



Universidad Internacional de La Rioja

Máster en Intervención Social en las Sociedades del Conocimiento

IMPACTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN EL ECUADOR

Trabajo Fin de Máster presentado por: VIVIANA ARACELLY RUEDA VILLACIS

Titulación: MASTER EN INTERVENCION SOCIAL

Director/a: JOSE MANUEL GARCIA MORENO

CATEGORÍA TESAURO: 3.4.4

TEMA: IMPACTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN EL ECUADOR

RESUMEN

Las enfermedades raras o también conocidas como huérfanas son todas aquellas que afectan a un reducido porcentaje de la población y eso es una de las principales diferencias con el resto de enfermedades más comunes.

Una de las principales características de las enfermedades raras es su difícil detección, en la mayoría de los casos debido a su falta de conocimiento por parte de todos los involucrados, es muy difícil que el paciente cuente con un diagnóstico temprano y pueda tener un tratamiento adecuado que le permite mejorar su estatus de vida y en algunos casos hasta salvar su vida.

En nuestro país este es un tema poco desarrollado aún, sin embargo ya se miran avances en el tema, incluso que se encuentre dentro de la Ley a pesar que no garantiza que todos los pacientes sean atendidos, ya muestra avances en el tema. No existen cifras oficiales del porcentaje nacional de los pacientes con enfermedades raras, es más no existen datos oficiales de ningún tipo de los pacientes de enfermedades raras en nuestro país, es un tema nuevo que recibe apoyo aislado de pocas instituciones, lo interesante sería unir todos estos aportes para crear una sola institución que realice un aporte fuerte al desarrollo médico y tecnológico de este tipo de enfermedades y el acceso a diagnósticos y tratamientos adecuados.

El presente proyecto pretende levantar información actualizada sobre la incidencia de las enfermedades raras en el Ecuador y presentar algunas propuestas para que los pacientes puedan tener acceso a salud y tratamientos adecuados lo antes posible, para que la población en general conozca acerca de las enfermedades y los pacientes puedan tener tiempos de respuesta más rápidos y para que el Gobierno Central pueda tener un mayor aporte en todos los aspectos.

Estas acciones permitirán disminuir los tiempos entre el apareamiento de los primeros síntomas en el paciente y el tratamiento adecuado, disminuir estos tiempos puede salvar la vida a los pacientes de enfermedades raras especialmente a los niños que en la mayoría de los casos no llegan a la mayoría de edad.

PALABRAS CLAVES

Enfermedades raras.- es aquella que afecta a un pequeño número absoluto de personas o a una proporción reducida de la población. Los diversos países y regiones del mundo tienen definiciones legales diferentes. En Europa se considera «rara» a una enfermedad que afecta a 1 de cada 2000 personas

Diagnóstico.- 1. adj. Med. Perteneciente o relativo a la diagnosis. 2. m. Med. Arte o acto de conocer la naturaleza de una enfermedad mediante la observación de sus síntomas y signos. 3. m. Med. Calificación que da el médico a la enfermedad según los signos que advierte.

Tratamiento.- 1. m. trato (ll acción y efecto de tratar). 2. m. Título de cortesía que se da a una persona; p. ej., usted, señoría, excelencia, etc. 3. m. U. como vocativo coloquial para aludir a la categoría social, edad, sexo u otras cualidades de alguien; p. ej., ¡Señor! ¡Caballero! ¡Señora!. 4. m. Conjunto de medios que se emplean para curar o aliviar una enfermedad. 5. m. Modo de trabajar ciertas materias para su transformación.

Discriminación.- La discriminación es hacer distinción en el trato por motivos arbitrarios como el origen racial, el sexo, el nivel socioeconómico, etc. Generalmente se le da a este término una connotación negativa, en la medida en que se trata despectivamente o se perjudica a determinados grupos sin mediar justificativo racional.

OMS.- es la sigla de la **Organización Mundial de la Salud**, una entidad de la Organización de las Naciones Unidas (cuya sigla, por su parte, es ONU). La OMS se encarga de la gestión de políticas sanitarias a escala global. Fue creada por iniciativa del Consejo Económico y Social de la ONU y se reunió por primera vez en 1948.

INDICE

1. IINTRODUCCION	8
1.1. Las enfermedades raras en el Ecuador	8
1.2. Objetivos	11
1.2.1. Objetivo General	11
1.2.2. Objetivos Específicos	11
2. MARCO TEORICO	13
2.1. Generalidad	13
2.2. Características de las enfermedades raras	18
2.3. Alcance de la Enfermedades Raras en el Ecuador	20
2.3.1. Ámbito Médico	20
2.3.2. Ámbito Social	26
2.3.3. Ámbito Legal y Jurídico	30
3. METODOLOGIA	32
3.1 Hipótesis.....	32
3.1.1 Hipótesis General	32
3.1.2 Subhipótesis	32
3.2. Investigación de Campo	32
3.3. Fuentes y Técnicas	33
3.3.1 Aplicación de la Encuesta	34
3.3.2 Aplicación de la Entrevista	34
3.4. Selección de la Muestra	35

3.5. Recursos	36
3.6. Resultados de la Investigación	37
3.6.1. Resultado de las encuestas	38
3.6.2. Resultado de las entrevistas	53
4. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES	54
4.1. Conclusiones	54
4.2. Recomendaciones	46

CAPITULO 1. INTRODUCCION

1.1. Las enfermedades raras en el Ecuador

Se evidencia el desarrollo de las sociedades a través de los tiempos, en temas de empleo, salud, educación, conocimiento y tecnología. Sin embargo a pesar del desarrollo, existen inconvenientes que todavía no han podido ser superados, las enfermedades son uno de ellos.

Las enfermedades afectan a la sociedad, a sus pacientes, a sus familiares, a los gobiernos. Desde el apareamiento de los síntomas, los riesgos, el dolor y todo el proceso por el que tienen que pasar los pacientes, hacen de este un proceso doloroso en sí. Para las enfermedades raras este proceso es muchísimo más extenso, ya que se vuelve casi imposible que una enfermedad rara sea diagnosticada desde el inicio, esto debido a la falta de información y conocimientos que los profesionales de la salud, los pacientes y la sociedad.

La magnitud de una enfermedad puede alcanzar grandes dimensiones, en algunos casos se pueden evidenciar el brote de epidemias o pandemias que afectan a la población sana. Heymann, David (2005) afirma “ciertas enfermedades transmisibles deben notificarse dentro de los países y, en algunos casos, en forma internacional a la OMS¹. Puede notificarse un caso o un brote epidémico”² (p. 626). Este tipo de medidas deberán tomarse obligatoriamente en casos puntuales para evitar la expansión de la enfermedad y así evitar bajas en la población y disminuir la cantidad pacientes.

Las enfermedades huérfanas pueden ser infecciosas, genéticas o degenerativas afectan tanto a adultos como a niños.

¹. OMS: abreviatura de Organización Mundial de la Salud.

². Heymann, David (2005). El control de las Enfermedades Transmisibles. Washintong: Organización Panamericana de la Salud

El sufrir de alguna de estas patologías afecta no solamente al paciente, sino a su entorno familiar y a la sociedad en sí. Al ser poco conocidas, el paciente y su familia tiene que pasar de galeno en galeno, de hospital en hospital hasta que se reconozca la enfermedad y pueda ofrecerse un tratamiento adecuado.

El Ecuador no es la excepción, el desarrollo médico de las enfermedades raras es reducido, no existe Instituciones privadas o estatales que aborden esta problemática. Son tantas las aristas a ser tratadas en las enfermedades raras como lo son:

- Aspectos médicos: que involucra la generación de profesionales de la salud como médicos especialistas en enfermedades raras, laboratorios y sus profesionales que permitan en los mejores casos in situ contar con equipos y tecnología de punta que permitan realizar exámenes para descartar o confirmar algún tipo de enfermedad rara, o en el peor de los casos que sirvan de nexo entre el paciente y los laboratorios internacionales que practican este tipo de exámenes que permita el médico llegar a un diagnóstico adecuado que le permita brindar un tratamiento adecuado de acuerdo a cada caso y por último el acceso a tratamientos ya sea a través del insumo de medicamentos y terapias que permitan mejorar la calidad de vida o hasta salvar la vida del paciente.
- Aspectos legales: contar con leyes y reglamentos que le garanticen al paciente de enfermedades raras el acceso a exámenes, diagnóstico y tratamientos adecuados de acuerdo a cada una de sus dolencias. En nuestro país existe un gran avance en este tema, el artículo 35 de la Constitución de la República del Ecuador establece que quienes adolezcan de enfermedades catastróficas o de alta complejidad, recibirán atención prioritaria y especializada en los ámbitos público y privado y que “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”³, a pesar de este gran avance existen muchos pacientes que siguen sin diagnóstico y tratamiento a su dolencia.

³ Constitución de la República del Ecuador (2012). Ley Orgánica reformativa a la Ley Orgánica de Salud, ley 67, para incluir el tratamiento de las enfermedades raras o huérfanas y catastróficas. Texto completo incluido en Anexo 2.

