecho a la salud y a la vida, lo que implica derecho a cada procedimiento de salud, como es el diagnóstico y si es preventivo, haría un gran avance, pues, si se logra determinar la enfermedad antes que dañe irreparablemente al paciente, el tratamiento puede tener mejores resultados.

En el Ecuador se ejecuta el tamizaje neonatal que es una prueba al recién nacido, por medio de la cual, se determina si padece alguna enfermedad, de la cual aún no presenta síntomas notorios, entre el descarte, son pocas las enfermedades raras, como es la enfermedad de Gaucher, que consiste en acumulación de grasa en los pulmones, el bazo, hígado, pulmones, huesos y, en el cerebro, que cuando no se la ha diagnosticado temprano, generalmente, los médicos la confunden con otra, por relación de síntomas, en su primera etapa la suelen confundir con artritis, y en etapas más avanzadas de las enfermedades la suelen confundir con cáncer medular o sanguíneo.

Recalcando que este grupo tiene derechos reconocidos y garantizados por la norma suprema del país, por lo que, con los equipos especializados y aplicación de la medicina genómica personalizada, se podría descartar más enfermedades raras, así como determinar su origen, características y plan terapéutico, mejorando sus garantías y expectativas de vida.

- **¿Cree USTED que debe realizarse una evaluación de tecnología sanitaria adecuada para brindar atención a las personas con enfermedades raras o huérfanas?**

Pero por supuesto, generalmente la evaluación que se hace a los instrumentos de salud por encima, o se los deja sin funcionamiento y no se repone por otro nuevo, perjudicando la atención de todos y en el caso de las personas con enfermedades raras son demasiado complejas, por lo que la rapidez de diagnóstico juega un papel indispensable.

ANÁLISIS.

La evaluación de tecnología sanitaria consiste en emplear una serie de procedimientos, pasos que constan de tres fases básicas: evaluación, valoración y toma de decisiones; para determinar si los equipos y servicios empleados en salud están en buen funcionamiento dependiendo del tiempo y forma de adquisición y, así, decidir que se hará con los mismos. En el país consta que se

hace este tipo de evaluación, sin mucha información, realizada de forma superficial, lo que conlleva a no tomar decisiones certeras en beneficio de los ciudadanos, en el caso de que se haya determinado que ya no cumplen con su objetivo o que ya terminó su vida útil. Por lo que es preciso hacer una evaluación de tecnología sanitaria profunda, con el empleo de especialistas, y tomar las recomendaciones de los resultados, y buscar aplicarlas o no, por el bienestar de este grupo vulnerable.

Las enfermedades raras se caracterizan precisamente por su alto grado de complejidad en todas sus etapas, es así, que toma años determinar si alguien las está padeciendo, y sin los recursos humanos y materiales, este tiempo aumentaría considerablemente, lo que al final perjudicaría a su salud y a su vida.

▪ **¿Sabe USTED acerca de la lista de enfermedades raras o huérfanas?**

Sí, sirve de base para la toma de decisiones médicas, pues con ella se puede determinar si ha encontrado con un caso reconocido en el Ecuador, hacer trámites o procesos para adquirir la medicina, pero lastimosamente, no hay una actualización de esta lista, lo que es obviamente preocupante, si no está es como si no se tuviera esa enfermedad en el país.

ANÁLISIS.

La lista de enfermedades raras es fundamental para que los profesionales médicos actúen frente a estos pacientes de manera superior, la cual ha estado estática por bastante tiempo, por lo que, es necesario realizar una actualización, tomando en cuenta, que la ciencia médica no ha permanecido quieta sino ha ido evolucionado, por lo que es probable que haya mayores padecimientos raros sin estar reconocidos, o, al contrario, padecimientos que ya no se tiene registro de ningún caso en el Estado. Sin esta lista, el resto de recursos materiales y humanos tampoco estarán actualizados de acuerdo a las necesidades actuales, como los fármacos.

En base a esta lista, el médico puede lograr diagnosticar un padecimiento raro más rápido, para luego proceder a notificar que se ha encontrado un caso, y, por consiguiente, pedir al Estado que proporcione la poca y desactualizada medicina que se cuenta para sobrellevarla. Lo que ocasiona, que, si una enfermedad no consta, se la toman como inexistente, y, no podrá el paciente adquirir el resto de beneficios que por ley les corresponde. Por lo que es inevitable, que el listado este actualizado y clasificado de la mejor manera, que facilite la atención de las personas con enfermedades raras o huérfanas, y se garantice sus derechos.

- **¿Considera USTED la necesidad de establecer una reforma para la atención de las personas con enfermedades raras o huérfanas?**

Pero por supuesto, este sector está olvidado, las reformas que se pueda plantear en beneficio de estas personas, lo considero viable, y sobre todo lo referente a que tengan un financiamiento, ya que con esto se puede proceder mejor ante estas enfermedades, que necesitan atención permanente.

ANÁLISIS.

Las reformas se las plantea con el fin de mejorar, rectificar o renovar una situación. Las personas con enfermedades raras o huérfanas poseen una normativa estancada que no les ayuda a progresar en su beneficio. Un planteamiento que está más que claro que es necesario, es el de establecer una asignación presupuestaria para este grupo, considerando todas las circunstancias, como, la complejidad y los altos costos que genera el que puedan ser atendidos en los diversos procedimientos de salud.

Sin dejar de lado que son enfermedades crónicas, que no cuentan con equipos materiales y humanos especializados, ni una evaluación de los mismos, que poseen una lista sin los últimos avances científicos y sin un patrón de clasificación, así como, la ausencia de aplicación de la medicina genómica personalizada que ayude en el diagnóstico preventivo y el tratamiento adecuado

y eficaz. Siendo factible la realización de una reforma por lo considerado anteriormente, asegurando el derecho a la vida y a la salud.

6.3. ESTUDIO DE CASOS.

Se realizó un estudio de casos para conocer y comprender la situación particular de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, con el propósito de fomentar el presente trabajo investigativo.

PRIMER CASO.

SENTENCIA N.º 074-16-SIS-CC

CASO N.º 0010-14-IS

DE LA CORTE CONSTITUCIONAL DEL ECUADOR

Sentencia:

“1. Declarar el incumplimiento de la sentencia emitida el 1 de diciembre de 2010, por el Tribunal Segundo de Garantías Penales de Pichincha dentro de la acción de protección presentada por los señores Oswaldo Asanza Reyes, Rocío Castillo Castro, Magali Campoverde Añazco, Vanesa Cedeño Campoverde, Narciza Loayza Aya, María Torres Torres, Noe Vasco Morales e Irma Zambrano Torres en contra del Ministerio de Salud Pública del Ecuador.; 2. Aceptar la acción de incumplimiento de sentencias y dictámenes constitucionales presentada por Santiago Noé Vasco Morales.; 3. Como medidas de reparación integral se dispone:; a. Que el representante del Ministerio de Salud Pública, en coordinación con el representante de la Agencia de Regulación, Control y Vigilancia Sanitaria, dentro del término de 30 días, analicen, adecuen y aprueben el

Protocolo N.º USFQ-IEMYR-GHRD-001-201 de “Seguridad y Eficacia del Tratamiento de Sujetos con Deficiencia del Receptor de Hormona de Crecimiento (GHRD), tratados con el factor de crecimiento similar a la insulina 1 (rhIGF1) administrado en 2 dosis diarias de 80 microgramos por kilogramo de peso, comparado el crecimiento de sus parientes normales” elaborado por el doctor Jaime Guevara Aguirre, la Universidad San Francisco de Quito y el Instituto de Endocrinología IEMYR. El cumplimiento de esta medida deberá ser informada por el Ministerio de Salud Pública y la Agencia de Regulación, Control y Vigilancia Sanitaria a este Organismo en el término de 5 días, a partir de la aprobación del citado protocolo.; b. Que el representante del Ministerio de Salud Pública, en coordinación con el representante de la Agencia de Regulación, Control y Vigilancia Sanitaria, una vez aprobado el Protocolo N.º USFQ-IEMYR-GHRD-001-201 de “Seguridad y Eficacia del Tratamiento de Sujetos con Deficiencia del Receptor de Hormona de Crecimiento (GHRD), tratados con el factor de crecimiento similar a la insulina 1 (rhIGF1) administrado en 2 dosis diarias de 80 microgramos por kilogramo de peso, comparado el crecimiento de sus parientes normales”, inicien de forma inmediata los trámites correspondientes para que INCRELEX obtenga el respectivo registro sanitario. El registro sanitario correspondiente deberá ser ejecutado dentro del término máximo de 60 días.; c. En razón del efecto inter comunis de la presente sentencia, que el representante del Ministerio de Salud Pública, una vez iniciado el trámite de registro sanitario del medicamento INCRELEX, proceda con el suministro del mismo a los niños y niñas que cuenten con el consentimiento informado de sus representantes legales y que previa certificación del Ministerio de Salud Pública acrediten el padecimiento de la enfermedad denominada “Síndrome de Laron”. El cumplimiento de esta medida deberá ser informado periódicamente a este Organismo.; d. Que el representante del Ministerio de Finanzas asigne los recursos económicos correspondientes

al Ministerio de Salud Pública, para efectos de la adquisición continua del medicamento INCRELEX. El cumplimiento de esta medida deberá ser informado trimestralmente a este Organismo.; e. Que, dentro del término de 60 días, el representante del Ministerio de Salud Pública, formule e implemente un programa de capacitación a nivel nacional, acerca del síndrome de laron para las niñas, niños y adolescentes afectados con este y para sus familiares cercanos. El cumplimiento de esta medida deberá ser informado a este Organismo, trimestralmente.; f. Como medida de rehabilitación, el representante del Ministerio de Salud Pública, formule e implemente un programa de atención psicológica, a nivel nacional, para las niñas, niños y adolescentes afectados con el síndrome de laron y para sus familiares cercanos. El cumplimiento de esta medida deberá ser informado a este Organismo, trimestralmente.” (Corte Constitucional del Ecuador, 2016)

ANÁLISIS.

El síndrome de Laron, es una enfermedad congénita, de la cual su principal característica es la baja estatura, por la deficiencia de la hormona de crecimiento.

Esta acción de incumplimiento se presenta ante la Corte Constitucional de la República del Ecuador, ante la sentencia emitida el 1 de diciembre del 2010, por parte del Tribunal Segundo de Garantías Penales de Pichincha, en donde actuaron varios accionantes, como representante de ellos, el legítimo activo Santiago Noé Vasco Morales, contra, el legítimo pasivo, público, el Ministerio de Salud Pública del Ecuador.

El tratamiento para el síndrome de Laron, por ahora, se lo maneja con inyecciones diarias subcutáneas de mecasermina, aparte de otras disposiciones médicas como una dieta adecuada, evitando la hipoglucemia. Santiago Vasco,

luchaba por el acceso a este medicamento que, al ser huérfano, se la obtiene exclusivamente por parte del laboratorio francés. Al ser una enfermedad en baja frecuencia y al ser de costos elevados su realización, no existe un interés comercial por el fármaco. Sin embargo, el laboratorio francés Ipsen, ve la necesidad de llegar a un acuerdo con el gobierno por el bien de los que padecen estas enfermedades. La pretensión del accionante se basa, en exigir el deber del Estado, dispuesto en diversos instrumentos legales, como es el artículo 35 de la Constitución.

La sentencia de la cual se exige el cumplimiento dispone tres puntos concretos: a) La conformación de una comisión bipartita, en la cual participarán tres partes, la primera con los accionantes, la segunda con el médico investigador del síndrome en el país, el Dr. Jaime Guevara y, la tercera, con los representantes del Ministerio de Salud; b) Se presentará el protocolo de lineamientos técnicos del Síndrome de Larón en un plazo de 30 días, por parte de los accionantes a través de la Universidad Central ; c) Y con esto, el Ministerio de Salud gestionará el apoyo médico para los ecuatorianos que sufran del síndrome de Larón, ante la SENESCYT.

De esta sentencia, de acuerdo a los accionantes se llevó a cabo lo siguiente: 1) lo dispuesto en el punto a, no se lo realizó con rapidez y tampoco se llevan a cabo las reuniones establecidas en el proceso, en oposición por parte del Ministerio de Salud Pública; 2) el punto b, se cumplió con la entrega a los 15 días, el 16 de diciembre del 2010; y 3) por el supuesto de, no cumplir con los parámetros de la SENESCYT, el Ministerio de Salud demoró la entrega.

A lo que en la contestación por parte del Ministerio de Salud indica que:

1) Se llevaron a cabo distintas reuniones para temas del protocolo y el medicamento; 2) sobre la elaboración y presentación del protocolo la subsecretaria de extensión de la protección social remitió al Doctor Ramiro López los lineamientos técnicos el 23 de diciembre de 2010; 3) que la Dirección de

Proceso de Ciencia y Tecnología del Ministerio de Salud remitió el protocolo al SENESCYT y solicitó mecanismos para financiar el mismo; 4) la SENESCYT el 2 de febrero de 2011 considera el protocolo como ensayo clínico y requiere que se lo haga a lo establecido; 5) el 8 y 21 de abril de 2011 la Comisión Bipartita monitoreó los avances de aprobación del protocolo; 6) señala que el Ministerio de Salud se encarga de la aprobación y la SENESCYT se encarga del financiamiento para investigación científica; 7) que el reglamento de investigaciones de la SENESCYT no prevé este tipo de investigaciones por parte del Ministerio de Salud, por lo que indica que aprobar y gestionar recursos para el protocolo es inejecutable; 8) que el uso de la mecasemina presenta efectos adversos; 9) el costo es sumamente alto considerando solo el medicamento y con el resto de tratamiento su valor asciende a \$52.865,55 por año, sin contar los inconvenientes que puede acarrear el padecimiento; 10) el 16 de septiembre de 2011 se reunió el Ministerio de Salud y el delegado del laboratorio IPSEN, indicando que se acordó que no se realizarán nuevos ensayos clínicos del medicamento, la posibilidad de donar 5 tratamientos para niños, el precio del medicamento se rebajó de \$850 a \$500, y, se insiste en la donación por 3 años del medicamento para estudios; 11) el 18 y 20 de diciembre de 2014 se convocó a la Universidad Central y al doctor Guevara, sin respuesta; 12) el 7 de enero de 2015 se reiteró la petición a la SENESCYT para el apoyo del protocolo, a la respuesta de que no cumple con los requisitos; 13) el 13 de febrero del 2015 el Ministerio de Salud se reunió con el doctor Guevara, el cual mostró la actualización del protocolo e informó que está bajo la ayuda de la Universidad San Francisco de Quito y el Instituto de Endocrinología IEMYR; y, 14) el Ministerio indica que ha cumplido con la sentencia del 1 de diciembre de 2010.

En la contestación de la Procuraduría General del Estado indica que los literales a y b de la sentencia se cumplieron, demostrados con pruebas de descargo, y el c) el Ministerio de Salud ha realizado todo lo necesario.

Se llevó a cabo una audiencia pública el 28 de abril del 2015, donde las partes involucradas actuaron.

La Corte Constitucional procede al análisis correspondiente, y dicta la sentencia, el 12 de diciembre de 2016, en la cual primero se declara el incumplimiento de la sentencia por parte del Tribunal Segundo de Garantías Penales; segundo, se acepta la acción de incumplimiento de la sentencia del 1 de diciembre de 2010; y, tercero, se dispone la reparación integral a los accionantes. La reparación en recapitulación consta de: 1) se estudie, se arregle y se apruebe el protocolo realizado por el doctor Guevara, la Universidad de San Francisco de Quito y el Instituto de Endocrinología IEMYR; 2) aprobado el protocolo, el Ministerio de Salud y la Agencia de Regulación, Control y Vigilancia Sanitaria, harán los trámites para el registro sanitario del medicamento INCRELEX; 3) en trámite del registro se señala que se abastezca con el fármaco a los niños acreditados de que padecen el síndrome de Larón; 4) el Ministerio de Finanzas proporcionará al Ministerio de Salud el valor para obtener el fármaco de manera permanente; 5) el Ministerio de Salud realizará una capacitación en todo el país para los afectados directa e indirectamente sobre el síndrome de Larón; y, 6) el Ministerio de Salud brindará atención psicológica adecuada para este grupo de personas y sus representantes.

El síndrome de Laron como muchas otras enfermedades raras tienen costos elevados y llevan consigo diversas dificultades médicas, que por sí solo los pacientes no podrán solventar los gastos, por ende, se necesita la intervención por parte del Estado. Por lo que se busca que se cumplan sus garantías reconocidas constitucionalmente, sin embargo, no se las ejecuta como tal, por eso se lleva a instancias superiores para su cumplimiento, cosa que hace perder tiempo y dinero para el Estado como para los que padecen una enfermedad de este tipo. Es así que, ejecutar las garantías permite que sobrelleven sus padecimientos y tengan una calidad de vida digna.

SEGUNDO CASO.

“De aproximadamente 60 centímetros de estatura, cabello negro y tez canela, Kuri Sisa Palta, de 15 años de edad, [...] la degeneración es evidente, sus brazos y piernas no tienen fuerzas debido a la deformación de sus huesos [...]. Al año y medio le detectaron anomalías en su cuerpo como espalda curvada y vellos en el cuerpo.

Sus padres la llevaron al Hospital Baca Ortiz donde la internaron 15 días, pero los médicos no pudieron detectar su enfermedad. Mientras pasaba el tiempo estas características se iban haciendo más notorias.

Gloria Jorge y Adriano Palta, padres de Kuri Sisa, se contactaron [...] con Fepel Dasha. Fue así que, con las pruebas de sangre, cuyas muestras enviaron a Colombia, le diagnosticaron Mucopolisacaridosis (MPS) tipo 6.

[...] Kuri Sisa perdió la visión y pronto perderá la audición, su madre tuvo que sacarla del Colegio porque ya no ve. Su hermano Dennis Palta de tres años, padece la misma patología. Para cubrir los medicamentos cada familia tiene que invertir alrededor de USD 1500 semanales. La fundación busca ayuda del exterior, pero todavía no encuentra financiamiento.

[...] Hace cuatro años la familia Palta espera ayuda extranjera o del Estado. Gloria, resignada, dice que no hay ninguna esperanza que llegue la medicina, porque es una enfermedad muy cara.” (Tupiza, 2015)

La Mucopolisacaridosis es una enfermedad genética con sus siglas en inglés MPS, que se caracteriza por la ausencia de enzimas que ayuda a la formación de huesos, cartílagos, tendones, córneas, la piel y el tejido conector. Pueden ser de seis tipos, el tipo 6 es de los menos frecuentes, se lo denomina como síndrome de Maroteaux-Lamy, por mutación en el gen ARSB, produce deficiencia enzimática de arilsulfatasa B con acumulación de dermatán sulfato en las células.

El tipo 6 a su vez se divide en dos: “una de progresión rápida y otra de progresión lenta. La primera, tiene un inicio antes de los 2 años, talla baja, facies tosca tipo hurleroide, displasia esquelética con rigidez articular, disostosis múltiple, geno valgo, displasia de cadera, cifoescoliosis; alteraciones oculares (error de refracción, glaucoma, retinopatía, edema del disco óptico y atrofia óptica), hipoacusia conductiva o neurosensorial, cardiopatía (insuficiencia y/o estenosis mitral o aórtica y cardiomiopatía), afectación pulmonar con infecciones recurrentes, obstrucción de vías aéreas, apnea obstructiva del sueño entre otros; estos pacientes fallecen en la segunda o tercera década de la vida, por infecciones, enfermedad cardíaca o complicaciones quirúrgicas. En cambio, el grupo de pacientes con progresión lenta, presenta displasia esquelética más leve y aspecto facial y talla casi normales, lo que retrasa el diagnóstico en la mayor parte de los casos” (Meleán Gumiel, Aillón López, & Taboada López , 2019).

Kuri Sisa Palta es de baja estatura, pues mide 60 centímetros a sus quince años, pues la talla promedio de esta edad es de aprox. 150 a 171 centímetros. A la edad en que sus padres notaron algunas anomalías es temprana, cuando tenía 1 año y medio, sin embargo, no lograron determinar que enfermedad padecía. Lo que impide que se dé un tratamiento adecuado y por ende cada vez su estado físico se ha visto deteriorado y evidenciándose mayores síntomas. Sus padres se manejaron a través de la Fundación ecuatoriana Fepel Dasha de pacientes con enfermedades de depósito lisosomal, la cual envió muestras de sangre a Colombia, donde lograron determinar que el diagnóstico era Mucopolisacaridosis tipo 6.

El tratamiento para el síndrome de Maroteaux-Lamy, primero se trataba de un trasplante de células madre hematopoyéticas conocido con sus siglas TCMH, y actualmente se lo maneja mediante el medicamento galsulfasa que reemplaza a la enzima natural.

Lamentablemente quien padece alguna enfermedad rara no puede tener una vida completamente normal, pues en el caso de Kuri Sisa perdió la vista y

disminución del sentido del oído, lo que provoca que se necesite una escuela especializada para su formación académica. Al ser una enfermedad genética, su hermano menor también sufre el mismo síndrome. El valor económico para cubrir gastos médicos es elevado, calculan que es de \$1500 por semana, lo que hace que se dificulte su tratamiento constante, a pesar de buscar y no encontrar ayuda internacional.

Las personas que no cuentan con más recursos propios, aceptan la situación irremediable del futuro mortal que tendrán quienes las padecen, pues han hecho lo posible para evitarlo, por lo que es necesario que el Estado se involucre y busque formas de proporcionar recursos económicos a quienes tienen padecimientos raros para los diversos procedimientos sanitarios que puedan requerir.

7. DISCUSIÓN.

El presente trabajo investigativo llevado a cabo, permite que se realice la respectiva verificación de objetivos, tanto el general como los específicos; y, la contrastación de la hipótesis que se plantearon en el proyecto de investigación, además, de la fundamentación jurídica para la propuesta de reforma legal.

7.1. VERIFICACIÓN DE OBJETIVOS.

En el proyecto de investigación se formuló un objetivo general, y, tres objetivos específicos, de los cuales se hará su respectiva verificación.

7.1.1. Objetivo General.

El objetivo general consiste en:

Elaborar un análisis conceptual, doctrinario, empírico y normativo sobre la atención de las personas que poseen enfermedades raras o huérfanas.

El objetivo general se ha verificado en el presente trabajo investigativo, se ha establecido una revisión de literatura, la cual contiene: marco conceptual, marco doctrinario, marco jurídico, sobre la problemática del tema desarrollado.

En primer lugar, se ha realizado un estudio conceptual, con términos que se dificultaba comprender, debido a que son técnicos-médicos-legales, pero que colaboran a la ejecución de este trabajo de investigación, como son: enfermedades raras o huérfanas, derecho a la salud, presupuesto, tecnología sanitaria, medicina genómica, entre otros.

En segundo lugar, se ejecutó un estudio doctrinario, que fomenta la necesidad del presente trabajo, analizando a profundidad los diversos temas y concepciones de las enfermedades raras o huérfanas, como es la evaluación de tecnología sanitaria, financiamiento en salud, entre otras.

En tercer lugar, se llevó a cabo un análisis jurídico, sobre las leyes que contienen o se refieren a las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, como la Declaración Universal de Derechos Humanos. Así como, la realización de comparar legislaciones internacionales, para complementar y mejorar nuestra legislación.

Y, en cuarto lugar, se realizó un estudio empírico, para demostrar el planteamiento de este tema como trabajo de investigación, que se constata en la pregunta 1 y 2 de las encuestas realizadas a profesionales médicos y del derecho.

Por lo indicado anteriormente, se ha verificado positivamente el objetivo general de este trabajo investigativo.

7.1.2. Objetivos específicos.

El primer objetivo específico indica que:

Determinar que las enfermedades raras o huérfanas se garantizan a través de la evaluación de tecnología sanitaria, presupuesto, financiamiento, equipos, diagnóstico preventivo, tratamiento adecuado y eficaz, y, medicina genómica-personalizada.

Este objetivo específico se logra verificar a través de las preguntas 3, 4 y 5 de las encuestas realizadas a treinta profesionales, en las cuales se determinó que la evaluación de tecnología sanitaria, no debe ser a la ligera sino que debe realizarse a profundidad y por medio de especialistas que determinen su funcionalidad o eliminación de prestar servicios de salud, así como determinar la necesidad de adquirir nuevos equipos de tecnología sanitaria que ayuden diligentemente a cada procedimiento de salud que tienen que someterse quienes sufran alguno de estos padecimientos.

Así mismo, se estableció lo conveniente que sería la aplicación de la medicina genómica personalizada, ya que parte con el estudio de los genes de cada persona, lo que ayudaría a tener diagnósticos preventivos y consecuentemente un tratamiento adecuado y eficaz, evitando muertes prematuras y generando que sobrelleven el padecimiento raro o huérfano de la mejor manera posible.

Se recalcó, que es imperioso contar con recursos económicos específicos para solventar gastos necesarios de este grupo vulnerable, con el propósito de garantizar los derechos constitucionales otorgados y reconocidos a estas personas.

El segundo objetivo específico señala:

Analizar la vulneración de los derechos a la vida y a la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.

Objetivo que se logra verificar por medio de la pregunta 2, 3 y 4 de la encuesta empleada en este trabajo de investigación, así como, en el análisis jurídico, y en las entrevistas que se aplicaron a profesionales que saben del tema.

Determinando que la legislación internacional como la nacional, le otorgan y garantizan derechos a las personas con padecimientos raros o huérfanos, sin embargo, el Estado respecto a la normativa que se refiere a este grupo permanece retrograda, evitando que se cumpla las disposiciones superiores. No ha existido una actualización desde varios años, dejando de lado, que todo ha cambiado y con el avance de la tecnología, son varios sectores que han recibido el impacto, por lo que es imperioso, que la normativa se adapte a la evolución de la medicina.

El no proporcionar los recursos necesarios materiales y humanos, se impiden que se lleve a cabo la plena atención sanitaria, la ejecución de sus derechos, considerando uno de los puntos más relevantes la ausencia de una designación presupuestaria específica para este grupo de personas con padecimientos raros, lo que perjudica a su salud y lógicamente a su vida.

Y, el tercer objetivo específico, menciona que:

Presentar propuesta de reforma.

Este objetivo se ha verificado a través de la pregunta 6 de las encuestas realizadas a los profesionales, así como en las entrevistas ejecutadas a estudiosos. Concordando, que es necesario plantear una reforma para la atención de las personas con enfermedades raras o huérfanas, evitando que se transgreda y garantizando los derechos a la vida y la salud. La reforma consiste en implementar nueva normativa como la actualización de las ya existentes.

Refiriéndose a establecer acciones necesarias para llegar a los estándares sanitarios en los diferentes niveles de salud. Es un medio en el que el Estado les brindaría protección, ya que este sector merece tener una calidad de vida digna y para ello es necesario la intervención del mismo, otorgando los

medios necesarios regulados, para evitar desviaciones o el mal uso de ambas partes, pacientes y Estado. La normativa propia debe tener varios artículos e informes técnicos para una mejor comprensión y no se los perjudique, evitando que estén esparcidas, impidiendo que haya vacíos legales y confusiones.

Es ineludible acudir a instaurar una ley, en la cual conste el mantener una constante y minuciosa evaluación de tecnología sanitaria, establecer recursos económicos para cubrir las necesidades de estos pacientes, implementar la medicina genómica personalizada, con el fin de obtener un diagnóstico preventivo y un plan terapéutico adecuado y eficaz, además, de capacitar al personal para atender estos padecimientos de forma prioritaria y puedan manejar los equipos de tecnología sanitaria especializada para este grupo, entre otras.

Por lo mencionado anteriormente, se ha verificado positivamente los objetivos específicos de este trabajo de investigación.

7.2. CONTRASTACIÓN DE HIPÓTESIS.

La hipótesis planteada en el proyecto de investigación indica:

Al no existir una normativa de evaluación de tecnología sanitaria, presupuesto, financiamiento, equipos, diagnóstico preventivo, tratamiento adecuado y eficaz, medicina genómica-personalizada para atender a las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas vulnera el derecho a la salud.

Se ha contrastado que el supuesto jurídico planteado a tenido valor significativo para los involucrados. A través del marco conceptual, se ha conseguido determinar y dar a conocer términos no comunes, estableciéndose lo importante de difundir y la promoción de salud de las personas con enfermedades raras o huérfanas, para que el entorno las promueva y proteja. Conjuntamente, en el marco doctrinario y en el marco jurídico, se analiza cada punto relevante que involucra lo que se puede o no hacer para evitar la

vulneración del derecho a la salud, y, en consecuencia, del derecho a la vida, evidenciándose la necesidad de establecer una normativa que cubra los diversos aspectos de este grupo vulnerable. Además, con la realización del estudio de campo, se determina que hay una vulneración por parte del Estado al no brindar los recursos necesarios y falta de normativa para ejecutar las garantías adecuadamente, como la pregunta 2 y 6 de las encuestas respectivamente, y en las diversas entrevistas realizadas a profesionales.