- Aspecto social: las enfermedades raras en su mayoría son bastante costosas desde sus inicios, con los exámenes y diagnóstico y más aún con su tratamiento, estos costos económicos son asumidos generalmente por los pacientes y sus familiares, afectando gravemente a la situación económica de la familia, en otros casos deben ser asumidos por el Estado, sin embargo hay un costo social independientemente de quien lo asuma. El proceso de la enfermedad es tan complejo que siempre será necesario el soporte psicológico al paciente y a sus familiares. A estos puntos debemos sumar la discriminación, la exclusión, la deserción laboral y estudiantil, entre muchos otros factores sociales que afectan a todos los involucrados.

De ahí la importancia de dar a conocer a la población en general, toda la información disponible para que conozca de este tipo de patologías, cuales son los organismo de apoyo que le permitan tener acceso a los especialistas, apoyo legal, médico y psicológico para el paciente y su entorno familiar.

Desde hace un par de años las enfermedades raras ha existido una pequeña difusión a través de distintos medios de comunicación, especialmente en el día de las enfermedades raras, existen instituciones privadas sin fines de lucro que buscar ser el medio entre los pacientes y el tratamiento optimo, pero al ser instituciones pequeñas, con presupuestos pequeños y que en la mayoría de los casos cubren una sola enfermedad rara, el trabajo de difusión de las enfermedades raras se vuelve en un problema titánico, existen otro tipos de eventos ya sean estos congresos médicos, difusión en revistas médicas pero que no logran llegar a la población en general.

1.2. Objetivos

1.2.1. Objetivo General

Estudiar el impacto social que las enfermedades raras o huérfanas tienen en nuestra sociedad y el avance en temas de acceso a salud y tratamientos médicos en nuestro país.

1.2.2. Objetivos Específicos

- Analizar el aspecto legal a través del estudio de leyes y decretos establecidos en la Constitución de la República del Ecuador y su aplicación en la sociedad ecuatoriana y como aportan a los pacientes de enfermedades raras.
- Estudiar el avance médico tanto en procesos de exámenes médicos, diagnósticos y tratamientos de las enfermedades raras, en nuestro país.
- Proponer opciones de mejora tanto en la difusión y conocimiento de las enfermedades raras, así como en aspectos sociales y de desarrollo de las enfermedades raras en el Ecuador.

Sin bien las enfermedades raras afectan a un grupo pequeño de la población tanto en nuestro país como a nivel mundial, el perjuicio que los pacientes y sus familiares sufren es profundo.

Dentro de la sociedad es primordial velar por los grupos focales o sectores más vulnerables, considero que este grupo de pacientes de enfermedades raras en el Ecuador son uno de los

grupos más vulnerables. El mayor porcentaje de la población en estos padecimientos son niños, los cuales no llegan a la mayoría de edad, es decir mueren a edades tempranas.

Si bien, en muchos de los casos no se puede hacer mucho por los pacientes porque su enfermedad está bastante avanzada y la misma ha hecho que se degeneren órganos, que ya no pueden ser salvados; si se puede detener o frenar ese proceso destructivo y tratar de ofrecerle un mejor nivel de vida no solamente a los pacientes, sino a sus familiares también.

Definitivamente el conocer del tema ayudará de alguna manera para que el paciente llegue al apoyo médico y social de una manera más rápida, que le permita mejorar su estándar de vida, frenar el deterioro a causa de la enfermedad y contar con un diagnóstico acertado, por lo que como aporte a la presente investigación está el realizar varias propuesta para que este camino sea más corto y puedan salvarse vidas y brindar una mejor atención a estos pacientes.

CAPITULO 2. MARCO TEORICO

2.1. Generalidad

Una enfermedad rara o también considerada huérfana es aquella que afecta a un pequeño número de la población, “la mayor parte de las enfermedades raras son genéticas, pero pueden también provenir de una exposición ambiental en el embarazo o más adelante, a menudo junto con una predisposición genética. Algunas son formas infrecuentes o complicaciones inhabituales de enfermedades comunes⁴.

El 80% de las enfermedades raras son genéticas y en su mayoría son crónicas y degenerativas y pueden afectar hasta con la muerte al paciente que no cuente con un tratamiento adecuado.

Un amplio grupo de la sociedad, hasta un 6 a 8% padece o padecerá una enfermedad genética, o rara (minoritaria), que estará completamente determinada genéticamente. Estas enfermedades además producen una gran mortalidad y morbilidad y un alto grado de discapacidad, además de impactar no solo socialmente sino médicamente, afectando con frecuencia a varios miembros de la familia. Los programas de cribado pre y postnatal y el estudio de las personas y familias con enfermedades genéticas son el primer paso para la prevención, diagnóstico y eventual tratamiento de estos problemas⁵.

Las enfermedades raras tienen una alta vigencia debido a trastornos genéticos o hereditarios, por lo que si en una familia existe o existió un paciente de alguna enfermedad rara, la familia y sus descendientes tienen una alta posibilidad de tener una enfermedad rara.

⁴ Comisión Europea – Dirección General de Sanidad y Protección de los consumidores (2008). Consulta Pública – Las Enfermedades Raras: Un desafío para Europa. Luxemburgo: Eugène Ruppert

⁵ Pazmiño, César (2014). Genética Molecular y Citogenética Humana. Quito: Yachay EP

El estudio realizado por la Universidad de las Américas y la Universidad Yachay, acerca del impacto social de los trastornos genéticos informa: que en el Ecuador las anomalías congénitas están comprendidas entre las 17 primeras causas de mortalidad referente a enfermedades, con una tasa de 4,9 por cada 100000 habitantes (Pazmiño, 2014).

Ya lo dice la OMS, que la población debe contar con atención en salud, empezando por los grupos prioritarios siendo estos: niños, mujeres en edad fecunda e impedidos, en lo que se refiere a nuestro país esto no ha sucedido, menos aún se ha tratado al grupo focal estudiado en el presente proyecto como son los pacientes de enfermedades raras.

Estudios poblacionales indican que 1 de cada 500 individuos posee una alteración cromosómica estructural balanceada, es decir, translocaciones e inversiones. Si bien no producen alteraciones fenotípicas en el portador, pueden originar alteraciones en la descendencia (Ballesta & Baldellou, 1971).

Se conoce que del total de recién nacidos, las enfermedades genéticas y defectos congénitos representan el 5%. Estos defectos constituyen una de las diez causas de mortalidad infantil; oscilan entre 2 y 27%, según la región. Adicionalmente, los defectos congénitos y genéticos son la causa del 10 al 25% del total de hospitalizaciones. Por otro lado, las anomalías cromosómicas representan entre el 0,5 al 1% del total de nacimientos, mientras que estudios en abortos tempranos revelan que el 50% de estos casos presentan alguna anomalía cromosómica (OPS, 1987).

Los diversos países y regiones del mundo tienen definiciones legales diferentes sobre las enfermedades raras, lo que no permite estandarizar primero el listado de las enfermedades raras y su tratamiento, sino que también los pocos estudios que se realizan serán en virtud de las necesidades puntuales de cada región. En Europa se considera rara a una enfermedad que afecta a 1 de cada 2.000 personas.

En los países de la Unión Europea (UE), toda enfermedad que afecta a menos de 5 personas por cada 10.000 se considera rara, explica Antoni Montserrat Moliner, responsable de política de la Dirección de Salud Pública de la Comisión Europea en Luxemburgo. La mayoría de los pacientes padece enfermedades que afectan a uno de

cada 10.000 habitantes o menos. Según la Agencia Europea de Medicamentos, hay entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras distintas en la UE, que afectan a entre 27 y 36 millones de personas⁶.

El uso del término enfermedades raras es relativamente nuevo, ya que como hemos explicado la principal característica de las enfermedades raras, es que ataca a un reducido porcentaje de la población. Actualmente a nivel mundial y en el Ecuador se dan diagnósticos errados a los pacientes, las causas son muchas, siendo las principales: el desconocimiento por parte de los pacientes y de los especialistas médicos, porque no existen protocolos para atención de pacientes con enfermedades raras o porque el desarrollo para exámenes de laboratorio o investigación médica de las enfermedades raras es demasiado costosa. Al ser tan pequeño el porcentaje de pacientes afectados, la medicina no ha logrado desarrollar este tipo de investigación ya sea por la enfermedad en sí, e incluso porque dentro de la misma enfermedad los síntomas pueden variar de un paciente a otro.

Como ya lo hemos indicado, gran porcentaje de la población afectada son niños, la evaluación y diagnóstico ante una enfermedad grave a un menor es la siguiente:

“Después del triaje para determinar los signos de urgencia y prioridad, cada niño debe ser evaluado cuidadosamente mediante un interrogatorio clínico y una exploración física, seguidos de los estudios de laboratorio que correspondan”⁷.

Sin embargo este proceso que en la mayoría de los casos puede salvar la vida del niño, no se da cuando padece de una enfermedad rara, los síntomas son confusos, los exámenes arrojan resultados contradictorios o que pueden aparecer en dos o más enfermedades. El médico, que no está especializado en enfermedades raras establece diagnósticos errados, el paciente vuelve después de un tiempo y en mucho de los casos con un deterioro notable. Por parte de los galenos y del paciente se tratan de cubrir todos los tratamientos posibles

⁶ Boletín de la Organización Mundial de la Salud (2012). Tema: Unidos para combatir las enfermedades raras. Recuperado el 10 de Junio del 2015 de <http://www.who.int/bulletin/volumes/90/6/12-020612/es/>

⁷ Organización Mundial de la Salud (2004). Diagnóstico y tratamiento de enfermedades prevalentes graves de la infancia (0 – 5 años). Washington: Paltex

para lograr una mejoría, esto no siempre sucede y el paciente muere esperando sus exámenes, las medicinas o simplemente un diagnóstico adecuado.

El Día de las enfermedades raras es un día festivo, celebrado el último día del mes de febrero (28), para crear conciencia sobre las enfermedades raras y mejorar el acceso al tratamiento y a la representación médica de los individuos con alguna enfermedad rara y sus familiares.

El concepto fue lanzado en Europa el año pasado por la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS). NORD, la contraparte estadounidense para EURORDIS, también está abogando para el Día de las Enfermedades. Fue establecido en 2008, escogiéndose un 29 de febrero ya que es «un día raro». El motivo de su creación, según la Organización Europea para las Enfermedades Raras (EURORDIS, por sus siglas en inglés), atiende al insuficiente tratamiento que existe de muchas enfermedades raras, así como a la carencia de redes sociales de apoyo a los individuos con enfermedades raras y sus familias; además, mientras ya había numerosos días dedicados a los que padecen alguna enfermedad rara (tal como el cáncer), no había previamente ningún día representativo para aquellos con enfermedades raras. Desde entonces, para efectos de su realización, los años no bisiestos la celebración se lleva a cabo el 28 de febrero.

Esta fecha, es un día especial para todas las personas que luchan de alguna manera en servir como medio entre los pacientes y su tratamiento, a nivel mundial se forjan eventos masivos para difusión, congresos médicos. Este es uno de los días que se puede aprovechar para la difusión de las enfermedades raras a toda la población, sin embargo este debe ser un trabajo constante para poder dar a conocer lo que es una enfermedad rara.

Las enfermedades raras pueden ser confundidas con enfermedades infecciosas, las cuales según Perea, Evelio (2004)⁸ son el resultado de la interacción entre los microorganismos, el hospedero humano y el medio ambiente. La capacidad de los microorganismos de causar infección mediante sus factores virulentos, la capacidad inmune y no inmune del hospedero para defenderse y su susceptibilidad genética, y el medio ambiente con sus factores físicos,

⁸ Perea, Evelio (2004). Enfermedades Infecciosas: patogénesis y diagnóstico. Sevilla: Salvat Editores S.A

culturales y económicos son determinantes en la frecuencia, el predominio y el control de las enfermedades infecciosas en la población humana.

Sin embargo el tratamiento de una enfermedad infecciosa debe ir de la mano debe ir acompañado de un estricto y riguroso examen de laboratorio, solamente la correcta interpretación de estos resultados permite entregar al paciente un diagnóstico acertado. Sin embargo si una enfermedad rara es tratada como una enfermedad infecciosa lo único que hará es aletargar un diagnóstico y tratamiento adecuado, en algunas ocasiones esta pérdida de tiempo determina la subsistencia o no del paciente.

Desde la perspectiva médica, las enfermedades raras están caracterizadas por el gran número y amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma enfermedad.

La misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona afectada a otra. Para muchos desórdenes, hay una gran diversidad de subtipos de la misma enfermedad.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), estima que existen hoy entre 5.000 y 7.000 enfermedades raras distintas, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus cualidades sensoriales y de comportamiento. Muchas minusvalías pueden coexistir en una persona determinada, y ésta es definida entonces como paciente con minusvalías múltiples.

Las enfermedades raras son aquellas con baja incidencia, por lo que son poco comunes. Sin embargo hay gran cantidad de personas afectadas por este tipo de enfermedades ya que la OMS (Organización Mundial de Salud) estima que hay unas 7000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población. En España hay aproximadamente 3 millones de personas con alguna enfermedad rara. Muchas de las enfermedades raras son genéticas. En la mayoría, los signos se pueden observar desde el nacimiento o la infancia, como es el caso de la atrofia muscular espinal proximal, sin embargo, más del 50% aparecen durante la edad adulta, como sucede por ejemplo con la enfermedad de Huntington ó la enfermedad de Crohn.

2.2. Características de las enfermedades raras

Las características en común que las enfermedades raras tienen, independiente de las muchas patologías que integran este grupo, son las siguientes:

- Su limitado diagnóstico, seguimiento y tratamiento, al ser tan reducido el número de afectados a nivel mundial y que muchas de estas enfermedades muestran síntomas aislados hace que los pacientes deambulen de un lugar a otro, de un especialista a otro hasta poder conseguir un diagnóstico acertado. Los pacientes deben pasar por una serie de exámenes médicos, muchos innecesarios, hasta que por descarte puede ser diagnosticado con alguna de las patologías incluidas dentro de las enfermedades raras.
- Las enfermedades raras afectan a un pequeño porcentaje de la población, en el Ecuador según las últimas cifras presentadas por el Ministerio de Salud Pública (MSP), existen alrededor de 150.000 personas afectadas por alguna de las enfermedades registradas como enfermedades raras en el Ecuador. El Programa Misión Solidaria Manuela Espejo, que levanto información de los ciudadanos ecuatorianos que sufren de alguna tipo de discapacidad para proporcionar posterior aporte médico y de implementos a los afectados, pudo determinar la existencia de 2.000 ecuatorianos con enfermedades raras, sin embargo se desconoce la patología de cada uno de ellos. El origen de la mayoría de las enfermedades raras es desconocido ya que no existe un estudio pormenorizado de las mismas. Generalmente se caracterizan por contar con un gran número de enfermedades raras y una amplia variedad de desórdenes, a esto le sumamos la presentación de los síntomas que aparecen paulatinamente y que varían no solo de enfermedad a enfermedad, sino dentro de la misma patología. La mayor parte de las enfermedades huérfanas son crónicas y degenerativas; “El 65% de estas patologías son graves e invalidantes y se caracterizan por:
 - Comienzo precoz en la vida (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años)
 - Dolores crónicos (1 de cada 5 pacientes)
 - El desarrollo de déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos, que originan una discapacidad en la autonomía (1 de cada 3 casos);

- En casi la mitad de los casos el pronóstico vital está en juego, ya que a las enfermedades raras se le puede atribuir el 35% de las muertes antes de un año, del 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años.”⁹
- Obviamente al ser un tema un tanto desconocido, no existen mayores estudios científicos sobre el tema, por lo tanto no se puede avanzar con el diagnóstico y su futuro tratamiento. La investigación y desarrollo de las enfermedades raras y/o catastróficas es reducido lo que refleja las limitaciones en temas de herramientas terapéuticas, tratamientos, productos médicos y medicinas específicas para cada enfermedad, lo que debilita aún más que los pacientes pueda tener acceso a desarrollos médicos en este tema.
 - El daño social y psicológico del paciente y su entorno familiar y social. El paciente y sus familiares deben pasar por varias peripecias para la atención de sus padecimientos. El contar con una patología de por sí es una situación que lamentablemente involucra disminución del estándar de vida como resultado a los síntomas de la enfermedad, los gastos que se deben asumir tanto en el diagnóstico, tratamiento, exámenes, medicinas, todo esto sumado a que la enfermedad no es conocida o todos los demás inconvenientes hace que los trastornos sociales y psicológicos en el paciente y su entorno sea aún mayor.
 - Los tratamiento que los pacientes, en su mayoría reciben son inadecuados y el periodo desde el inicio de los síntomas al tratamiento adecuado implica un retraso que empeora la salud del paciente, sin duda alguna las enfermedades raras conllevan un gasto moral y económico de exámenes, tratamientos y tiempo que hace que el paciente perciba que no existe una solución a su mal, los especialistas en temas de enfermedades raras son contados, por lo que la falta de profesionales cualificados y especializados en enfermedades raras dificultad aún más el acceso médico a los pacientes.

⁹ FEDER, Estudio Enfermedades raras, recuperado 10 de Junio del 2015. <http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/enfermedades-raras-en-cifras>

2.3. Alcance de la Enfermedades Raras en el Ecuador

El presente estudio pretende determinar cuál es el impacto social que las enfermedades raras pueden tener en nuestra sociedad ecuatoriana, y el estudio implica manejar información dentro de las distintas visiones que conlleva el estudio social de un tema tan complejo.

Muchos son los casos y pacientes que se puede levantar para el estudio, en donde como ya lo hemos mencionado el común denominador es el desconocimiento de la enfermedad y su retraso en el diagnóstico acertado y su respectivo tratamiento.

Una de las variables principales de estudio es el acceso a la atención médica y como incide en el bienestar del paciente y la familia. Este estudio incluye establecer un promedio del tiempo de la aparición de los síntomas hasta el diagnóstico acertado y realizar propuestas para mejorar la situación

2.3.1. Ámbito Médico

Tan sólo un 7 por ciento de la población mundial sufre algunas de estas dolencias. Según la FEDER, en España son tres millones los afectados por estas patologías crónicas, degenerativas, no contagiosas y en su mayor parte de origen genético.

En 2 de cada 3 casos la enfermedad es precoz al manifestarse antes de los dos años de edad y en 1 de cada 3 padecen dolores crónicos.

Las enfermedades raras generan, en la mitad de los casos, un déficit motor, sensorial o intelectual, lo que supone una discapacidad en la autonomía. También en casi la mitad de los casos el pronóstico vital está en juego.