Se constató que el Estado debe acatar sus responsabilidades en la protección de derechos fundamentales, como la salud y la vida, garantías que se les otorga en instrumentos nacionales como en el ámbito internacional, que el país está suscrito. Así como, se constató lo atrasada de la normativa vigente en el sector de salud referente a este grupo.

Con todo lo planteado en el presente trabajo se contrastó la procedencia y la pertinencia jurídica como social, concordando y señalando favorablemente la necesidad de una reforma legal, resultado de esta investigación.

7.3. FUNDAMENTACIÓN JURÍDICA PARA LA PROPUESTA DE REFORMA LEGAL.

La medicina y el derecho se encuentran estrechamente relacionados, existiendo diversas disposiciones biológico-jurídicas. Las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas es un grupo vulnerable que se encuentra reconocido y protegido por diversos instrumentos legales, como la Declaración Universal de Derechos Humanos, en donde se cuida la vida y la salud en sus diversos servicios, para todo ser humano, sin distinción, lo que incluye a este grupo, en los artículos 3 y 25, respectivamente.

La Constitución de la República del Ecuador constituye normas jurídicas que configuran el cimiento de las relaciones entre los ciudadanos y el Estado,

determinando sus derechos y deberes. La salud consiste en el pleno equilibrio físico, psicológico y social de las personas, es un derecho primordial, que se la protegerá, se ha de prevenir y se sancionará al que vaya en contra de este derecho, establecida en la Constitución de la República de Ecuador, en su artículo 32, mediante diversas políticas para elevar la calidad de vida, el bienestar colectivo y el acceso a los servicios, pertinente y sin exclusión, que incluye a este grupo de personas.

Las enfermedades raras o huérfanas son aquellas que se presentan en frecuencia baja, con alta complejidad de diagnóstico y tratamiento, crónicas, existiendo alrededor del mundo unas 7 mil enfermedades raras o huérfanas y cada año son más. El país cuenta con una lista de 106 patologías definidas por el Ministerio de Salud Pública (MSP), la misma desde el año 2012. Garantizando a quienes las padecen a través del artículo 35 de la normativa suprema del país, en el que se menciona que forman parte de las personas y grupos de atención prioritaria y especializada, sin embargo, sus diversos procedimientos médicos son difíciles y toman años, peor aún con equipos en mal funcionamiento o sin tecnología sanitaria propicia. En su artículo 50, se garantiza “la atención especializada y gratuita en todos los niveles, de manera oportuna y preferente” de las personas que padecen enfermedades de alta complejidad, cosa que no se puede llevar a cabo por falta de recursos materiales y humanos capacitados.

Conforme a la Constitución, en su artículo 366, el Estado dará una parte del presupuesto nacional al sector de salud y sus derivaciones, sin embargo, no hay una designación para las personas que sufren enfermedades raras o huérfanas, pues no da cobertura a costos demasiado altos.

En consecuencia, no se cumple con las disposiciones constitucionales ni con lo dispuesto en la Declaración Universal de Derechos Humanos, referente a las personas con padecimientos raros o huérfanos, siendo necesario, el planteamiento de una normativa, que llene vacíos legales persistentes, que cuente con actualizaciones, sanciones, un presupuesto, equipos, evaluación de

tecnología sanitaria, diagnóstico preventivo, y, tratamiento adecuado y eficaz con la aplicación de la medicina genómica personalizada. Y así, cumplir y garantizar sus derechos reconocidos y puedan sobrellevar el padecimiento o tengan una calidad de vida digna.

8. CONCLUSIONES

Una vez realizado el presente trabajo investigativo, en sus diversas fases, se ha logrado establecer las siguientes conclusiones:

- El Estado ecuatoriano a través de su normativa suprema, la Constitución de la República, reconoce y garantiza el derecho a la salud; como a las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, otorgándoles acceso oportuno, especializado, gratuito, preferente y sin exclusión a la atención sanitaria, en todos sus procedimientos, como es el diagnóstico.
- Entre la sociedad ecuatoriana, existe falta de conocimiento sobre la diferencia entre enfermedades raras o huérfanas y enfermedades catastróficas. Evidenciándose la necesidad de divulgar y promocionar los padecimientos raros para prevenirlas, protegerlas y promover su atención.
- La carencia de Políticas Públicas de Estado, dentro de la planificación y distribución del Presupuesto General del Estado, en el cual consta el sector salud, sin embargo, no para este grupo vulnerable, por sus altos costos y la presencia baja en la comunidad. La falta de recursos económicos evita el pleno cumplimiento de las garantías constitucionales, de la salud, y, por consiguiente, a la vida.
- Las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas tienen derecho a acceder oportunamente a un diagnóstico preventivo y a un tratamiento adecuado y eficaz. Empero, no se lo realiza debido su diagnóstico es demasiado complejo, se las confunde con otras

enfermedades, o se los trata por síntomas aislados, tardando años en determinarlas, lo que se dificulta con la ausencia de equipos de tecnología sanitaria adecuada, desactualización de la lista de base médica para la toma de decisiones, entre otras situaciones, como la ausencia de recursos económicos, materiales y humanos, para una atención concreta y precisa de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas. Por consiguiente, para ejecutar un plan terapéutico, será igual o más complicado.

- El Estado a través del Ministerio de Salud Pública realiza una evaluación de tecnología sanitaria, superficial y sin muchos datos sobre ella. La cual se debe realizar a profundidad y con los equipos adecuados, de manera constante, determinando cuales equipos sirven, no lo hacen o necesitan reparación, así como, la recomendación de tecnología sanitaria especializada adecuada a la situación. Además, de capacitar al personal médico para su buen uso y como aplicarla. Así, permitirá con los equipos adecuados, que se realice el tamizaje prenatal, para descartar más enfermedades, o tratarlas oportunamente.
- La medicina genómica personalizada, es una parte de la medicina, es moderna, que actúa desde lo profundo, desde los genes de cada individuo, lo que la hace ideal para estos padecimientos complejos, siendo una mejor forma de garantizar los derechos de este grupo.
- Este grupo de personas se ha enfrentado a diversas situaciones sociológicas como la discriminación, impactándolos negativamente y evitando que progresen en su vida, personal y profesional. La normativa referente a las personas con enfermedades raras o huérfanas ha permanecido inmutable durante años, lo que dificulta el pleno uso y goce de sus derechos. Existiendo vacíos legales, que los perjudica, siendo inevitable recurrir a una reforma legal.

9. RECOMENDACIONES

Con la ejecución del trabajo de investigación actual, se determinan las recomendaciones posteriores:

- Que el Estado aplique los derechos del buen vivir, aquellos derechos primordiales de las personas y grupos de atención prioritaria de quienes adolezcan enfermedades de alta complejidad.
- Que el Ministerio de Finanzas del Ecuador plantee un modelo económico, un plan presupuestario y de financiamiento para destinarlo a las personas con enfermedades raras o huérfanas, y así, puedan sobrellevarlas y tengan una mejor calidad de vida.
- Que el Ministerio de Salud Pública del Ecuador, colabore y sea partícipe al momento de ser detectada una enfermedad rara, además, que se capacite a los profesionales de Salud Humana, sobre su existencia, fomentar la especialización en esta área, promover las investigaciones, el uso y aplicación de evaluación de tecnología sanitaria, de equipos, de diagnósticos preventivos y tratamientos con técnicas modernas, referente a las enfermedades raras o huérfanas, como la medicina genómica-personalizada y así brindar atención apropiada a las personas que las padecen.
- Que las Instituciones de Educación Básica Superior en conjunto con el Estado, el Ministerio de Salud Pública, la familia y la comunidad promuevan y concienticen, sobre la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, empleando los diversos medios de difusión, para incrementar el control de sus condiciones médicas, y así, generar cambios de promover y proteger la salud. Dando a conocer su origen, su significado, lo grave y complejas que pueden ser, para que se cumplan sus derechos y garantías.

- Que las Universidades, Escuelas Politécnicas e Institutos Superiores Tecnológicos, especialmente las escuelas de Medicina Humana y de Derecho, asuman sus responsabilidades catedráticas y den a conocer los derechos y disposiciones que contiene la Constitución de la República del Ecuador, la Declaración Universal de Derechos Humanos, y, la Ley Orgánica de Salud en donde se reconoce y garantiza a este grupo vulnerable.
- Que los Institutos de Educación Superior y especialmente la Universidad Nacional de Loja como referente académico, promuevan y divulguen el presente trabajo investigativo, con el fin de lograr que no se quede oculto.
- Que el Foro de Abogados mediante conversatorios y otras técnicas debatan sobre los problemas jurídicos y sociales que viven día con día las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, con conclusiones que fomenten sus derechos y garantías.
- Que la Asamblea Nacional, tome en cuenta las investigaciones universitarias, como base para proponer reformas legales, que no transgredan la Constitución y beneficie a la sociedad ecuatoriana.
- Que la Asamblea Nacional considere el presente proyecto de reforma, como política pública, implementando una normativa para regular los vacíos legales y modernizar la existente sobre las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.

9.1. PROPUESTA DE REFORMA LEGAL.



REPÚBLICA DEL ECUADOR

ASAMBLEA NACIONAL

CONSIDERANDO:

Que, el artículo 3 de la Constitución de la República del Ecuador garantiza sin discriminación alguna a que todas las personas son iguales y gozarán de los mismos derechos, deberes y oportunidades;

Que, el artículo 32 de la Constitución de la República del Ecuador manifiesta que la salud es uno de todos los derechos que garantiza el Estado y garantizara este derecho mediante la realización de políticas económicas, sociales, culturales, educativas, ambientales y que el acceso a la salud se base por los principios de equidad, universalidad, solidaridad, calidad, eficiencia, eficacia, precaución y bioética;

Que, el artículo 35 de la Constitución de la República del Ecuador nos menciona los derechos de las personas y grupos de atención prioritaria, donde se indica que quienes adolezcan de enfermedades catastróficas o de alta complejidad, recibirán atención prioritaria y especializada;

Que, el artículo 359 de la Constitución de la República del Ecuador garantiza la promoción, prevención y recuperación y rehabilitación en todos los niveles;

Que, el artículo 360 de la Constitución de la República del Ecuador garantiza la promoción de la salud, prevención y atención integral, familiar y comunitaria;

Que, el artículo 361 de la Constitución de la República del Ecuador, el estado será responsable de formular la política nacional de salud, y normará, regulará y controlará todas las actividades relacionadas con la salud;

Que, el artículo 362 de la Constitución de la República del Ecuador especifica que los servicios de salud serán seguros, de calidad y calidez. Y que los servicios públicos estatales de salud serán universales y gratuitos en todos los niveles de atención y comprenderán los procedimientos de diagnóstico, tratamiento, medicamentos y rehabilitación necesarios;

Que, el artículo 363 de la Constitución de la República del Ecuador, el estado será responsable de, formular políticas que garanticen la atención integral en salud, y brindar cuidado especializado a los grupos de atención prioritaria establecidas en la Constitución y sobre todo promover el desarrollo integral del personal de salud;

Que, el artículo 366 de la Constitución de la República del Ecuador garantiza el financiamiento público en salud el cual será oportuno, regular y deberá provenir de fuentes permanentes del Presupuesto General del Estado. En la que garanticen la gratuidad en las prestaciones, que cumplan las políticas y que aseguren la calidad, seguridad y respeto a los derechos establecidos en la Carta Magna.

Que, el artículo 3 de la Ley Orgánica de Salud se menciona que 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.

Que, el artículo 6 de la Ley Orgánica de Salud, en su numeral 20 señala que el Ministerio de Salud Pública tiene como responsabilidad el 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.

Que, la normativa referente a las personas con enfermedades raras o huérfanas ha permanecido inmutable durante años, lo que dificulta el pleno uso y goce de sus derechos.

En pleno ejercicio de las atribuciones y deberes que le confiere Art. 120, en su numeral 6 de la Constitución de la República del Ecuador y el Art. 9, en su numeral 6 de la Ley Orgánica de la Función Legislativa, expide la siguiente:

LEY REFORMATORIA AL CAPÍTULO TERCERO-A, DEL LIBRO PRIMERO DE LA LEY ORGÁNICA DE SALUD.

ARTÍCULO ÚNICO. Agréguese al Capítulo III-A del Libro Primero de la Ley Orgánica de Salud lo siguiente:

Sección I

Nociones Generales.

Art. Innumerado 1. Objeto y Finalidad. La presente ley tiene como objeto regular los deberes y derechos de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas. Tiene como finalidad efectivizar el derecho a la salud y el derecho a la vida, reconocidos en la Constitución de la República del Ecuador.

Se basará en principios fundamentales de humanidad, respeto, imparcialidad, equidad, integralidad, solidaridad, universalidad, calidad, eficacia, inalienables, irrenunciables, indivisibles, de igual jerarquía, y, sin exclusión de ningún tipo.

Art. Innumerado 2. Enfermedades raras o huérfanas. Las enfermedades raras o huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, con peligro de muerte, con una frecuencia baja menor de 1 por cada 2.000 personas, presentan muchas dificultades para ser diagnosticadas, de origen genético o de causas desconocidas y que requieren terapia especializada y permanente. Comprenden, las enfermedades raras, las ultra huérfanas y olvidadas. Las ultra huérfanas o raras son las que se presentan menor de 1 por 50.000 habitantes. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada.

Art. Innumerado 3. Evaluación de Tecnología Sanitaria. La evaluación de la tecnología sanitaria consiste en la valoración sistemática de las propiedades, efectos y otros impactos de una tecnología sanitaria que proporciona evidencia científica de calidad para apoyar la toma de decisiones. El proceso de evaluación de tecnología sanitaria incluye: seguridad, eficacia, efectividad clínica, evaluación económica, implicancias organizacionales, consecuencias sociales, éticas y legales.

Art. Innumerado 4. Medicina genómica personalizada. La medicina genómica personalizada es la disciplina científica encargada del mapeo, secuenciación y análisis de los genomas, ha facilitado la identificación y la comprensión de la función de los genes, ofrece nuevas formas de diagnóstico y de tratamiento de las enfermedades humanas permitiendo guiar la toma de decisiones médicas, seleccionar la medicina o la terapia adecuada, así como administrar la dosis o el régimen adecuados. Lo que la hace personalizada, es que se basa en la información única que cada ser humano posee desde los puntos de vista clínico, genético y ambiental.

Art. Innumerado 5. Medicamentos Huérfanos. Los medicamentos huérfanos son aquellos que se utilizan para la prevención, diagnóstico o tratamiento de las personas que padezcan enfermedades raras o huérfanas.