Solo entre el 10% al 15% de las enfermedades raras tienen tratamiento y en ningún caso conocido tienen un cura, lo único que el tratamiento adecuado logra es retrasar la aparición

de los síntomas o controlar el deterioro paulatino de los sistemas, órganos intervenidos en la enfermedad y tratar de proporcionar al paciente una mejor calidad de vida. Si bien la salud no puede ser la misma un diagnóstico y tratamiento acertado puede prolongar la vida del paciente y mejorar notablemente sus deficiencias¹⁰.

El Ministerio de Salud Pública del Ecuador define a 106 enfermedades dentro del grupo a ser conocida como raras o huérfanas, las mismas que se encuentran enumeradas en el Anexo 1 – Listado de enfermedades Raras en el Ecuador.

Es una enfermedad rara, cuando afecta a una pequeña parte de la población, en nuestro país los afectados son menos de 200.000 ciudadanos. En cifras internacionales el Instituto Nacional de salud de Estados Unidos (siglas NIU por su nombre en inglés: National Institute of Health), estima que en ese país hay aproximadamente 7000 enfermedades raras que afectan entre 25 a 30 millones de personas. Esto es aproximadamente el 10% de su población. La Organización Nacional para las enfermedades raras (siglas NORD por su nombre en inglés National Organization for Rare Disease), tiene una base de datos de 1.200 reportes de pacientes con una enfermedad rara del lenguaje.

Las manifestaciones médicas de las enfermedades raras son bastante amplias, las patologías que forman parte de este grupo son: algunos tipo de cánceres raros, algunas enfermedades neurológicas y neuromusculares, enfermedades metabólicas; desórdenes cromosómicos, enfermedades de la piel, desórdenes óseos y músculos esqueléticos; enfermedades raras que afectan a la sangre, corazón, pulmones, riñones y a otros órganos y sistemas del cuerpo.

Si bien las enfermedades que clásicamente se han denominado contagiosas han disminuido su incidencia o incluso han sido erradicadas como consecuencia de las mejoras en las

¹⁰ Informe periódicos Orphanet (2007). Prevalencia de las enfermedades raras: Estudio bibliográfico. Recuperado el 16 de Junio del 2015. http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanet.php?Ing=EN

condiciones higiénicas sanitarias de la comunidad¹¹ esto no aplica para las enfermedades raras, ya que son patologías bastante complicadas.

Existen un grupo contado de científicos que se han dedicado a estudiar los síntomas y a tratar de proporcionar un tratamiento adecuado para tratar las enfermedades raras, es más muchas de las enfermedades raras han sido llamados con sus nombre.

Las enfermedades raras pueden ser genéticas, algunas presentan síntomas desde el nacimiento y otras con el pasar del tiempo, y tan complejo es el tema que en algunas ocasiones la misma enfermedad rara puede mostrar distintos síntomas en dos pacientes.

El 80% de las enfermedades son genéticas y al invadir diversos aparatos, sistemas y órganos con estudiados por separado por varias especializaciones médicas.

Pero también hay hereditarias causadas por cambios de la estructura de un gen o mutaciones genéticas. Un ejemplo son las alteraciones o mutaciones de los genes del cromosoma X, tomando en cuenta que la función normal de estos es codificar las proteínas específicas en el funcionamiento de un ser humano normal.

Dentro de las hereditarias están las alteraciones metabólicas causadas por genes que codifican encimas específicas que tienen que ver en el desdoblamiento de azúcares, ácidos y aminoácidos. En este cuadro están la galactosemia, el síndrome de Fabry, las mucopolisacaridosis y más.

Además, hay patologías neurodegenerativas, leucodistrofias (que afectan al cerebro), algunos tipos de cáncer, displasias óseas (osteogénesis imperfecta), de origen cardíaco y otras que tienen que ver con anomalías de diferentes órganos y aparatos.

A la lista se suman las distrofias musculares como la de Duchenne, que es progresiva y que provoca incapacidad e invalidez; las enfermedades mitocondriales, que son cambios o

¹¹ Restrepo, Angela et al. (2008). Enfermedades Infecciosas Medellín: Quebecor Word.

mutaciones en el ADN mitocondrial que afectan a diferentes órganos, sobre todo a aquellos que requieren de aporte energético importante como el sistema nervioso central, el cardíaco, el hígado, entre otros.¹²

Muchos de los tratamientos que reciben los pacientes no están acordes a los padecimientos de los pacientes y en ocasiones los tratamientos y medicamentos utilizados en los pacientes no están aprobados por la entidad estatal de Salud, por lo que no garantizan una mejora en la presentación de los síntomas o decrecimiento progresivo de la enfermedad.

Los tratamientos y las medicinas tienen un costo elevado y este fenómeno se presenta a nivel mundial, ya sea por la falta de investigación y la escasez de pacientes o por la dificultad de colocar las medicinas para este tipo de enfermedades al alcance de los pacientes ya que generalmente no se cuenta con un registro actualizado de las enfermedades raras y de las personas que las padecen.

Los medicamentos huérfanos son aquellos que sirven para diagnosticar, prevenir o tratar afecciones –con riesgo para la vida o de carácter muy grave – poco frecuentes. Las empresas farmacéuticas europeas se muestran reticentes a desarrollar tales medicamentos en condiciones normales de mercado, teniendo en cuenta que el coste de comercializarlos no se amortizaría con las ventas previstas de los mismos de no existir algún tipo de incentivo. Por lo tanto, en muchas ocasiones es el Estado quien asume en buena medida su investigación y su producción. De ahí, el nombre de Huérfano.

En la Unión Europea, el reglamento regula los criterios para la declaración de un medicamento huérfano estableciéndose que será el destinado a enfermedades que afecten a menos de 5 personas entre 10.000 de la comunidad; establece los incentivos que disfrutarán estos medicamentos y crea el Comité de medicamentos huérfanos de la Agencia Europea de Evaluación del Medicamento¹³

¹² Diario La Hora – 2015, 28 de Febrero Enfermedades raras necesitan más investigación. La Hora, versión digital recuperado el 10 de Julio de http://www.lahora.com.ec/index.php/noticias/show/1101789407#.VXR0OdJ_Oko

¹³ Izquierdo, Maravillas y Avellaneda, Alfredo (2004). Enfermedades raras – Un Enfoque Práctico. Madrid: Sani Red

La reducida investigación científica es realizada en alianzas con casas comerciales o farmacéuticas, instituciones médicas públicas, gobiernos que investigan las enfermedades raras con la finalidad de trasladar los resultados de las investigaciones desde el laboratorio al paciente. Este es un proceso largo ya que se debe contar con los patrocinadores de la investigación, acceso a los pacientes de las enfermedades raras a ser estudiadas, los recursos médicos ya sean estos profesionales en la rama y los equipos para recepción y conservación de muestras biológicas, sin embargo los esfuerzos están dados por el sector privado. Falta mucho para crear lazos entre los profesionales, los pacientes y las instituciones para el estudio e investigación de las enfermedades raras, es más en Ecuador no existen estudios formales sobre las enfermedades raras, los casos de estudio son muy aislados, de ahí la importancia de difundir a la sociedad en general el impacto que las enfermedades raras tienen en los pacientes, su entorno familiar y la sociedad en sí.

En temas de investigación muchas enfermedades raras no han sido incluidas dentro de las investigaciones médicas por lo que se desconoce totalmente como llegar a un diagnóstico acertado y un correcto tratamiento.

Las enfermedades raras se presentan tanto en adultos como en niños, usualmente en los niños se presenta como un retroceso en su desarrollo, por ejemplo se han visto casos que niños con una vida normal que caminan, hablan, comen solos, de un momento a otros no pueden realizar actividades que antes lo hacían cotidianamente.

Los especialistas en el tema indican que actualmente con el desarrollo científico en ADN y genética y con el aporte de la genética molecular, una nueva tecnología vigente, ha permitido conocer se ha podido determinar la separación de genes específicos y de todos los exomas y genomas, el resultado ha sido determinar varias alteraciones en niños en los cuales no había un diagnóstico de certeza.

Paola Vélez, según lo indica en el artículo Enfermedades raras necesitan más investigación indica que en Ecuador las más frecuentes son los trastornos hematológicos (anemias hemolíticas, talacemias), las de tipo lisosomal como la de Gaucher, que afecta, por lo

general, a los niños y que se caracteriza por tener el estómago distendido, les crece el vaso, tienen anemia y hay dolor en los huesos.

Al momento 11 pacientes reciben tratamiento, a pesar de que hay otros que padecen esas patologías que, según indica Vélez, fueron diagnosticados tardíamente, enfrentan deficiencias en la función de órganos y una terapéutica ya no ayuda a revertir su condición.

Añade que, al no conocer tanto sobre estas patologías, hay insuficiente investigación en el mundo y por esto son pocas las que tienen tratamiento, “pero en el caso de Ecuador se ha avanzado mucho al identificar, por ejemplo, el hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria, la galactosemia e hiperplasia suprarrenal congénita en el tamizaje neonatal. “La idea es incluir más diagnósticos”, apunta la experta.

Actualmente las enfermedades raras tienen mayor amplitud y conocimiento en la sociedad sin embargo el principal problema es la falta de inversión en su investigación y tratamientos de las enfermedades raras.