Sección II

Enfermedades raras o huérfanas.

Art. Innumerado 6. Plan Nacional de Enfermedades Raras o Huérfanas. El Ministerio de Salud llevará a cabo el Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral, Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las Enfermedades Raras o Huérfanas y presenta anualmente a las Comisiones de Salud, Población, Familia y Personas con Discapacidad los avances y metas alcanzadas en la ejecución de dicho plan nacional.

Art. Innumerado 7. Base de Datos de pacientes. Se generará el sistema de información sobre este tipo de enfermedades, que proporcione un mayor conocimiento respecto de la incidencia, prevalencia y mortalidad en cada área geográfica y permita identificar recursos sanitarios, sociales y científicos que se requieran.

Con la finalidad de neutralizar la intermediación en servicios y medicamentos, evitar el fraude y garantizar que cada paciente y su cuidador o familia en algunos casos, recibe efectivamente el paquete de servicios diseñado para su atención con enfoque de protección social.

Art. Innumerado 8. Función de la Evaluación de Tecnología Sanitaria. El Ministerio de Salud establece las estrategias para la prevención de enfermedades raras o huérfanas, en función de los resultados de la evaluación de tecnología sanitaria, el impacto presupuestal y la disponibilidad presupuestal.

La evaluación de tecnología sanitaria será un requisito indispensable para otorgar los permisos de funcionamiento, así como en los controles sanitarios, para ello se establecerá un informe por especialistas y con la tecnología adecuada.

Art. Innumerado 9. Divulgación. La divulgación de las enfermedades raras o huérfanas estará a cargo del Ministerio de Salud y demás entidades estatales,

asociaciones de pacientes, médicos y científicos, y demás, grupos interesados, para crear sensibilidad y conciencia social en razón de dichas enfermedades.

Art. Innumerado 10. Diagnóstico. Por el alto grado de complejidad de las enfermedades raras o huérfanas, se fomentará la aplicación de la medicina genómica personalizada.

Para cumplir con las disposiciones preventivas se establecerá un centro especializado, con los recursos materiales y humanos necesarios para su correcto funcionamiento

Art. Innumerado 11. Tratamiento. El tratamiento para las personas con enfermedades raras o huérfanas puede ser puede ser farmacológico o no farmacológico.

Art. Innumerado 12. Red de Centros. Se establecerá centros con personal capacitado, en base a los altos estándares de calidad, los cuales serán seleccionados, evaluados y capacitados constantemente, conforme lo disponga el Ministerio de Salud Pública. La red de centros constará de tres esenciales:

1. Red de Centros de Diagnostico
2. Red de Centros de Tratamiento
3. Red de Farmacias para suministro y seguimiento a tratamientos farmacológicos.

Art. Innumerado 13. Lista de enfermedades raras o huérfanas. A través de a quien disponga del Ministerio de Salud se establecerá un sistema de codificación y clasificación de las enfermedades raras o huérfanas, que incluya signos y síntomas de las mismas.

Se le asignará el número de acuerdo con el orden de inclusión en la lista en forma consecutiva al último número establecido, este número no podrá ser asignado a

ninguna otra. Se hará una actualización de la lista de enfermedades raras o huérfanas mínimo cada seis meses y máximo cada año.

Se sancionará al responsable o responsables de la actualización de la lista de enfermedades raras o huérfanas que no lo hicieran en el tiempo y forma establecida.

Art. Innumerado 14. Inicio o interrupción de medicamentos. Para determinar el momento de inicio o de interrupción de la aplicación de un medicamento a un paciente con enfermedad rara, poco frecuente o huérfana se necesitará el dictamen del especialista, previo diagnóstico, sin el cual no se iniciará ni se dejará de aplicar el medicamento al paciente.

Art. Innumerado 15. Vigilancia y Seguimiento de medicamentos huérfanos. Están sujetos a farmacovigilancia intensiva y se realiza el seguimiento farmacoterapéutico de los pacientes con enfermedades raras o huérfanas para descubrir la relación entre medicamentos, las reacciones adversas, falta de eficacia, errores en la prescripción y otros problemas relacionados.

Art. Innumerado 16. Programa Nacional de Compras. Se implementará un programa nacional de compras para adquirir medicamentos de calidad y un sistema de negociación y compra con las empresas farmacéuticas y laboratorios productores e importadores de medicamentos, para la atención de enfermedades raras, poco frecuentes y huérfanas, que permita el acceso inmediato y equitativo para todos los pacientes

Art. Innumerado 17. Presupuesto. El Presupuesto General del Estado considerará como gasto prioritario, dentro de la partida del sector salud, el presupuesto para la prevención, el diagnóstico, el tratamiento, los medicamentos y la atención integral de salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas a que se refiere la presente Ley.

Art. Innumerado 18. Financiamiento. La prestación en salud no incluida en los planes obligatorios de salud, en lo no cubierto con subsidios a la demanda, que

no tengan capacidad de pago, serán financiados. El financiamiento estará basado en impuestos fiscales, financiado desde el Gobierno a través de impuestos, o sea este un esquema basado en un seguro social contributivo único, fincado en contribuciones personales, patronales y estatales. Para garantizar sostenibilidad financiera equitativa con acceso a los servicios sanitarios eficaces y de calidad.

Art. Innumerado 19. Cooperación Internacional. Se buscará la cooperación internacional con el fin de facilitar el cumplimiento de la finalidad de la presente ley, así como, implementar mecanismos que permitan el desarrollo de proyectos estratégicos con otros Estados para promover el tratamiento integral para las personas que padecen enfermedades huérfanas.

Art. Innumerado 20. Deducciones tributarias. A las empresas farmacéuticas que donen medicamentos a los pacientes con enfermedades raras o huérfanas, previo diagnóstico del médico especialista, les será deducido del impuesto sobre la renta el costo de estos medicamentos.

Art. Innumerado 21. Incentivos económicos. A las compañías farmacéuticas del país que desarrollen y comercialicen medicamentos para el tratamiento de enfermedades raras, se les otorgará incentivos conforme lo determine el Ministerio de Finanzas.

Para las personas que padezcan alguna enfermedad rara o huérfana se les tomará en cuenta el Bono Joaquín Gallegos Lara.

Art. Innumerado 22. Sanción. Se sancionará al responsable o los responsables del cumplimiento de las disposiciones de esta Ley con una multa de tres salarios básicos del trabajador en general y suspensión de su trabajo profesional por quince días, sin perjuicio de las sanciones administrativas, civiles, tributarias y penales, que puedan corresponder.

Disposición General

La normativa sobre asuntos que faltará o se omitiera en esta presente ley, se aplicará las normas establecidas en la Ley Orgánica de Salud, la Constitución y demás leyes referente a las personas con padecimientos raros o huérfanos, sin perjuicio o vulneración de sus derechos reconocidos constitucionalmente.

Disposición Derogatoria.

Quedan derogadas todas las disposiciones legales que se opongan a esta reforma y a la Constitución de la República del Ecuador.

Disposición Reformatoria.

La siguiente Ley Reformatoria entrará en vigencia una vez publicada en el Registro Oficial.

Dado en la Sala de Sesiones de la Asamblea Nacional en la ciudad de San Francisco de Quito, a los --- días del mes de ---- del 2020.

f.) Presidente de la Asamblea Nacional

f.) Secretario General

10. BIBLIOGRAFÍA.

- Academia Europea de Pacientes. (23 de Noviembre de 2015). *Proceso de evaluación de tecnologías sanitarias: fundamentos*. Obtenido de <https://www.eupati.eu/es/evaluacion-de-tecnologias-sanitarias/proceso-de-evaluacion-de-tecnologias-sanitarias-fundamentos/>
- Arias, B., Verdugo, M., & Rubio, V. (1995). *Evaluación de la actividad modelo local de Valladolid*. Valladolid, España: Ministerio de Educación y Ciencia.
- Asamblea General de las Naciones Unidas. (1948). The Universal Declaration of Human Rights. *La Declaración Universal de Derechos Humanos*. París, Francia. Recuperado el 12 de noviembre de 2019, de <https://www.un.org/es/universal-declaration-human-rights/>
- Avila, R. E. (2011). Medicina Genómica - Aspectos éticos, legales y sociales del Genoma Humano. *Revista Latinoamericana de Bioética*, 11, 19. Recuperado el 11 de 11 de 2019, de <http://www.scielo.org.co/pdf/rlb/v11n2/v11n2a03.pdf>
- Ávila, R. E., Samar, M. E., Díaz-Beltrán, L., & Esteban, F. J. (Jul-Dic de 2011). Medicina Genómica. Aspectos éticos, legales y sociales del Genoma Humano. *Revista Latinoamericana de Bioética*, XI(2), 18-21.
- Bibliograf Editorial. (1997). *VOX - Diccionario Escolar de la Lengua Española* (Octava ed.). Bogotá, Colombia: BIBLIOGRAF, S.A.
- Burguete, A., & Bermúdez-Morales, V. H. (Enero de 2009). Medicina genómica aplicada a la salud pública. *Revista Scielo*, 51.
- Califano, J. E. (2007). *El financiamiento del sistema de salud argentino*. Buenos Aires, Argentina: Editorial DUNKEN.
- Calvo Meljide, A., López Díaz, E., & Martín Jiménez, R. (2014). *Manual Derecho Privado Empresarial* (Segunda ed.). Madrid, España: DYKINSON, S.L.
- Carbonell, M. (2005). *La Constitución en serio* (Tercera ed.). México: PORRÚA, S.A.
- Coello, C. (26 de Agosto de 2019). Edición Médica. *Pacientes con enfermedades raras promueven un estudio de necesidades socio-sanitarias.-Estos padecimientos tienen un origen genético en su mayoría (80 por ciento)*. Quito, Pichincha, Ecuador: Edición Médica. Obtenido de <https://www.edicionmedica.ec/secciones/salud-publica/pacientes-de-enfermedades-raras-promueven-un-estudio-de-necesidades-socio-sanitarias--94655>
- Coello, C. (25 de Febrero de 2019). Edición Médica. *Agrupar los signos y síntomas ayuda a identificar la mucopolisacaridosis*. Quito, Pichincha, Ecuador: Edición Médica. Obtenido de <https://www.edicionmedica.ec/secciones/salud-publica/agrupar-los-signos-y-sintomas-ayuda-a-identificar-la-mucopolisacaridosis-93727>

- Conceptodefinicion.de. (26 de 08 de 2019). *Conceptodefinicion.de*. Recuperado el 11 de 11 de 2019, de <https://conceptodefinicion.de/financiamiento/>
- Corte Constitucional del Ecuador. (12 de Diciembre de 2016). Incumplimiento de Sentencias y Dictámenes. *Sentencia No. 074-16-SIS-CC*. Quito, Pichincha, Ecuador. Obtenido de <http://portal.corteconstitucional.gob.ec:8494/FichaRelatoria.aspx?numdocumento=074-16-SIS-CC>
- Del Nardo , K., Moreno , C., & Marcano, O. (2014). *Fuentes de Financiamiento (Financiamiento Básico)*. Universidad Nacional Experimental Simón Rodríguez, Caracas.
- Díaz Novás, D. (Oct-Dic de 2008). El tratamiento médico: experiencia, base teórica y método. *Revista Habanera de Ciencias Médicas*, VII(4).
- Dispensario Médico Odontológico Anexo al IESS. (2015). Criterio Médico. *Enfermedades catastróficas, raras o huérfanas, según Ministerio de Salud Pública*. Ecuador: Ministerio del Trabajo. Obtenido de http://www.trabajo.gob.ec/wp-content/uploads/downloads/2015/10/ENFERMEDAD_CATASTROFICA.pdf
- Dueñas Ruíz, Ó. J. (2012). *Constitucionalización e internacionalización de los derechos a la salud y a la pensión*. Bogotá, Colombia: Universidad del Rosario.
- Edición Médica. (19 de septiembre de 2018). Edición Médica. *30% de medicamentos del cuadro básico son para enfermedades oncológicas, raras y catastróficas*. Quito, Pichincha, Ecuador: Edición Médica. Obtenido de <https://www.edicionmedica.ec/secciones/gestion/30-por-ciento-de-medicamentos-del-cuadro-basico-son-para-enfermedades-oncologicas-raras-y-catastroficas-92865>
- Ediciones Castell. (1988). *Diccionario de la Lengua Española*. (Grupo Editor Quinto Centenario, S.A., Ed.) España: CASTELL.
- EL COMERCIO . (25 de Enero de 2019). *EL COMERCIO*. Obtenido de El presupuesto de salud 2019 prioriza prevención y servicios: <https://www.elcomercio.com/actualidad/presupuesto-salud-prevencion-ecuador-servicios.html>
- ESPASA. (1999). *Diccionario Jurídico Espasa*. (J. Alonso, Ed.) Madrid, España: Espasa Calpe, S.a.
- Estado Plurinacional de Bolivia. (2012). *Análisis del Presupuesto General del Estado 2012 - sector Salud Bolivia*. Bolivia: Ministerio de Salud y Deportes- Área de Economía de la Salud.
- Fundación Wikimedia, Inc. (27 de 08 de 2019). *Wikipedia - Enciclopedia libre*. Recuperado el 11 de 11 de 2019, de https://es.wikipedia.org/wiki/Tecnolog%C3%ADa_sanitaria

- Fundación Wikimedia, Inc. (06 de 11 de 2019). *Wikipedia - Enciclopedia libre*. Recuperado el 11 de 11 de 2019, de https://es.wikipedia.org/wiki/Derechos_constitucionales
- Fundación Wikimedia, Inc. (29 de Febrero de 2020). *Wikipedia- Enciclopedia libre. Enfermedad rara*. Obtenido de https://es.wikipedia.org/wiki/Enfermedad_rara
- Fundación Wikipedia, Inc. (04 de febrero de 2020). *Wikipedia La enciclopedia libre*. Obtenido de [https://es.wikipedia.org/wiki/Tratamiento_\(medicina\)](https://es.wikipedia.org/wiki/Tratamiento_(medicina))
- Gisbert i Gelonch, R. (2002). *Economía y Salud*. Barcelona, España: MASSON, S.A.
- González Valenzuela, J. (2005). *Genoma humano y dignidad humana* (Primera ed.). (A. Editorial, Ed.) España: Anthropos Editorial.
- González Valenzuela, J. (2005). *Genoma humano y dignidad humana*. Anthropos Editorial. Obtenido de https://books.google.com.ec/books?id=e4KyhjDw-goC&printsec=frontcover&hl=es&source=gbs_ge_summary_r&cad=0#v=onepage&q&f=false
- Grijalva Jiménez, A. (2012). *Constitucionalismo en Ecuador*. Quito, Ecuador: Centro de Estudios y Difusión del Derecho Constitucional CEDEC.
- Heredia, V. (8 de Abril de 2019). USD 300 millones más, para 50 fármacos. *EL COMERCIO*.
- Heredia, V. (3 de Marzo de 2019). Viven con enfermedades raras y costosas pero que no los limitan. *EL COMERCIO*.
- Hidalgo Vega, Á., & Fernández - Bolaños Valentín, A. (2001). *Aspectos organizativos y económicos de la sanidad* (Ediciones de la Universidad de Castilla - La Mancha ed., Vol. 80). (Ediciones de la Universidad de Castilla-La Mancha, Ed.) Cuenca, España. Recuperado el 11 de 11 de 2019, de https://books.google.com.ec/books?id=KRAFGplpK0AC&printsec=frontcover&hl=es&source=gbs_ge_summary_r&cad=0#v=onepage&q&f=false
- Hidalgo Vega, Á., & Fernández - Bolaños Valentín, A. (2001). *Aspectos organizativos y económicos de la sanidad* (Ediciones de la Universidad de Castilla - La Mancha ed., Vol. 80). (Ediciones de la Universidad de Castilla-La Mancha, Ed.) Cuenca, España. Recuperado el 11 de 11 de 2019
- Instituto de Efectividad Clínica y Sanitaria. (s.f.). *Evaluación de tecnologías sanitarias y economía de la salud*. Obtenido de <https://www.iecs.org.ar/evaluacion-de-tecnologias-sanitarias-y-economia-de-la-salud/que-es-una-tecnologia-sanitaria/>
- Instituto Nacional del Cáncer NIH. (s.f.). *Diccionario de cáncer*. Estados Unidos: Instituto Nacional del Cáncer de los Institutos Nacionales de la Salud de EE. UU. Obtenido de <https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionario/def/medicina>

- Jaramillo Ordóñez, D. (2014). *La Justicia Constitucional* (Primera ed.). Loja, Ecuador: Offset Grafimundo.
- MAD, S.L. (2006). *Auxiliares de Enfermería del Servicio Navarro de Salud Osasunbidea* (Segunda ed., Vol. I). Sevilla, España: MAD, S.L. Recuperado el 11 de diciembre de 2019
- Martín Zurro, A., & Jodar Solá, G. (2018). *Atención Familiar y Salud Comunitaria* (Segunda ed.). Italia: ELSEVIER España, S.L.U.
- Martínez González, R. A. (1993). *Diagnóstico Pedagógico: Fundamentos Teóricos*. (Servicio de Publicaciones. Universidad de Oviedo., Ed.) Oviedo, Asturias, España: Universidad de Oviedo.
- Medline Plus. (15 de Agosto de 2019). *MedlinePlus Información de salud para usted*. Obtenido de <https://medlineplus.gov/spanish/medicaldevicesafety.html>
- Meleán Gumiel, G., Aillón López, V., & Taboada López, G. (2019). *Revista Médica la Paz. Mucopolisacaridosis Tipo VI: Reporte de tres casos y Revisión de la literatura.*, 25(2). La Paz, Bolivia: SCIELO. Obtenido de http://www.scielo.org.bo/scielo.php?pid=S1726-89582019000200009&script=sci_arttext
- Ministerio de Economía y Finanzas de la República del Ecuador. (enero-marzo de 2019). *Informe de Ejecución. Presupuesto General del Estado*. Obtenido de Primer Trimestre 2019: <https://www.finanzas.gob.ec/wp-content/uploads/downloads/2019/06/Informe-Ejec-Presupuestaria-I-Tri-2019-vs-final.pdf>
- Ministerio de Economía y Finanzas de la República del Ecuador. (s.f.). *Finanzas para Todos*. Obtenido de <https://www.finanzas.gob.ec/wp-content/uploads/downloads/2015/08/PDF-interactivo-.pdf>
- Ministerio de Economía y Finanzas de la República del Ecuador. (s.f.). *Ministerio de Economía y Finanzas*. Obtenido de El Presupuesto General del Estado: <https://www.finanzas.gob.ec/el-presupuesto-general-del-estado/>
- Ministerio de Economía y Finanzas de la República del Ecuador. (enero-septiembre de 2019). *Informe de Ejecución. Presupuesto General del Estado. Tercer Trimestre del 2019*. Obtenido de <https://www.finanzas.gob.ec/wp-content/uploads/downloads/2019/12/Informe-ejecucion-III-trimestre-2019-VF.pdf>
- Ministerio de Salud del Perú. (2014). *Enfermedades Raras y Huérfanas*. Recuperado el 11 de noviembre de 2019, de <http://www.minsa.gob.pe/erh/index.html>
- Ministerio de Salud Pública del Ecuador. (2012). *Listado de Enfermedades catastróficas, raras o huérfanas-SRI*. Recuperado el 13 de Diciembre de 2019, de <https://www.sri.gob.ec/DocumentosAlfrescoPortlet/descargar/eb30ec62-9cfe-4055-b4aa-fb55032faedb/Listado+de+enfermedades+catastrofica%2C+raras+o+huerfanas.xls>

- Ministerio de Salud Pública- Gobierno de la República del Ecuador . (s.f.). *MSP- Evaluación de Tecnologías Sanitarias – Dirección Nacional de Inteligencia de la Salud*. Obtenido de <https://www.salud.gob.ec/evaluacion-de-tecnologias-sanitarias-direccion-nacional-de-inteligencia-de-la-salud/>
- Ministerio de Salud y Protección Social - República de Colombia. (s.f.). *Enfermedades huérfanas*. Recuperado el 11 de noviembre de 2019, de <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>
- Mollà, R. M. (2006). *Diagnóstico pedagógico: Un modelo para la intervención psicopedagógica* (Segunda ed.). Barcelona, España: Editorial Ariel, S.A.
- Morón Marchena, J. (2015). *Investigar e intervenir en Educación para la Salud*. Madrid, España: NARCEA, S.A.
- Mosquera, D. (22 de Junio de 2017). Edición Médica. *Salud Pública- Por pedido de una asambleísta el IESS y MSP deberán explicar la inversión en enfermedades catastróficas*. Quito, Pichincha, Ecuador: edicionmedica. Obtenido de <https://www.edicionmedica.ec/secciones/salud-publica/iess-y-msp-deber-n-explicar-la-inversi-n-en-enfermedades-catastr-ficas-90482>
- Multiplica Ediciones. (21 de Febrero de 2019). *Gestión Digital*. Obtenido de ¿Qué es el Presupuesto General del Estado?: <https://revistagestion.ec/cifras/que-es-el-presupuesto-general-del-estado>
- National Human Genome Research Institute. (s.f.). *NIH*. Obtenido de USA.gov: <https://www.genome.gov/es/genetics-glossary/Medicina-personalizada>
- OCEANO Grupo Editorial. (1994). *OCEANO UNO - Diccionario Enciclopédico Ilustrado*. Barcelona (España): OCEANO S.A.
- OCEANO Grupo Editorial. (1994). *OCEANO UNO - Diccionario Enciclopédico Ilustrado*. Barcelona (España): OCEANO S.A.
- Ochoa G., O. E. (2006). *Derecho Cívil I: Personas* (Primera ed.). (Publicaciones UCAB, Ed.) Caracas, Venezuela: Universidad Católica Andrés Bello. Recuperado el 12 de Febrero de 2020
- OMEBA. (2005). *Enciclopedia Jurídica Omeba Tomo VIII-I Apéndice*. (J. L. Ángel, Ed.) México, D.F., México: Bibliográfica OMEBA.
- OMEBA. (2005). *Enciclopedia Jurídica Omeba Tomo VIII-II Apéndice*. (J. L. Ángel, Ed.) México, D.F., México: Bibliográfica Omeba.
- Organización Mundial de la Salud. (2010). *Informe sobre la salud en el mundo*. Obtenido de Financiación de los sistemas de salud: el camino hacia la cobertura universal: <https://www.who.int/whr/2010/es/>

- Organización Mundial de la Salud. (2012). *Evaluación de tecnologías sanitarias aplicada a los dispositivos médicos. Serie de documentos técnicos de la OMS sobre dispositivos médicos*. OMS, Catalogación por la Biblioteca de la OMS.
- Organización Mundial de la Salud-OMS. (s.f.). *Organización Mundial de la Salud*. Obtenido de https://www.who.int/medical_devices/definiciones/es/
- Organización Panamericana de la Salud- Organización Mundial de la Salud. (s.f.). *Evaluación de Tecnología Sanitaria*. Recuperado el 11 de 11 de 2019, de https://www.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=9229:2013-tecnologias-sanitarias&Itemid=41687&lang=es
- Organización Panamericana de la Salud- Organización Mundial de la Salud. (s.f.). *Financiamiento de los los sistemas de salud*. Obtenido de OPS: https://www.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=2973:health-financing&Itemid=932&lang=es
- Organización Panamericana de la Salud- Organización Mundial de la Salud. (s.f.). *Trabajo actual de OPS en ETS*. Obtenido de https://www.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=11598:pahos-current-work-on-health-technology-assessment&Itemid=41692&lang=es
- Peña Nossa, L. (2017). *Contratos empresariales*. Bogotá, Colombia: ECOE.
- Perea Quesada, R. (2004). *La educación para la salud, reto de nuestro tiempo*. (U. N. Distancia, Ed.) Recuperado el 13 de Noviembre de 2019, de <http://espacio.uned.es/fez/eserv/bibliuned:EducacionXXI-F118F1B1-20B0-6C6D-8F91-9988F26282B4/Documento.pdf>
- Pérez Porto, J. (2011). *Definicion.de*. Recuperado el 1 de 12 de 2019, de <https://definicion.de/determinacion>
- Pérez Porto, J., & Gardey, A. (2009). *Definición.de*. Recuperado el 10 de 11 de 2019, de <https://definicion.de/falta/>
- Piédrola Gil, G., & Gálvez Vargas, R. (2002). *Medicina Preventiva y Salud Pública* (Décima ed.). Barcelona, España: MASSON, S.A.
- Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., & Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. XXX1. pAMPLONA.
- Raffino, M. E. (14 de marzo de 2019). *Concepto.de*. Recuperado el 11 de 11 de 2019, de <https://concepto.de/presupuesto/>
- Real Academia Española. (2020). *RAE*. Recuperado el 14 de Febrero de 2020, de Diccionario de la Lengua Española: <https://dle.rae.es/falta>

- República de Colombia. (2 de Julio de 2010). Ley N° 1392. *Por medio de la cual se reconoce las enfermedades huérfanas como especial interés y se adopta normas tendientes a garantizar la protección social por parte del estado colombiano a la población que padece de enfermedades raras o huérfanas y sus cuidadores.* Bogotá, Colombia. Obtenido de https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Ley%201392%20de%202010.pdf
- República de Colombia. (27 de Noviembre de 2018). Resolución 5265. Bogotá, Colombia. Obtenido de <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-5265-de-2018.pdf>
- República de Panamá. (28 de Octubre de 2014). Ley 28. *Que garantiza la protección social a la población que padece enfermedades raras, poco frecuentes y huérfanas.* Panamá. Obtenido de <http://www.ilo.org/dyn/natlex/docs/ELECTRONIC/101555/122410/F-661195602/ley%2028%20panama.pdf>
- República del Ecuador. (2006). Ley Orgánica de Salud. *Registro Oficial Suplemento 423-Reformado 12 de abril del 2017.* Ecuador. Recuperado el 12 de noviembre de 2019, de <http://www.lexis.com.ec/wp-content/uploads/2018/07/LI-LEY-ORGANICA-DE-SALUD.pdf>
- República del Ecuador. (20 de octubre de 2008). Constitución de la República del Ecuador. *Registro Oficial 499.* Montecristi, Ecuador. Recuperado el 12 de noviembre de 2019, de <http://www.ambiente.gob.ec/wp-content/uploads/downloads/2018/09/Constitucion-de-la-Republica-del-Ecuador.pdf>
- República del Perú. (3 de Junio de 2011). Ley N° 29698. *Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.* Lima, Perú. Obtenido de https://www.minsa.gob.pe/erh/documentos/Ley_29698.pdf
- República del Perú. (21 de Febrero de 2019). Decreto Supremo 004-2019-SA. *Reglamento de la Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.* Perú. Obtenido de https://cdn.www.gob.pe/uploads/document/file/297304/Decreto_Supremo_N%C2%BA_004-2019-SA.PDF
- República del Perú. (21 de Noviembre de 2019). Resolución Ministerial N°1075-2019/MINSA. Lima, Perú. Obtenido de <https://cdn.www.gob.pe/uploads/document/file/426220/resolucion-ministerial-n-1075-2019-minsa.PDF>

- Ruiz Rojas , A. I. (2007). *Diagnóstico de Situaciones Y Problemas Locales*. San José , Costa Rica: Editorial Universidad Estatal a Distancia.
- Sabater Tobella, J., & Sabater Sales, G. (2010). *Medicina personalizada posgenómica. Conceptos prácticos para clínicos*. Barcelona, España: ELSEVIER MASSON.
- Sarmiento B., E. A. (1988). *Los Presupuestos, Teoría y Aplicaciones*. Bogotá, Colombia: ECOE.
- Torres, A., Guerrero , F., & Paradas , M. (2017). *Financiamiento ocupado por las pequeñas y medianas empresas ferreteras*. Venezuela: Centro de Investigación de Ciencias Administrativas y Gerenciales & Universidad Privada Dr. Rafael Belloso Chacín.
- Trejo Pérez, P. (2016). *Reflexiones desde la banca* (Primera ed.). (Innovación Editorial Lagares de México, S.A de C.V, Ed.) Naucalpan, México. Recuperado el 12 de febrero de 2020
- Trujillo Alfaro, J. L. (2007). *Presupuesto. Una aproximación desde la planeación y el gasto público*. Bogotá, Colombia: Editorial Universidad del Rosario.
- Tupiza, J. (28 de Septiembre de 2015). Plan V. *Los padecimientos raros que el Estado no atiende*. Quito, Pichincha, Ecuador. Obtenido de <https://www.planv.com.ec/historias/sociedad/padecimientos-raros-que-el-estado-no-atiende>
- Universidad del Rosario. (s.f.). *Medicina personalizada: La salud y la enfermedad sí se pueden predecir*. Universidad del Rosario, Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud-Centro de Estudio de Enfermedades Antoinmunes. Universidad, Ciencia y Desarrollo.
- Valladares-Garrido, M. J., Valladares-Garrido, D., Bazán-Ruiz, S., & Mejía, C. R. (enero-abril de 2017). Enfermedades raras y catastróficas en un hospital del norte peruano: Características y factores asociados a la mortalidad. *Revista Científica Salud Uninorte-Revista de la División de Ciencias de la Salud de la Universidad del Norte, XXXIII(1)*. Recuperado el 15 de diciembre de 2019, de <http://rcientificas.uninorte.edu.co/index.php/salud/article/viewArticle/8793/11088>
- Veletanga, J. (06 de Noviembre de 2017). Redacción Médica. *En Ecuador se debe evaluar mejor el uso de tecnologías sanitarias. Hay que adoptar metodologías de análisis que incorporen la opinión de los diferentes actores*. Quito, Pichincha, Ecuador: ediciónmédica. Obtenido de <https://www.edicionmedica.ec/secciones/gestion/en-ecuador-se-debe-evaluar-mejor-el-valor-de-las-tecnolog-as-sanitarias-91207>
- Veletanga, J. (11 de Enero de 2019). Redacción Médica. *Las enfermedades raras pueden cambiar la epidemiología del Ecuador-Se estima que alrededor de 1 millón de ecuatorianos estarían afectados por las ER*. Quito, Pichincha, Ecuador: Redacción Médica. Obtenido de <https://www.edicionmedica.ec/secciones/profesionales/-las-enfermedades-raras-pueden-cambiar-la-epidemiologia-del-ecuador--93477>

11. ANEXOS.

11.1. ENCUESTA.



UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA

FACULTAD JURÍDICA, SOCIAL Y ADMINISTRATIVA

CARRERA DE DERECHO

Señor Abogado (a):

Le solicito de la manera más comedida su colaboración en la **ENCUESTA** que tiene fines académicos para la elaboración de mi tesis previa a la obtención del título profesional de abogada titulada: **“LA DETERMINACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS A TRAVÉS DE NORMATIVA PROPIA, GARANTIZA EL DERECHO A LA SALUD”**, a efecto de incorporar su criterio profesional en la presente investigación. Por la ayuda brindada le anticipo mi agradecimiento.