En un enfoque médico y tratando de dar una solución, el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III y con aporte del Ministerio de Sanidad y Consumo de España, establece una guía “considerada un manual operativo de consulta, dirigido tanto a los profesionales de la salud/clínicos como al colectivo de afectados por este tipo de enfermedades. Se ha concebido como un vehículo para facilitar información básica de carácter socio sanitario, descrita en lenguaje accesible a la población general y disponer de un inventario de las asociaciones de afectados que dan soporte a estas enfermedades. Difundir la información existente es una tarea complicada, pues el conocimiento acerca de las diferentes enfermedades raras es dispar tanto a nivel de diagnóstico, como de tratamiento, prevención y curación; también existen muchas diferencias entre las distintas enfermedades raras en cuanto a la severidad de su pronóstico y el tipo de discapacidad que se origina”¹⁴.

En nuestro país no se evidencia una guía, manual o algún tipo de protocolo general macro para la atención de las enfermedades raras a nivel nacional, en algunas ocasiones los

¹⁴ Izquierdo, Maravillas y Avellaneda, Alfredo (2004). Enfermedades raras – Un Enfoque Práctico. Madrid: Sani Red

hospitales públicos manejan este tipo de información, sin embargo lo óptimo sería el contar con un protocolo único en entidades públicas y privadas.

2.3.2. Ámbito Social

La problemática social que tienen que pasar los pacientes que tienen enfermedades raras y sus familiares realmente es una lucha diaria, el paciente no solo lucha con los síntomas o por su vida, sino que tiene que pasar una serie de peripecias hasta que pueda contar con un diagnóstico adecuado.

En muchas ocasiones desde la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico adecuado deben pasar años, debido a la ignorancia y falta de conocimiento del paciente y de los doctores que asimilan los síntomas a otras enfermedades y emiten informes errados, por lo tanto un tratamiento inadecuado, esto conlleva a que el paciente muestre nuevamente la sintomatología de la enfermedad rara o incluso que haya empeorado su cuadro médico debido a que las medicinas suministradas no son las adecuadas a su patología.

El gasto social se evidencia en el desgaste mental y anímico que sufren los pacientes y sus familiares que tienen que pasar de galeno en galeno, examen en examen e institución médica en institución médica ya sea en su misma ciudad, a nivel nacional y en muchas ocasiones viajan a otros países donde tienen un poco más desarrollado el tema de las enfermedades raras.

Muchas de las enfermedades raras son degenerativas y sin causa aparente, el paciente debe pasar por un severo y doloroso sufrimiento al padecimiento de estas patologías, muchos de los niños afectados no llegan a la edad adulta y si los pacientes no consiguen un diagnóstico y tratamiento adecuado no solo que se reduce su estándar de vida, sino que los resultados podrían terminar con la muerte del paciente.

Si después de pasar varios centros de salud nacionales e internacionales y suponiendo que se cuente con un diagnóstico acertado, el costo del tratamiento generalmente es muy alto, existen casos que los tratamientos anuales superan los 100.000 anuales, siendo realmente imposible acceder al tratamiento para la gran mayoría de la población ecuatoriana, no hay bolsillo que aguante tanto gasto.

Los gastos económicos que afectan a los pacientes y sus familias son realmente altos, comenzando con los múltiples exámenes de laboratorio que deben hacer a los pacientes porque como no existe un conocimiento amplio en el tema, por parte de los especialistas de la salud y para tratar de descartar otras enfermedades se deben hacer toda clase de exámenes, muchos de los cuales son innecesarios, en nuestro país no existe un laboratorio especializado en este tipo de exámenes, por lo que en ocasiones las muestras deben ser enviadas a un laboratorio en Boston.

De la misma manera los gastos médicos asumidos por la familia son cuantiosos, los honorarios de los médicos, la atención en las distintas instituciones, la movilización hasta las instituciones; en ocasiones el familiar deja de trabajar para poder atender al enfermo, todos estos inconvenientes generan serios problemas económicos y aún más si estamos hablando de una familia de escasos recursos económicos.

Más de la mitad de los pacientes que sufren de enfermedades huérfanas son niños, si es cierto que este tipo de patologías afectan a un reducido porcentaje de la población, la mitad de los afectados son niños, niños que no consiguen tratamientos y mueren antes de cumplir los 10 años de edad. Estas enfermedades son dolorosas y al ser degenerativas no le permite al niño tener una vida normal. La niñez es la etapa donde el niño descubre cómo vivir, donde ms energía tienen y su vida solo debería ser para estudiar y jugar, sin embargo los niños que sufren de alguna enfermedad rara no puede hacer una vida normal y en ocasiones después de aparecidos los primeros síntomas, el niño deja de realizar actividades normales como caminar, comer, entre otras. Tan grave puede llegar a ser estas enfermedades que pueden llegar a la muerte del paciente en poco tiempo.

Otros de los agudos pasos que los pacientes deben seguir son los invasivos tratamientos a los que deben acudir, toman tiempo son muy dolorosos, sin embargo son necesarios para mantener con vida a los pacientes o tratar de entregarles una mejor calidad de vida.

Por todos estos inconvenientes es necesario mayor difusión y conocimiento de la sociedad de las enfermedades raras, existen pocas instituciones que trabajan para dar apoyo a los pacientes y familiares, sin embargo trabajan de manera aislada por enfermedad. Sin embargo ellos representan casi que la única salida que los pacientes tienen para tratar de llegar al diagnóstico y tratamiento de su enfermedad. En el Ecuador no existe un centro de investigación que estudie este tipo de enfermedades, ni alianzas estratégicas con instituciones nacionales e internacionales que permitan acceder ayuda médica.

El acceso al internet en ocasiones se vuelve la única manera de tratar de investigar sobre el tema, generalmente es el único camino que los pacientes y sus familiares tienen para buscar una solución de a dónde acudir en busca de ayuda. Todos deben pasar por un largo proceso, por un ejército de profesionales y un sinnúmero de inconvenientes para llegar al diagnóstico adecuado, muchos mueren en el intento; otros incluso no logran hacer nada ante el apareamiento de la enfermedad, esto sucede generalmente en áreas rurales donde simplemente tratan de sobrellevar la enfermedad sin ningún tipo de tratamiento o medicación siendo el único fin la muerte del paciente.

En el país existe un departamento de relaciones internacionales del Ministerio de Salud que dentro de sus varias actividades, está el coordinar la cooperación y entrega de medicamentos a pacientes diagnosticados con enfermedades raras. También ser el medio entre el paciente y los laboratorios internacionales. Este departamento ha ayudado a algunos pacientes de enfermedades raras sin embargo se desconoce de su existencia y por lo tanto el paciente no puede acceder a su soporte. Lo mismo suele pasar con las distintas instituciones y fundaciones que entregan asistencia a los pacientes y sus familias.

Uno de los inconvenientes que se cuentan es el riguroso y tortuoso trámite que la Aduana realiza con los medicamentos donados por otros países, como los medicamentos no son producidos en el país no cuenta con registro sanitario y el trámite demora mucho, como

resultado la Aduana revisa minuciosamente las medicinas que ingresan por este o cualquier otro concepto.

Otro de los inconvenientes que se presentan en los involucrados en la aparición de la enfermedad rara, es el aislamiento que el paciente y sus familiares tienen, el aislamiento que sufren primero los pacientes se debe a los procesos degenerativos que va sufriendo su cuerpo y en segundo lugar a sus familiares más allegados, siendo necesario que alguien se haga cargo del pacientes de forma permanente.

El nivel de dependencia que generan las enfermedades raras son muy variadas y depende en gran medida del tipo de patología que tenga el paciente. Ya de por si el sufrir de una enfermedad con lleva a un disminución del nivel de vida, sin embargo el sufrir de una enfermedad rara merma considerablemente la calidad de vida del paciente y sus familiares.

El deterioro de la calidad de vida de los pacientes es mucho mayor cuando la enfermedad entra en un proceso degenerativo como sucede en gran parte de las enfermedades raras, algunas incluso generan una dependencia tota ya que presentan cuadros de demencia o asocia algún tipo avanzado de discapacidad.

Tanto los pacientes como sus familiares presentan un proceso de aislamiento de la sociedad, ya que dejan su rutina natural porque la enfermedad amerita gran cantidad de esfuerzo y atención. Los familiares en ocasiones dejan sus trabajos o demás actividades para dar atención a los pacientes y los pacientes dejan sus actividades casi totalmente.

Se ha evidenciado que una forma de tratar de integrarse nuevamente a la sociedad a los pacientes como a sus familiares es buscar apoyo en otras familias que estén pasando por lo mismo o algo parecido, el tener el soporte de personas que conocen de todas las dificultades que la enfermedad acarrea es un aporte muy beneficioso para ambas partes. Hay que tratar en lo posible el aislamiento de los pacientes y sus familiares. Este reconocimiento de un par con los mismos problemas, no solo podrá comprendernos y

brindar mejor apoyo sino que nos da la posibilidad de estar más al tanto de tratamientos, estudios o medicinas que se vayan desarrollando.

2.3.3. Ámbito Legal y Jurídico

Por desconocimiento de los galenos y del paciente mismo, en algunas ocasiones, no se introduce el tratamiento de las enfermedades raras a los beneficios de atención y medicinas que las políticas de salud pública de cada país.

En el Ecuador existe un avance en el conocimiento y tratamiento de las enfermedades raras, sin embargo el trabajo por realizar es arduo y genera un proceso lento y largo por seguir.