CUESTIONARIO.

1. ¿Conoce **USTED** la diferencia entre enfermedades raras o huérfanas y enfermedades catastróficas?

Sí () No ()

2. ¿Considera **USTED** que el Estado debe proporcionar recursos para garantizar el derecho a la vida y a la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas?

Sí () No ()

¿Porqué?.....
.....
.....
.....

3. ¿Las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas tienen derecho a acceder oportunamente a un diagnóstico preventivo y a un tratamiento adecuado y eficaz?

Sí () No ()

¿Porqué?.....
.....
.....
.....

4. ¿Cree **USTED** que el Estado debe realizar una evaluación de tecnología sanitaria, otorgar financiamiento y un presupuesto, además de proporcionar equipos especializados para una atención concreta y precisa de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas?

Sí () No ()

¿Porqué?.....
.....
.....
.....

5. *La medicina genómica es “el uso de la información de los genomas y sus derivados (ARN, proteínas y metabolitos) que permite guiar la toma de decisiones médicas, es un componente clave de la medicina personalizada” (Avila, 2011, pág. 19). Esta disciplina permite “ofrecer nuevas formas de diagnóstico y de tratamiento de las enfermedades humanas” (González Valenzuela, Genoma humano y dignidad humana, 2005, pág. 110).*

¿Cree **USTED** que se debe garantizar el derecho a la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas a través de la medicina genómica personalizada?

Sí () No ()

¿Porqué?.....
.....
.....
.....

6. ¿Cree **USTED** que se debe hacer una propuesta de reforma para una normativa propia para la atención de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas?

Sí () No ()

¿Porqué?.....
.....
.....
.....
.....

Gracias.

11.2. PROYECTO DE INVESTIGACIÓN.



“UNIVERSIDAD NACIONAL DE LOJA”

Facultad Jurídica, Social Y Administrativa

Carrera de Derecho

Proyecto de Investigación Jurídica

Tema:

La determinación de las enfermedades raras o huérfanas a través de normativa propia garantiza el derecho a la salud.

Autora: Gina Gabriela Erreyes Becerra.

Docente: Dr. Mario Sánchez. PHD.

Ciclo: Décimo “A”

Loja – Ecuador

2019-2020

1. TEMA

LA DETERMINACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS A TRAVÉS DE NORMATIVA PROPIA GARANTIZA EL DERECHO A LA SALUD.

2. PROBLEMÁTICA

2.1. Explicación del problema.

La Constitución de la República del Ecuador establece normas jurídicas que conforman el fundamento de las relaciones entre los ciudadanos y el Estado, ejerciéndolos con responsabilidad, con ejercicio pleno y consciente de sus derechos y deberes. La medicina está estrechamente relacionada con el derecho por lo que hay numerosas disposiciones biológico-jurídicas. Siendo un derecho primordial la salud se la protegerá, se ha de prevenir y se sancionará al que cometa cualquier tipo de acto indebido que éste en contra de este derecho. La salud como un derecho social fundamental es una manifestación del derecho a la vida. El Estado debe promover y desarrollar políticas orientadas a elevar la calidad de vida, el bienestar colectivo y el acceso a los servicios.

Alrededor del mundo existen aproximadamente 7 mil enfermedades raras o huérfanas y cada año van sumándose 200 patologías más. El Ecuador posee una lista de 106 patologías definidas por el Ministerio de Salud Pública (MSP) que aún maneja cifras levantadas en 2012. No hay una actualización de datos. Además, como indica el genetista Hugo Espín lo mejor sería hacer una clasificación con patrones de estas enfermedades raras o huérfanas, ya que al pretender hacer una lista de todas estas sería ilógico y redundante. En el Ecuador hay un grupo de enfermedades que ocurren con mayor frecuencia, consecuentemente, el Ecuador es conocido capital mundial de algunas enfermedades raras como la microtia.

No existe un tratamiento oportuno debido a que no se hace un diagnóstico idóneo, incrementando la morbimortalidad. El diagnóstico se lo puede establecer de manera prenatal, en Ecuador el tamizaje que se usa comúnmente, es el neonatal o conocido como prueba de talón con el cual se pueden detectar 4 enfermedades raras, sin embargo, con la tecnología adecuada se podrían detectar más de 28 enfermedades.

Conforme a la Constitución, el Estado dará una parte del presupuesto nacional al sector de salud y sus derivaciones, y de la cual no hay una designación para las personas que sufren enfermedades raras o huérfanas. Para este año 2019 el

presupuesto designado a la salud fue de 3.104,8 millones de dólares. El presupuesto que es dado para el Sistema Nacional de Salud no da cobertura a la demanda de recursos sistemáticamente muy altos. Por lo que se producirá una negación de facto, sobredemanda y desorden administrativo con problemas fiscales. Provocando que por la falta de recursos y para evitar las demandas, se genere una atención de mala calidad.

En consecuencia, no se cumple con lo dispuesto en la Declaración Universal de Derechos Humanos en su artículo 3, en el cual se menciona que “todo individuo tiene derecho a la vida”; y, el artículo 25, donde se establece el derecho a la “salud y el bienestar, y en especial [...] la asistencia médica [...]”. Al igual que no permite el cumplimiento de los mandatos establecidos en la Constitución de la República del Ecuador en su artículo 32, en el cual se establece que “la salud es un derecho que garantiza el Estado”; el artículo 35, dispone la “atención prioritaria y especializada” de las personas o grupos de atención prioritaria; y, el artículo 50, garantiza “la atención especializada y gratuita en todos los niveles, de manera oportuna y preferente” de las personas que padecen enfermedades de alta complejidad.

Por ende, es necesario, un presupuesto, equipos, evaluación de tecnología sanitaria, diagnóstico preventivo, y, tratamiento adecuado y eficaz con la aplicación de la medicina genómica que resulta en una medicina personalizada. Buscando fondos de financiamiento, sin quitarle la responsabilidad al estado al designar un presupuesto específico para enfermedades raras o huérfanas. Ya que no solo se necesita farmacología sino también operaciones u otros métodos para que sobrelleven estas enfermedades. Y así, cumplir y garantizar con los derechos reconocidos en la Constitución del Ecuador.

2.2. Redacción del problema.

La falta de normativa de evaluación de tecnología sanitaria, presupuesto, financiamiento, equipos, diagnóstico preventivo, tratamiento adecuado y eficaz, y, sin aplicación de medicina genómica-personalizada para atender a personas que padecen enfermedades raras o huérfanas produce vulneración de los derechos Constitucionales.

3. JUSTIFICACIÓN

Como miembro de una familia, que es un elemento fundamental de la sociedad, y como estudiante de una comunidad en la que vivo, es de suma importancia tener conocimiento de las normas que amparan a las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, siendo éstas parte importante de la sociedad.

Por lo que es de suma relevancia conocer más a fondo como sobrellevar este tipo de enfermedades, los recursos económicos y sociales necesarios para el mejoramiento de su estado de salud. Proponiéndome así, adquirir los conocimientos necesarios de este tema y en lo posible dar a conocerlos.

En ésta situación se impone la necesidad de conocer lo preocupante que resulta para las personas con enfermedades raras o huérfanas, que muchas veces no gozan de lo necesario para sus tratamientos en los distintos niveles de diagnóstico, tratamiento y rehabilitación para enfrentar éstas enfermedades; esto no solo por falta de poseer sus ingresos propios sino también de los ingresos del Estado a este grupo. Por este motivo se ve la necesidad de crear normativa que garantice la evaluación de tecnología sanitaria, presupuesto, financiamiento y equipos para atender enfermedades raras o huérfanas. Existiendo éste déficit, es necesario la búsqueda de una solución.

Argumento suficiente para que en la actualidad este acontecimiento sea de necesidad preferencial de arduo trabajo, lucha constante y atención directa del gobierno central; evitando la vulneración de los derechos a la vida, a la salud; y buscando sobre todo la disminución de morbimortalidad de éstas personas por no recibir diagnóstico preventivo, tratamiento adecuado y eficaz por falta de recursos, o por no aplicar medicina genómica-personalizada.

Además, éste trabajo posee viabilidad y factibilidad para su desarrollo, contando con la bibliografía suficiente de información del tema y materias afines.

Por lo mencionado anteriormente se justifica de manera clara el desarrollo de ésta investigación.

4. OBJETIVOS

4.1. Objetivo General.

Elaborar un análisis conceptual, doctrinario, empírico y normativo sobre la atención de las personas que poseen enfermedades raras o huérfanas.

4.2. Objetivos Específicos.

1. Determinar que las enfermedades raras o huérfanas se garantizan a través de la evaluación de tecnología sanitaria, presupuesto, financiamiento, equipos, diagnóstico preventivo, tratamiento adecuado y eficaz, y, medicina genómica-personalizada.
2. Analizar la vulneración de los derechos a la vida y a la salud de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.
3. Presentar propuesta de reforma.

5. HIPÓTESIS

“Al no existir una normativa de evaluación de tecnología sanitaria, presupuesto, financiamiento, equipos, diagnóstico preventivo, tratamiento adecuado y eficaz, medicina genómica-personalizada para atender a las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas vulnera el derecho a la salud.”

6. MARCO TEÓRICO.

CAPÍTULO I

Conceptos Fundamentales.

6.1. Falta.

La palabra falta tiene su origen etimológico del latín fallita, que es la “privación de algo necesario o útil” (OCEANO Grupo Editorial, 1994). Siendo una ausencia ineludible la cual impide realizar algo completamente como se cree que es o se presume que tiene que ser para completarse.

Tiene varios conceptos, según el contexto, así, también “se le llama falta a cualquier error que se halle en un texto o en una declaración oral” (Pérez Porto & Gardey, 2009). Pues al realizar una observación minuciosa de algún documento o situación, de acuerdo a una determinada perspectiva, se puede concluir que no está en lo correcto o hay una confusión.

6.2. Normativa.

Hay que tomar en cuenta primero el término norma, que proviene del latín escuadra, así mismo, su significado depende del contexto, sin embargo, en lo que respecta, es una “disposición, regla, precepto legal o reglamentario (norma jurídica)” (Real Academia Española, 2019). La norma es una orden establecida por quien tiene el poder de hacerlo que regula ciertas conductas para una buena relación en la sociedad.

Lo que viene a conformar una normativa es el “conjunto de reglas que organizan a una organización o sociedad determinada” (Editorial Definición MX., 2014). Al acumular los preceptos legales en un solo cuerpo es la normativa que se aplica a personas que están en correlación, de acuerdo al lugar y tiempo.

6.3. Falta de Normativa.

La falta de normativa será, por consiguiente, la ausencia o lo inconcluso de un precepto jurídico que se encuentra un cuerpo legal, conforme a estudios o perspectivas distintas al que las creo para una sociedad concreta. Esta ausencia produce una alteración en la organización idónea que debe existir en una sociedad, ya que no se contempla a todos los miembros de esa sociedad.

6.4. Evaluación.

Evaluación es proveniente del francés évaluer el cual consiste en un “proceso dinámico a través del cual, [...] puede conocer sus propios rendimientos, especialmente sus logros y flaquezas y así reorientar propuestas o bien focalizarse en aquellos resultados positivos para hacerlos aún más rendidores.” (Florencia Ucha, 2009). Es una herramienta que permite controlar que sucede dentro de una organización, lo que permite buscar soluciones para que mejoren las metas y se cumpla la misión por la que se creó la organización.

La evaluación tiene como fin “establecer, tomando en consideración un conjunto de criterios o normas, el valor, la importancia o el significado de algo” (Significados, 2018). Con este instrumento determinamos el porqué de algo, pero bajo juicios específicos que ayuda a discernir su utilidad, y, seguidamente emplearlo para eso.

6.5. Tecnología Sanitaria.

Este término consiste en “una amplia gama de productos para el cuidado de la salud y que, en una u otra forma, se utilizan para diagnosticar, vigilar o tratar cada enfermedad o condición que afecta a los seres humanos.” (Fundación Wikimedia, Inc, 2019). La tecnología permite buscar condiciones y elementos para las comodidades del hombre, que permiten proteger la salud y por ende la vida, para esto, se introducen bienes o servicios que provocan mejorar la atención.

La variedad de productos de tecnología sanitaria comprende el “conjunto de medicamentos, dispositivos y procedimientos médicos o quirúrgicos usados en la atención sanitaria, así como los sistemas organizativos y de soporte” (Hidalgo Vega & Fernández - Bolaños Valentín, 2001, pág. 164). Es un completo y complejo sistema para cuidar y restaurar la salud, coordinando los esfuerzos para cumplir

eficaz y eficientemente con los objetivos propuestos, dando asistencia para resolver los percances que pueden tener las personas con respecto a su salud.