Por ejemplo en coordinación con el Ministerio de Salud Pública del Ecuador y de los Hospitales Icaza Bustamante, Francisco de Orellana, Baca Ortiz y Pablo Arturo Suárez, se han conseguido tratamientos de reemplazo enzimático para cinco pacientes diagnosticados con la enfermedad de Gaucher, sus edades comprenden entre los 4 y 17 años.

Este grupo de pacientes ecuatorianos, amparados en la Ley Orgánica Reformatoria, a la Ley Orgánica de Salud, Ley 67, para incluir el tratamiento de la Enfermedades Raras, Huérfanas o Catastróficas, accederán a tratamientos oportunos que permitan estabilizar y mejorar su calidad de vida.

Este tipo de intervenciones generan una luz de esperanza entre los involucrados en este tortuoso proceso de presentar una enfermedad rara y que luchan incansablemente por conseguir tratamientos que disminuyan los síntomas de la enfermedad y puedan ofrecer al paciente mejorar su calidad de su vida. En este proceso ya se han logrado que por primera vez el Estado Ecuatoriano, financie el tratamiento dos pacientes diagnosticados con un tipo de enfermedad rara.

Son pocos los logros alcanzados por el Gobierno Central en temas de enfermedades huérfanas, sin embargo hay que reconocer que las enfermedades raras hayan sido incluidas

como ley dentro de la Constitución de la República del Ecuador, genera un elevado optimismo de que un mediano plazo cambien la posibilidad remota de acceso a tratamientos y medicamentos por parte del Estado ecuatoriano.

El proyecto de Ley para incluir a las enfermedades raras dentro de la Ley Orgánica reformativa a la Ley Orgánica de Salud, ley 67 de la Constitución de la República del Ecuador indica la prioridad que los pacientes de enfermedades raras tienen para la disposición médica. Esta información se encuentra disponible en su totalidad en el Anexo 2 – Ley Orgánica reformativa a la Ley Orgánica de Salud, Ley 67.

3. METODOLOGIA

3.1. Hipótesis

3.1.1. Hipótesis General

El impacto social de los pacientes de enfermedades raras es alto e incide directamente en aspectos sociales, médicos y legales no solo de los involucrados, sino de la sociedad ecuatoriana en general.

3.1.2. Subhipotesis

- El estado ecuatoriano no presta las garantías necesarias a los pacientes de enfermedades raras y existe un déficit muy grande de atención a este grupo focal de la sociedad.
- El acceso para atención médica para diagnóstico y tratamiento de los pacientes de enfermedades raras es muy limitado para los ecuatorianos.

3.2. Investigación de Campo

Para este trabajo de integración final, los sujetos que decidan participar, lo harán de manera voluntaria. Toda la información que se recoja, será confidencial en todos sus aspectos y no se usará para ningún otro propósito fuera de esta investigación. Se les entregará un consentimiento informado para que firmen, sabiendo que no habrá devolución de los resultados, una vez que la tarea haya concluido.

La presente investigación se diseñó como un estudio cuantitativo, descriptivo, transversal y de campo, se contará con el apoyo de la Fundación Fepel Dasha, que es la Fundación ecuatoriana de pacientes con enfermedades de depósito Lisosomal para la búsqueda de los pacientes de enfermedades raras.

Para el desarrollo del proyecto se cuenta tomará en cuenta los aspectos de la Metodología de la Investigación a través de uso de métodos cuantitativos que son los que mayormente explican los fenómenos sociales.

En el caso de la mayoría de los estudios cuantitativos, el proceso se aplica secuencialmente: se comienza con una idea que va acotándose y, una vez delimitada, se establecen objetivos y preguntas de investigación, se revisa la literatura y se construye un marco o una perspectiva teórica. Después se analizan objetivos y preguntas, cuyas respuestas tentativas se traducen (no siempre) en hipótesis; se elabora o selecciona un plan para probar las hipótesis (diseño de investigación) y se determina una muestra. Por último, se recolectan datos utilizando uno o más instrumentos de medición, los cuales se estudian (la mayoría de las veces a través del análisis estadístico), y se reportan los resultados¹⁵.

3.3. Fuentes y Técnicas

Se realizará un estudio cuantitativo a través del uso de entrevistas y encuestas a los profesionales de la salud involucrados en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras y a los pacientes con diagnósticos de enfermedades raras.

Existen dos muestras a ser tomadas, el primer grupo son los pacientes de enfermedades raras o huérfanas y el segundo grupo son los profesionales de la salud especializados en enfermedades raras.

¹⁵ Sampieri, Roberto; Fernandez, Carlos y Baptista, Pilar (2006). Metodología de la investigación – Cuarta edición. Iztapalapa: Mc Graw Hill.

3.3.1. Aplicación de la Encuesta

El primer grupo son los pacientes a los cuales se les ha aplicado una encuesta con preguntas abiertas y cerradas donde se topan los principales aspectos a ser analizados, como son el ámbito legal y de acceso a diagnósticos, tratamientos y soporte a los pacientes de enfermedades raras e incluso apoyo psicológico a los pacientes y familiares.

Son un total de 18 preguntas donde se topan las diferentes aristas que a lo largo de la presente investigación han sido tratadas, las mismas que son aspectos médicos y de acceso a atención de salud y tratamiento, el ámbito social, es decir cómo afecta socialmente las enfermedades raras en los pacientes, sus familiares, los profesionales de la salud, Organizaciones de apoyo y Gobierno Central y por último el ámbito legal y como la Constitución de la República del Ecuador ha aportado en el desarrollo y la atención de las enfermedades en el Ecuador.

La encuesta utilizada para la muestra a los pacientes de las enfermedades raras o huérfanas se encuentra en el Anexo 3 - Encuesta a los pacientes de Enfermedades Raras.

3.3.2. Aplicación de la Entrevista

Para el segundo grupo que son los profesionales de salud especializados en enfermedades raras, se utilizara el uso de una entrevista tomando en cuenta la cantidad de profesionales existentes a nivel nacional versus la cantidad de profesionales necesarios para cubrir a los diagnósticos y tratamiento de los pacientes de enfermedades raras o huérfanas. Para este punto se han tomado en cuenta entrevistas que ya han sido realizadas por distintos medios de comunicación, así como por entidades de apoyo a las enfermedades raras.

Para la entrevista a los 4 profesionales de la Salud especializados en enfermedades raras en el Ecuador se ha utilizado textualmente las preguntas de la entrevista realizada por la Revista Vistazo del 24 de Febrero del 2015 en su artículo ECUADOR TIENE CATALOGADAS 106 ENFERMEDADES RARAS a Paola Vélez especialista en este tipo de afecciones.

Las preguntas recopiladas de la revista se encuentran en el ANEXO 4 - Entrevista a los profesionales de la Salud sobre las Enfermedades Raras

A través de encuestas y entrevistas se estudiará cual es el impacto social en los pacientes de enfermedades raras y sus familias con respecto a acceso a servicios médicos, tratamientos, estudios, medicinas y cuál es el nivel de afectación que tienen.

La información primaria levantada inicialmente corresponde en gran medida a estudios e instituciones europeas, donde el tema de enfermedades raras está más desarrollado, sin embargo presenta extensa cantidad de información con respecto a definiciones de las enfermedades raras y su tratamiento que son de carácter general y servirán para el desarrollo de la presente investigación.

Sin embargo a nivel nacional se recopiló información sobre la realidad de los pacientes, diagnósticos, tratamientos, falencias y acceso que tanto los pacientes como sus familiares tienen en nuestro país.

3.4. Selección de la Muestra

El tipo de muestra tiene como característica ser no probabilística, ya que se va a tomar a sujetos voluntarios que quieran participar de este trabajo. Se considerará a pacientes de distintos tipos de patologías de enfermedades raras a los que se tenga acceso a través del

apoyo de la Fundación Fepel Dasha, los pacientes serán de la ciudad de Quito y se cuenta con el apoyo de la Fundación para la ejecución de las encuestas y la presente investigación.

Universo: el universo considerado en este estudio son los pacientes de enfermedades raras de la ciudad de Quito, el numero se definirán entre 35 a 60 pacientes.

El tamaño de la muestra será tomado a un grupo pequeño de pacientes diagnosticados con los diferentes tipos de enfermedades raras. Son 58 pacientes a nivel nacional, de 8 distintas provincias del Ecuador.

3.5. Recursos

Los recursos ha ser utilizados son los siguientes:

Recursos Humanos

- Tutor
- Pacientes
- Doctores
- Investigadora

Recursos Materiales

- Libros
- Documentos
- Impresora
- Fotocopias
- Transporte
- Computadora

3.6. Resultados de la Información

Los resultados obtenidos serán tabulados tanto para las encuestas como para las entrevistas.

A través de cuadros estadísticos se presenta la información obtenida en la investigación de campo, la información obtenida ha cumplido con los objetivos de la investigación que es determinar cual es el impacto social que los enfermedades raras tiene en los pacientes, su entorno natural y la sociedad en si.

Dentro de los resultados obtenidos se puede evidenciar que se acercan mucho a la información levantada de primera mano, no difiere mucho en cuanto al acceso a Salud, tiempo de los primeros síntomas y el diagnóstico acertado, acceso a tratamiento y soporte adicional para la enfermedad.