6.6. Evaluación de Tecnología Sanitaria.

Se puede deducir la valoración de los productos destinados a la atención de salud con una serie de mecanismos para lograr su calidad y eficacia. Permite “examinar las consecuencias que tiene a corto y largo plazo la utilización de una tecnología sanitaria en los individuos y en la sociedad en su conjunto” (Hidalgo Vega & Fernández - Bolaños Valentín, 2001, pág. 164). Determinando los resultados que ocasiona en la colectividad el uso de cierta tecnología sanitaria conforme a su tiempo y forma de adquisición.

Lo que garantiza este proceso de evaluación de tecnología sanitaria es que “asegura de que una tecnología no sea implementada hasta que se pruebe su efectividad” (Organización Panamericana de la Salud- Organización Mundial de la Salud, s.f.). Al examinar nueva tecnología sanitaria se sabrá si es efectivo para una situación explícita, caso contrario no se la aplica; así mismo, si se posee la tecnología sanitaria, no se la desecha hasta que la examinación crea que es lo conveniente, esto para evitar gastos innecesarios.

6.7. Presupuesto.

La palabra presupuesto hace referencia a “un documento que prevé los gastos y ganancias de un determinado organismo, empresa u entidad, sea el mismo privado o estatal, en un lapso de tiempo determinado.” (Raffino, 2019). Es un método que permite saber la situación económica, tanto de ingresos como egresos para una fecha estimada, permitiendo prevenir contingentes y en tal caso, como sobrellevarlos.

Para realizar un presupuesto es necesario “conocer para cada nivel de gobierno, cuánto se gasta en el sector agropecuario, industrial, transportes, educación, salud, etc.; cuántos recursos están disponibles; cuáles son las metas a alcanzar y a qué costo” (Martner, 2004, pág. 264). Al saber quiénes integran el gobierno servirá para

establecer el presupuesto para cubrir las necesidades que requiere cada sector para su desenvolvimiento apropiado, y así, cumpliendo sus objetivos programados.

6.8. Financiamiento.

El financiamiento es el “conjunto de medios monetarios o de crédito, destinados por lo general para la apertura de un negocio o para el cumplimiento de algún proyecto” (Concepto definicion.de, 2019). Consistiendo en sí, en recursos financieros que se utilizan para iniciar algo, generalmente a través de préstamos u otro medio que servirán para cumplir con los compromisos iniciales del plan.

6.9. Tratamiento.

El término tratamiento se deriva del latín, tendrá el significado de acuerdo al contexto, en lo que respecta es importante conocerlo en el ámbito de la medicina, por tanto, “es el conjunto de medios (higiénicos, farmacológicos, quirúrgicos u otros) cuya finalidad es la curación o el alivio (paliación) de las enfermedades o síntomas” (Fundación Wikimedia , Inc, 2015). El fin es que las personas posean salud, y para esto, es necesario aplicar instrumentos que ayuden a conseguirlo. Por ello, se lo otorgará conforme al diagnóstico que ha recibido el respectivo tratamiento

6.10. Medicina Genómica-Personalizada.

Es una clase de esta disciplina tan amplia que es la Medicina, que consiste en “el uso de la información de los genomas y sus derivados (ARN, proteínas y metabolitos) que permite guiar la toma de decisiones médicas, es un componente clave de la medicina personalizada” (Avila, 2011, pág. 19). Se realiza un estudio de donde se origina toda la información genética, los genes; con lo cual, permitirá hacer un análisis completo de la persona a tratar y cuál sería la mejor opción para su cuerpo y padecimiento, conformándose así una atención personalizada.

Esta disciplina permite “ofrecer nuevas formas de diagnóstico y de tratamiento de las enfermedades humanas” (González Valenzuela, Genoma humano y dignidad humana, 2005, pág. 110). Debido a que cada cuerpo es distinto, cada uno tendrá

diferentes reacciones, y por ende, la medicina genómica, ayuda a que haya nuevos métodos de análisis para las enfermedades.

6.11. Enfermedades raras o huérfanas

Las enfermedades raras o huérfanas “son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia baja, presentan muchas dificultades para ser diagnosticadas” (Ministerio de Salud del Perú, 2014). Son padecimientos de las personas que son en poco porcentaje considerando la población general, al ser así, se hace difícil su estudio y así también, la evolución de tratamiento y diagnóstico porque no ha habido estudio amplio en el campo.

Estas enfermedades pueden ser “potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad.” (Ministerio de Salud y Protección Social - República de Colombia, s.f.). No son enfermedades que terminan con la salud de la persona rápidamente, al no ser muy conocidas porque su composición en sí no es fácil, determinarlas toma bastante tiempo.

6.12. Vulneración de Derechos Constitucionales.

Tomando en cuenta primero que vulnerar es “transgredir, quebrantar, violar una ley o precepto” (OCEANO Grupo Editorial, 1994). Haciéndose todo lo contrario a lo que debería hacerse, desobedeciéndose algo que ya está estipulado como llevarse a cabo.

Segundo, los derechos constitucionales “son aquellos incluidos en la norma constitutiva y organizativa de un Estado generalmente denominada Constitución [...] vinculados a la dignidad humana.” (Fundación Wikimedia, Inc, 2019). Existen derechos inherentes que ayudan a que las personas sean consideradas como tal, los cuales se los reconoce a través de la norma jerárquicamente superior, la Constitución. Se basa en los derechos humanos para establecer en la Constitución garantías para su protección, se los amplia para su mejor estudio y así al cubrir al derecho en su totalidad se podrá protegerlos.

Estos derechos tienen supremacía tanto como para su protección como su ejecución. En caso de que se produzca una transgresión a cualquiera de los derechos constitucionales la autoridad pertinente emitirá las debidas sanciones y compensará a los perjudicados, para que se restablezca los derechos vulnerados. Por lo que en la Constitución se establecerán las garantías y normas pertinentes, para que se lleve a cabo su protección.

Los derechos constitucionales al ser una sustentación de los derechos humanos, son importantes para que en la sociedad pueda convivir uno con otros respetándose mutuamente.

CAPÍTULO II

Fundamentos Doctrinarios

1. Reseña Histórica de la Salud.

“El sentido de la salud ha ido evolucionando en función del momento histórico, de las culturas, del sistema social y del nivel de conocimientos. En los primeros años de la historia se mantuvo, durante un largo período de tiempo, el pensamiento primitivo (mágico-religioso), centrado en la creencia de que la enfermedad era un castigo divino; esta actitud aún se mantiene en algunos pueblos de África, Asia, Australia y América.

Fueron las civilizaciones egipcia y mesopotámica las que iniciaron el primer cambio conceptual, pasando del sentido mágico religioso a un desarrollo de la higiene personal y pública. En la antigua civilización hebrea, la Ley Mosaica contiene uno de los primeros códigos sanitarios de la humanidad: prescribe ordenamientos estrictos sobre higiene personal, alimentación, comportamiento sexual y profilaxis de las enfermedades transmisibles, algunas de ellas todavía vigentes.

La palabra higiene así como el actual juramento hipocrático encuentra su origen en la cultura griega, inspirada en la mitología: Higea «diosa de la salud» e Hipócrates «padre de la medicina».

El pueblo romano aplicó sus conocimientos de carácter urbanístico a la salud pública, construyendo grandes acueductos para la dotación de aguas como también para el alejamiento de las sustancias de desecho; una gran obra fue la «Cloaca Máxima», obra admirada en la actualidad.

En la Edad Media, cuando aparecen las escuelas monásticas, en la Escuela de Salerno se enseña la medicina hipocrática. Se elaboró un volumen que contenía numerosos consejos sobre higiene. Este sentido higienista de la salud se ha mantenido hasta hace algunas décadas.

El esplendor de la época renacentista también tiene su manifestación en el campo de la promoción de la salud, introduciéndose ideas innovadoras que motivaron grandes avances en materia de salud.

En el siglo XIX, con los avances en bacteriología, y en la primera mitad del siglo XX, con el descubrimiento de Fleming sobre la penicilina, la comercialización de los antibióticos, la creación de los centros de la Seguridad Social y las campañas de vacunación, se abrieron nuevas perspectivas de optimismo frente al riesgo de enfermedades transmisibles. No obstante, pronto se pudo comprobar el carácter multifactorial de la enfermedad ya que, entre otras, las condiciones sanitarias deficientes y las carencias nutricionales tenían gran influencia en la aparición y gravedad de los padecimientos, así como también una serie de factores psicosociales. Estos hechos motivaron, en gran medida, el cambio conceptual más importante, pasando de una formulación de la salud en términos negativos, como se venía entendiendo hasta el momento, a una consideración positiva.

La Organización Mundial de la salud en su Carta Magna (1946) define la salud como «Completo estado de bienestar físico, psíquico y social». Aunque esta definición supuso una revolución en el sistema sanitario, ya que incluía junto con la dimensión física también la psíquica y social, no obstante, ha sufrido numerosas críticas, fundamentalmente se la ha calificado como absoluta, estática y utópica. Algunos autores como Terris llegaron a proponer la eliminación del término «completo», formulando una definición de salud

como «un estado de bienestar físico, mental y social con capacidad de funcionamiento y no únicamente la ausencia de afecciones o enfermedades».

Son numerosas las definiciones que a partir de este momento se han formulado sobre el concepto de salud, encontrando un elemento común en todas ellas, la formulación de la salud en términos positivos. La salud en la actualidad no se entiende ya como ausencia de enfermedad.

Matarazzo (1980) utiliza en el concepto de salud el término conducta, definiendo la salud conductual como un campo interdisciplinar cuyo fin es la promoción de aquella filosofía de la salud que estimula la responsabilidad individual hacia la aplicación de los conocimientos y técnicas derivadas de las ciencias biomédicas y conductuales para la prevención de las enfermedades y disfunciones y para el mantenimiento de la salud a través de la iniciativa individual y las iniciativas sociales.

La vinculación del término salud con el comportamiento es prácticamente aceptada en su totalidad. «La salud o es salud comportamental o no es nada; del mismo modo que, en otro tiempo, la enfermedad era lesión orgánica o no era nada. Si antes se defendió la enfermedad en función de la patología, ahora se define la salud en función de la conducta. En cierto modo, aunque la conducta no sea la razón última capaz de explicar la salud, tal vez sea la penúltima» (Polaino-Lorente, A 1987).

En la década de los setenta se llevan a cabo una serie de estudios que ponen de manifiesto los factores no sólo internos del individuo, sino también externos (ambientales y sociales), observándose la necesidad de dirigir la acción educativa no sólo al individuo, sino también hacia la interacción con el entorno. De tal manera que algunos autores como Hernán San Martín y otros definen la salud como el grado de interacción del hombre con su medio.

Ivan Illich argumenta que la salud es «la capacidad de adaptación al entorno cambiante; la capacidad de crecer, de envejecer, curarse; la capacidad de

sufrir y esperar la muerte en paz». Podemos destacar en esta definición la referencia a la capacidad de la persona, valorando la autonomía así como el autocuidado. Considera, de igual forma, que el sufrimiento y la muerte son parte integrante de la vida y considera que se puede vivir en salud aunque se sufra, siempre que el sufrimiento no quebrante a la persona.

La Oficina Regional para Europa (1986) entiende la salud como «la capacidad de realización personal y de responder positivamente a los retos del ambiente.» La interacción del hombre con el medio se considera como elemento fundamental para permanecer en salud. «La Salud como la enfermedad » provienen no sólo del patrimonio genético que nos trae la vida, sino que, concretamente, dependen de las reacciones de nuestro equipo biológico frente a los estímulos múltiples y diversos del ambiente ecológico social que simultáneamente es físico, biológico, psicológico, social y cultural (Hernán San Martín, 1988).

Estas últimas definiciones nos aproximan al concepto actual de salud situándonos en un plano integrador de la sociedad y el hombre, y configurando el sentido actual de la salud en el mundo occidental, de tal forma que podríamos también definir la salud como: Conjunto de condiciones físicas, psíquicas y sociales que permitan a la persona desarrollar y ejercer todas sus facultades en armonía y relación con su propio entorno.» (Perea Quesada, La educación para la salud, reto de nuestro tiempo, 2004, págs. 23-26)

CAPÍTULO III

Fundamentos Jurídicos

1. Constitución de la República del Ecuador.

Para que se ejerzan nuestros derechos se establecerá ciertos principios, que según la Constitución en su artículo 11 literal 8 dice que “[...] El contenido de los derechos se desarrollará de manera progresiva a través de las normas, la jurisprudencia y las políticas públicas. El Estado generará y garantizará las condiciones necesarias para

su pleno reconocimiento y ejercicio [...]” (Constitución de la República del Ecuador, 2008). Se crearán leyes, dictámenes, estrategias, acciones, declaraciones que amparen, que protejan el pleno uso de los derechos, como es el de la salud.

En la Constitución del Ecuador en su artículo 32 dice que “La salud es un derecho que garantiza el Estado [...]” (Constitución de la República del Ecuador, 2008) El Estado tiene la responsabilidad, la obligación de respaldar mediante los recursos necesarios para resguardar este derecho fundamental del hombre, por lo que se podrá exigir el cumplimiento de ésta norma a través de las garantías necesarias para que se lleve a cabo su cumplimiento.

En el artículo 35 se menciona que “[...] quienes adolezcan de enfermedades catastróficas o de alta complejidad, recibirán atención prioritaria y especializada en los ámbitos público y privado [...]” (Constitución de la República del Ecuador, 2008). Las personas con enfermedades raras o huérfanas forman parte del grupo de atención prioritaria, los cuales tienen derecho a recibir un servicio médico con profesionales adecuados, preparados para la situación correspondiente.

Además, en el artículo 50 se refiere a “El Estado garantizará a toda persona que sufra de enfermedades catastróficas o de alta complejidad el derecho a la atención especializada y gratuita en todos los niveles, de manera oportuna y preferente.” (Constitución de la República del Ecuador, 2008) Estas personas a pesar de poseer atención prioritaria necesitan los servicios médicos necesarios con los aparatos e instrumentos necesarios para que un profesional pueda realizar su trabajo de manera adecuada y correcta.

El acceso del derecho a la salud es gratuito en los niveles de tratamiento, diagnóstico, rehabilitación hasta la última etapa de cualquier enfermedad catastrófica. Haciéndolo de forma pertinente, adecuada, oportuna, de la manera más rápida y eficaz que sea posible.

En el artículo 358 se menciona que “El sistema nacional de salud tendrá por finalidad el desarrollo, protección y recuperación de las capacidades y potencialidades para una vida saludable e integral, tanto individual como colectiva

[...]” (Constitución de la República del Ecuador, 2008). Éste sistema asumirá como objetivo, como propósito el progreso, amparo, recuperar el talento, las posibilidades, tener la disposición para que todas las personas dentro de sus competencia gocen de un buen estado de salud.

La salud es de asistencia pública, es de acceso para los que la requieran, por lo que se la ofrecerá en instituciones especializadas de salud, con los mejores servicios y en todos los niveles de atención que necesiten, esto se refiere el artículo 362 en el cual dice “La atención de salud como servicio público se prestará a través de las entidades estatales, privadas, autónomas, comunitarias y aquellas que ejerzan las medicinas ancestrales alternativas y complementarias. Los servicios de salud serán seguros, de calidad y calidez, y garantizarán el consentimiento informado, el acceso a la información y la confidencialidad de la información de los pacientes. Los servicios públicos estatales de salud serán universales y gratuitos en todos los niveles de atención y comprenderán los procedimientos de diagnóstico, tratamiento, medicamentos y rehabilitación necesarios.” (Constitución de la República del Ecuador, 2008)

En el artículo 365 esclarece y pone sobre aviso que “Por ningún motivo los establecimientos públicos o privados ni los profesionales de la salud negarán la atención de emergencia. Dicha negativa se sancionará de acuerdo con la ley” (Constitución de la República del Ecuador, 2008). Las instituciones encargadas de ofrecer el servicio a la salud darán prioridad a los casos de pacientes que necesiten su atención de urgencia, socorriéndolo en el menor tiempo posible y en medida de sus posibilidades, si no lo hicieran se le impondría la norma correspondiente al acontecimiento.

2. Declaración Universal de Derechos Humanos

En esta declaración se vela por la protección de los derechos fundamentales del ser humano como es el derecho a la vida. Este derecho se lo menciona en su artículo 3 que dice que “Todo individuo tiene derecho a la vida [...]” (La Declaración Universal de Derechos Humanos, 1948). Se protege a la vida en uno de los recursos primordiales internacionales.

Para que no se infrinja la norma, se sancionará cualquier violación a cualquier persona que lo produzca según las normas respectivas y pertinentes del caso.

En el artículo 25 dice que “Toda persona tiene derecho a un nivel de vida adecuado que le asegure [...] la salud y el bienestar, y en especial [...] la asistencia médica [...] tiene asimismo derecho a los seguros en caso de [...] enfermedad [...]” (La Declaración Universal de Derechos Humanos, 1948). En este instrumento internacional también se protege a la salud, los Estados Partes de la Declaración deberán tomar las medidas adecuadas y correspondientes en su ordenamiento jurídico interno para que amparen, protejan los derechos, que en este caso es el de la salud; adicionando que para el ejercicio de este derecho es necesario que las personas también tengan derecho a poseer seguros.

El bienestar de salud integral permite que todas las personas disfruten de su vida y lo realicen de manera individual, social y económicamente productiva.

3. Ley Orgánica de Salud

Las leyes orgánicas se requieren constitucionalmente para regular lo establecido en la Constitución, en este caso permitirá regular el derecho a la salud.

Esta ley tiene como objetivo garantizar la salud, la cual se toma prioridad, tal como se menciona en el artículo 1 donde dice que esta ley va a “[...] regular las acciones que permitan efectivizar el derecho universal a la salud consagrado en la Constitución Política de la República y la ley [...]” (Ley Orgánica de Salud, 2006)

En el artículo 3 se menciona el concepto de salud, “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[...]” (Ley Orgánica de Salud, 2006). La salud de una persona implica no padecer enfermedades, siendo un derecho que es inherente al hombre, por lo que no se puede renunciar, dividir, allanar, ni cualquier cosa que motive a la perjudicarían de poder ejercer este derecho, siendo responsabilidad no solo de una institución sino del Estado completo.

En el artículo 6 se determinan las responsabilidades que tiene el Ministerio de Salud Pública, en éste artículo en el numeral 20 señala que deberá “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” (Ley Orgánica de Salud, 2006). Se desarrollaran estrategias, técnicas, normas para poder ejercer al derecho de la salud, por ende a los servicios médicos, como es las medicinas aptas, adecuadas, pertinentes y correspondientes a los que lo precisen.

En el artículo 7 dice que “Toda persona, sin discriminación por motivo alguno” (Ley Orgánica de Salud, 2006) posee el derecho a la salud, no se lo poda por ningún motivo hacer distinción en la prestación de servicios de salud pública.

7. METODOLOGÍA

- *La metodología que emplearé para la planificación y ejecución de esta investigación será:*

1. Método Histórico.

Este método permitirá vincular el conocimiento de las distintas etapas de los objetos en su sucesión cronológica, para conocer la evolución y desarrollo de las enfermedades raras o huérfanas, las etapas principales de su desenvolvimiento y las conexiones históricas fundamentales.

2. Método Analítico

El Método analítico me permitirá en este trabajo de investigación desmembrar, descomponer las situaciones de violación del derecho a la salud y así poder establecer por qué no existe normativa de salud para personas con enfermedades raras o huérfanas, y así poder explicar, comprender el tema y establecer una nueva teoría mediante la observación acerca de lo que perjudica a este grupo de atención prioritaria.

3.Método Inductivo.

Este método se lo empleará ya que permite que se obtenga conclusiones de las circunstancias que se llevan a cabo para la violación del derecho a la salud a través de la observación, clasificación y el estudio de las personas que padecen enfermedades huérfanas o raras para que así se llegue a una generalización y contrastación de la falta de normativa que no permite que se lleve a cabo el cumplimiento de un derecho indispensable para la vida y la salud.

- *En cuanto a las técnicas de Investigación se utilizará:*

4.Técnica de la observación

La observación es un elemento fundamental de todo proceso investigativo; en ella me apoyaré para observar y obtener el mayor número de datos acerca de las

enfermedades raras o huérfanas y registrarlos para su posterior análisis. Gran parte del acervo de conocimientos que constituye la ciencia ha sido lograda mediante la observación.

5. Técnica de la Entrevista

Es una técnica para obtener datos que consisten en un diálogo entre dos personas: El entrevistador "investigador" y entrevistados; se realiza con el fin de obtener información de parte de estos, que serán personas entendidas en la materia de enfermedades raras o huérfanas. La misma que se realizará a cinco magistrados.

6. Técnica de la Encuesta

La encuesta es una técnica destinada a obtener datos de varias personas cuyas opiniones impersonales interesan al investigador. Para ello, a diferencia de la entrevista, se utiliza un listado de preguntas escritas que se entregan a los sujetos, a fin de que las contesten igualmente por escrito. Ese listado se denomina cuestionario. Se la realizará a treinta profesionales del derecho y médicos.

7. Técnica documental

La técnica documental permitirá el empleo predominante de registros documentales, escritos, artículos, comunicaciones, manuscritos e impresos como fuentes de información acerca de falta de normativa de las enfermedades raras o huérfanas atenta a la constitución y los derechos humanos.

8.CRONOGRAMA.

ACTIVIDADES	2019																2020																			
	Octubre				Noviembre				Diciembre				Enero				Febrero				Marzo				Abril				Mayo							
	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4				
Problematización																																				
Elaboración de proyecto de tesis																																				
Presentación y aprobación del proyecto																																				
Elaboración de marco conceptual																																				
Elaboración del marco doctrinario																																				
Elaboración de marco jurídico																																				
Aplicación de encuesta y entrevista																																				
Análisis de resultados de investigación de campo																																				
Elaboración de conclusiones y recomendaciones																																				
Elaboración de propuesta de reforma																																				
Presentación del informe final y primer borrador de tesis																																				
Solicitud de tribunal de grado																																				
Sustentación																																				
Grado Oral																																				

9.PRESUPUESTO Y FINANCIAMIENTO.

1. Recursos Humanos.

- *Autor:* Gina Gabriela Erreyes Becerra.
- *Director de Tesis:* Por designarse.
- *Población:* abogados en libre ejercicio profesional, médicos.

2. Recursos Materiales.

Rubro	Valor
• Adquisición de bibliografía	\$ 200.00
• Internet	\$ 400.00
• Fotocopias	\$ 185.00
• Material de Oficina	\$ 170.00
• Levantamiento de textos	\$ 200.00
• Edición de tesis	\$ 400.00
• Reproducción y empastado	\$ 300.00
• Movilización	\$ 100.00
• Imprevistos	\$ 300.00
Total	\$2255.00

3. Financiamiento.

Éste trabajo de investigación será financiado de manera *Personal*.

10. BIBLIOGRAFÍA.

○ LIBROS FÍSICOS:

- González Valenzuela, J. (2005). *Genoma humano y dignidad humana*. Anthropos Editorial.
- Hidalgo Vega, Á., & Fernández - Bolaños Valentín, A. (2001). *Aspectos organizativos y económicos de la sanidad* (Ediciones de la Universidad de Castilla - La Mancha ed., Vol. 80). (Ediciones de la Universidad de Castilla-La Mancha, Ed.) Cuenca, España.
- Martner, G. (2004). *Planificación y presupuesto por programas*. (S. XXI, Ed.) México.
- OCEANO Grupo Editorial. (1994). *OCEANO UNO - Diccionario Enciclopédico Ilustrado*. Barcelona (España): OCEANO S.A.
- República del Ecuador. (2006). Ley Orgánica de Salud. Ecuador.
- República del Ecuador. (20 de 10 de 2008). Constitución de la República del Ecuador. Montecristi, Ecuador.

○ WEBGRAFÍA:

- Asamblea General de las Naciones Unidas. (1948). The Universal Declaration of Human Rights. París, Francia. Recuperado el 12 de 11 de 2019, de <https://www.un.org/es/universal-declaration-human-rights/>
- Avila, R. E. (2011). Medicina Genómica - Aspectos éticos, legales y sociales del Genoma Humano. *Revista Latinoamericana de Biotica*, 11, 19. Recuperado el 11 de 11 de 2019, de <http://www.scielo.org.co/pdf/rlb/v11n2/v11n2a03.pdf>
- Concepto definicion.de. (26 de 08 de 2019). *Concepto definicion.de*. Recuperado el 11 de 11 de 2019, de <https://concepto definicion.de/financiamiento/>
- Editorial Definición MX. (24 de 10 de 2014). *Definición MX*. Recuperado el 10 de 11 de 2019, de <https://definicion.mx/normativa/>
- Florencia Ucha. (1 de 2009). *Definición ABC*. Recuperado el 10 de 11 de 2019, de <https://www.definicionabc.com/general/evaluacion.php>
- Fundación Wikimedia , Inc. (25 de 10 de 2015). *Wikipedia - Enciclopedia libre*. Recuperado el 11 de 11 de 2019, de [https://es.wikipedia.org/wiki/Tratamiento_\(medicina\)](https://es.wikipedia.org/wiki/Tratamiento_(medicina))
- Fundación Wikimedia, Inc. (27 de 08 de 2019). *Wikipedia - Enciclopedia libre*. Recuperado el 11 de 11 de 2019, de https://es.wikipedia.org/wiki/Tecnolog%C3%ADa_sanitaria
- Fundación Wikimedia, Inc. (06 de 11 de 2019). *Wikipedia - Enciclopedia libre*. Recuperado el 11 de 11 de 2019, de https://es.wikipedia.org/wiki/Derechos_constitucionales

- Ministerio de Salud del Perú. (2014). *Enfermedades Raras y Huérfanas*. Recuperado el 11 de 11 de 2019, de <http://www.minsa.gob.pe/erh/index.html>
- Ministerio de Salud y Protección Social - República de Colombia. (s.f.). *Enfermedades huérfanas*. Recuperado el 11 de 11 de 2019, de <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PENT/Paginas/enfermedades-huerfanas.aspx>
- Organización Panamericana de la Salud- Organización Mundial de la Salud. (s.f.). *OPS*. Recuperado el 11 de 11 de 2019, de https://www.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=9229:2013-tecnologias-sanitarias&Itemid=41687&lang=es
- Perea Quesada, R. (2004). *La educación para la salud, reto de nuestro tiempo*. (U. N. Distancia, Ed.) Recuperado el 13 de 11 de 2019, de <http://espacio.uned.es/fez/eserv/bibliuned:EducacionXXI-F118F1B1-20B0-6C6D-8F91-9988F26282B4/Documento.pdf>
- Pérez Porto, J., & Gardey, A. (2009). *Definición.de*. Recuperado el 10 de 11 de 2019, de <https://definicion.de/falta/>
- Raffino, M. E. (14 de marzo de 2019). *Concepto.de*. Recuperado el 11 de 11 de 2019, de <https://concepto.de/presupuesto/>
- Real Academia Española. (2019). *Diccionario del español jurídico*. Recuperado el 10 de 11 de 2019, de <https://dej.rae.es/lema/norma>
- Significados. (27 de 12 de 2018). *Significados.com*. Recuperado el 10 de 11 de 2019, de <https://www.significados.com/evaluacion/> Consultado

ÍNDICE

Portada	1
1.Tema	2
2.Problemática.....	3
2.1.Explicación del Problema	3
2.2.Redacción del Problema.....	4
3.Justificación.....	5
4.Objetivos	6
4.1.Objetivo General	6
4.2.Objetivos Específicos.....	6
5.Hipótesis	7
6.Marco Teórico	8
Capítulo I - Conceptos Fundamentales	8
1.Falta.....	8
2.Normativa.....	8
3.Falta de Normativa.....	8
4.Evaluación	9
5.Tecnología Sanitaria	9
6. Evaluación de Tecnología Sanitaria	10
7.Presupuesto	10
8.Financiamiento.....	11
9.1.Tratamiento.....	11
9.2.Medicina Genómica-Personalizada.....	11
9.3.Enfermedades Raras o Huérfanas.....	12
9.4.Vulneración de Derechos Constitucionales	12
Capítulo II - Fundamentos Doctrinarios	13
1. Reseña Histórica de la Salud	13
Capítulo III - Fundamentos Jurídicos	16
1. Constitución de la República del Ecuador	16
2.Declaración Universal de los Derechos Humanos.....	18
3. Ley Orgánica de Salud.	19
7. Metodología.....	21

1. Método Bibliográfico.....	21
2. Método Analítico.....	21
3. Método Inductivo.....	21
4. Técnica de la Observación.....	21
5. Técnica de la Entrevista.....	22
6. Técnica de la Encuesta	22
7. Técnica documental	22
8. Cronograma.....	23
9. Presupuesto y Financiamiento	24
10. Bibliografía.....	25
Índice	27