El resultado obtenido de la tabulación de la información recopilada en las encuestas realizadas a los 38 pacientes de enfermedades raras en el Ecuador, son los siguientes y ha sido dividido de acuerdo a distintas categorías como son:

- Actividad
- Acceso a diagnóstico
- Acceso a tratamiento
- Aspecto económico
- Visión total del paciente con enfermedades raras, tomando en cuenta todos los ámbitos a ser tratados.

3.6.1. Resultado de las encuestas

Primero analizaremos el resultado de la encuesta realizada, la misma que se encuentra en su totalidad en el Anexo 3 - Encuesta a los pacientes de Enfermedades Raras y que toma en cuenta aspectos médicos, económicos de inclusión social y acceso a distintos ámbitos de la sociedad.

El paciente y sus actividades diarias

Este parámetro mide cuales son las principales actividades económicas que los pacientes con enfermedades raras tienen al momento de la encuesta.

La información obtenida es la siguiente:

Tabla 1. Actividades principales de los pacientes con enfermedades raras

Actividad	No.
Empleado	6
Trabajador cuenta propia	8
De baja a causa de la enfermedad	6
Desempleado, buscando trabajo	4
Estudiante	7
Jubilado	1
Trabajo domestico	6
Otras	0
Total	38

La información tabulada nos muestra los siguientes porcentajes:

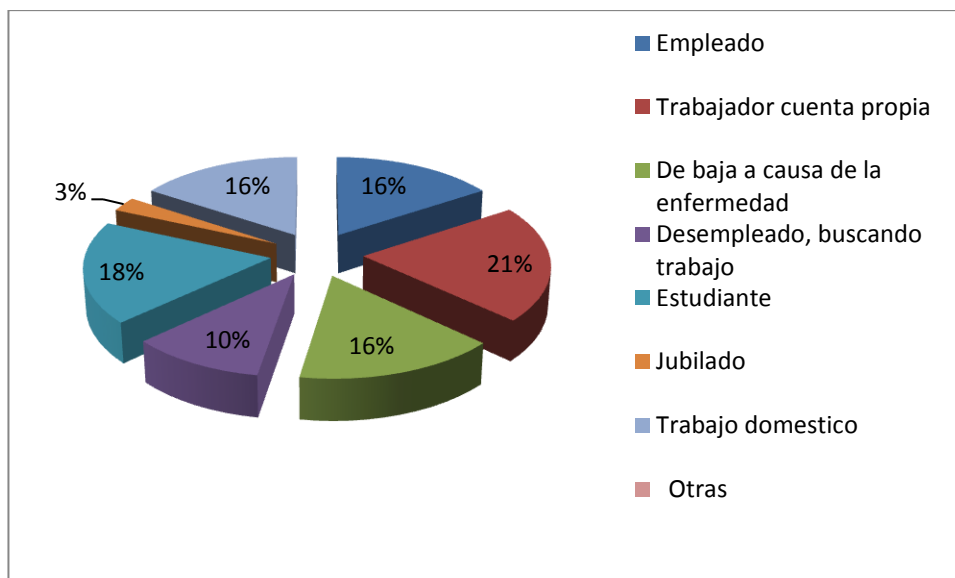


Figura No. 1 - Actividades del paciente de enfermedades raras

Los pacientes que sufren de enfermedades raras, no realizan actividades productivas ya sea a través de ejercer el trabajo o el estudio por lo que presentan un porcentaje del 63%, es un gran porcentaje del total del universo encuestado. El no contar con una actividad productiva incluye: el desempleo, el encontrarse retirado a causa de la enfermedad, el desempeñar trabajo doméstico u otros.

El 16% de la población de la muestra total, indica que ha tenido que hacer a un lado todo tipo de actividad económica por motivo de los síntomas y todo lo que los chequeos y la asistencia médica generan de las enfermedades raras. Esta información se corrobora en según los resultados obtenidos en la encuesta, los mismos que son los siguientes:

El nivel de deserción escolar y laboral es bastante alto, debemos tomar en cuenta que los síntomas incluso generan algún tipo de dependencia de otro familiar para la movilización, aseo y atención en temas de salud y en los casos mas graves la muerte del paciente con la enfermedad rara o considerada huérfana.

Según la pregunta planteada sobre si las enfermedades raras presentan algún tipo de discapacidad, la encuesta informa que el 58% de los pacientes de enfermedades raras presentan algún tipo de discapacidad, lo cual representa un porcentaje bastante alto.

A la pregunta de que si los pacientes encuestados dependen directamente de un tercero, ya sea este familiar o alguna persona contratada para este fin, se evidencio que el 31% del total de encuestados dependen de otra persona para realizar sus actividades básicas, como comer, ir al baño, bañarse y trasladarse. Esto evidencia un alto porcentaje en los pacientes de enfermedades raras que no tienen la capacidad de hacerse cargo de sus propias necesidades básicas dentro del desarrollo normal de su vida, a esto debemos sumarle que la mayoría de enfermedades raras son degenerativas, es decir con el paso del tiempo se merma la vitalidad, haciendo del apareamiento de los síntomas cada día mas desastroso y en muchos casos letal.

Diagnóstico de la enfermedad

Dentro de las necesidades primordiales de los pacientes de enfermedades raras tienen están la necesidad imperiosa que tengan un diagnóstico acertado y a tiempo. Los pacientes y sus familiares se dedican a buscar en el internet y a través de distintos cual podría ser la enfermedad o el mal que les aqueja, todos basados en los síntomas aparecidos.

Conocemos algunos casos, en que el diagnóstico no llega a tiempo, y especialmente en los pacientes que son niños se evidencia que la esperanza de vida es poca, es decir los niños con enfermedades huérfanas no llegan ni a la pubertad, mucho menos a la adultez.

Adicional la importancia de un acertado diagnóstico tiene que ver, con que no solamente se puede reducir los síntomas y las reacciones de la enfermedad en el cuerpo del paciente, sino que se sube el estándar de vida del paciente y de sus familiares también.

La información levantada con respecto a si el paciente tiene o no un diagnóstico adecuado a su enfermedad nos arroja los siguientes datos:

Tabla 2. Diagnóstico a los pacientes de enfermedades raras.

Detalle	DIAGNOSTICO DE LA ENFERMEDAD RARA
Si	8
Mi diagnóstico no está confirmado	10
No dispongo diagnóstico pero si en proceso de conseguirlo	12
No tengo diagnóstico	6
No sabe / no contesta	2
TOTAL	38

La distribución de los datos recopilados nos indica cuales son los porcentajes de la atención o no del diagnóstico de la enfermedad:

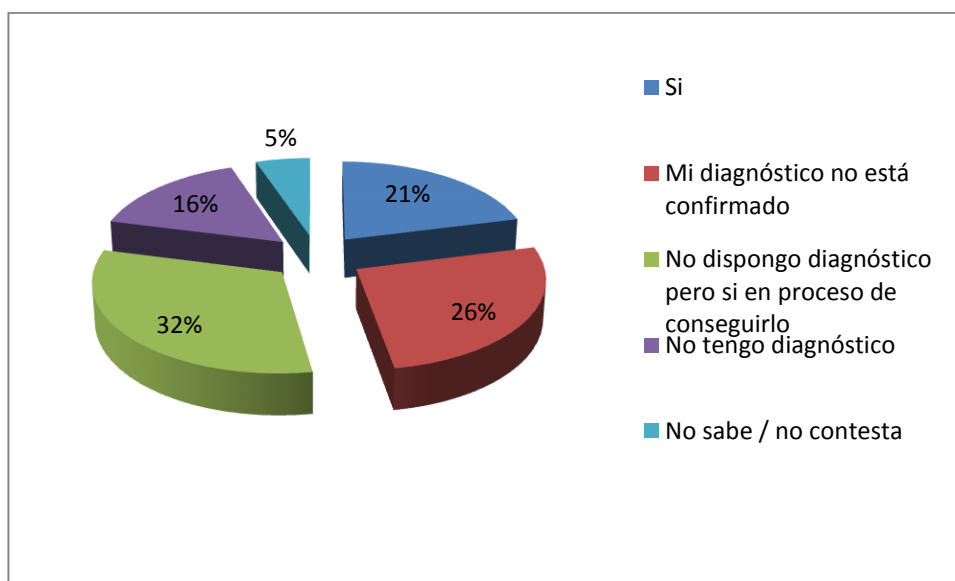


Figura No. 2 - Diagnóstico de la enfermedad rara

Con la información obtenida podemos presentar que solo el 5% de los pacientes encuestados, cuentan con un diagnóstico definitivo y acertado de la enfermedad que los acoge, otro dato importante es que el 58% de los pacientes no cuentan con un diagnóstico acertado y si bien están en el proceso de obtener un diagnóstico y por obvias razones no pueden ver el mejoramiento a través de algún tratamiento certero.

Esta situación es bastante preocupante ya que dentro de las razones para no contar con un diagnóstico adecuado son muchas, siendo las principales las siguientes: no contar con profesionales de la salud especializados en temas de enfermedades raras, no contar con procesos estandarizados en los hospitales públicos y privados para el tratamiento de las enfermedades y su derivación a entidades especializadas para la atención de estas enfermedades:

Para los pacientes que si tienen un diagnóstico, a los que están en proceso de contar con un diagnóstico y a los pacientes que deben confirmar el mismo, se ha aplicado esta pregunta para conocer cual es el tiempo promedio desde el aparecimiento de los primeros síntomas y contar con el diagnóstico acertado.

El tiempo promedio desde los primeros síntomas hasta el diagnóstico es de 3.9 años, es un tiempo realmente alto, ya que si no se tratan las enfermedades raras que en su mayoría son degenerativas, el paciente jamás volverá a recuperar su salud y podrá llegar a la muerte, en especial en caso de niños que han muerto en espera de diagnósticos o de medicamentos.

Tabla 3. Tiempo entre los primeros síntomas y el diagnóstico acertado

Tiempo	Tiempo entre los primeros síntomas y el diagnóstico acertado
Menos de un años	0
1 a 2 años	2
2 a 4 años	8
Mas de 4 años	20
TOTAL	30

En la pregunta donde tratamos de medir el tiempo entre la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico acertado, nos arroja la siguiente información:

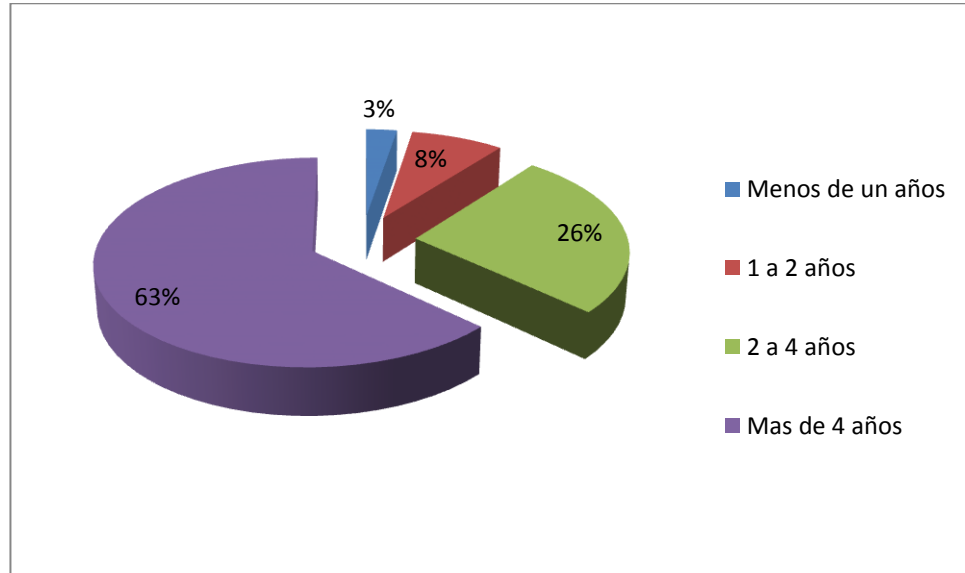


Figura No. 3 - Tiempo entre los primeros síntomas y el diagnóstico acertado

Los resultados obtenidos nos indican que el 63% de la población encuestada ha tenido que pasar más de 4 años para que su enfermedad sea diagnosticada adecuadamente y contar con un tratamiento acorde a la enfermedad presentada.

Casi el 90% de la población total, ha pasado mas de 2 años para que su enfermedad sea diagnosticada, una de las razones es por la lentitud en la que los pacientes actúan al apareamiento de los síntomas, es decir no acuden de forma inmediata en búsqueda de información. Otro de los temas que hacen que este porcentaje sea tan alto es que la mayoría de los profesionales vinculan los síntomas con otras enfermedades, por lo que se emiten tratamiento para otras enfermedades un poco mas comunes, sin embargo al no contar con un diagnóstico acertado se pierde demasiado tiempo en probar con tratamientos inútiles y solo después de no encontrar mejora se busca por otros lugares más hasta encontrar una solución.

Tratamiento para las enfermedades raras

Que los pacientes cuenten o no con un diagnóstico acertado, es indispensable para que tengan un tratamiento adecuado, esta pregunta la respondieron los pacientes que tienen un diagnóstico acertado, que están en proceso de contar con un diagnóstico o aquellos que cuentan con uno pero que no están seguros del mismo, siendo un total de 30 pacientes.

El diagnóstico de la enfermedad en los pacientes es de vital importancia, pero al ser la mayoría de enfermedades raras degenerativas, es decir con el pasar del tiempo van empeorando, si el paciente no recibe un tratamiento adecuado, no existirá mejora.

Los resultados obtenidos en virtud a la disposición del tratamiento adecuado es el siguiente:

Tabla 4. Disposición de tratamiento médico para el paciente de enfermedad rara

Actividad	Dispone de un tratamiento adecuado a su enfermedad
Si	10
Tengo tratamiento, pero incompleto	11
No dispongo tratamiento	8
No sabe / no contesta	1
TOTAL	30

La información tabulada nos presenta los siguientes porcentajes sobre el acceso a tratamientos médicos a los pacientes de enfermedades raras.

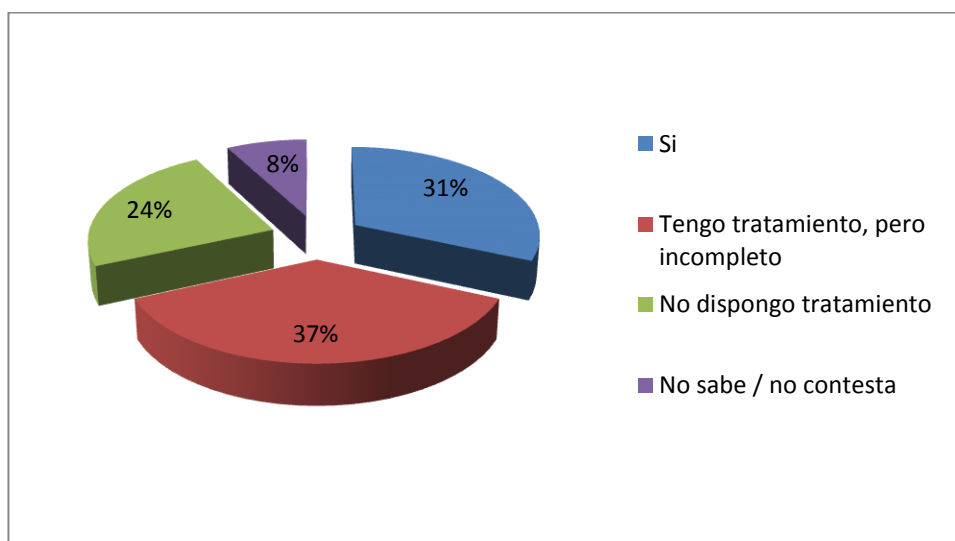


Figura No. 4 - Dispone de un tratamiento adecuado a su enfermedad

El acceso al tratamiento es realmente limitado para la mayoría de los pacientes, los principales factores son los siguientes:

- Altos costos de la medicación, debido a que no se producen masivamente como el resto de medicación, tampoco se producen a la interna esto encarece el costo de los medicamentos para tratamientos de enfermedades raras.
- Demora en procesos de importación, los medicamentos huérfanos o aquellos que se utilizan para tratar las enfermedades raras no se fabrican en el país, deben ser importados lo que aumenta el tiempo de entrega de los mismos, en la mayoría de los casos no cuentan con registro sanitario o son medicamentos de prueba, el sistema aduanero obliga a que pasen un proceso de revisión antes de que puedan ser ingresados en el país y mientras no se cumplan con todos los requisitos solicitados por los organismos de control no son despachados, llegando a estar embodegados durante muchos meses.
- Falta de stock o que los medicamentos sean descontinuados, como ya lo hemos dicho en anteriores ocasiones hay muchos pacientes que se tratan con medicamentos de prueba, los cuales después de un tiempo de uso y si no obtiene buenos resultados se separan del mercado y si no se cuenta con otra opción el paciente no tiene acceso a tratamiento que le ayude a mejorar su condición.

Solo el 31% de la población tiene acceso a un tratamiento adecuado, la mayoría de la población no cuenta con un tratamiento acorde a sus necesidades el resto de los pacientes están a la deriva o su suerte en conseguir un tratamiento adecuado.

Aspecto económico

Otro de los aspectos importantes dentro del desarrollo de la enfermedad es el tema económico, como vimos en las anteriores cifras el paciente en su mayoría no puede desempeñar sus labores estudiantiles y laborales de forma normal y tiende a retirarse.

Si el paciente es un adulto, muy posiblemente aporte al ingreso familiar y si por motivos de la enfermedad el paciente no solamente deja de percibir su ingreso económico sino que otro familiar también deja trabajar para atender al paciente enfermo. Ahora bien si por otro lado es un niño el paciente, siempre debe existir un adulto que lo acompañe a sus exámenes, al doctor, de ser necesarias las terapias, etc; entonces en ese caso también existe un miembro de la familia que debe dejar su actividad laboral para hacerse cargo del paciente.

Entonces ya contamos con la disminución del ingreso familiar a causa de que un familiar debe dejar de trabajar, a esto debemos sumar el alto costo de los tratamientos y los accesos a Centros Médicos, esto se evidencia en la siguiente información obtenida en la encuesta:

Tabla 5. % de Gasto por concepto enfermedad rara

Tipo Gasto	% ingresos para gastos médicos
Gasto leve (menos 10%)	3%
Gasto moderado (entre 10% al 25%)	22%
Gasto severo (más del 25%)	75%

La información tabulada nos muestra la siguiente información:

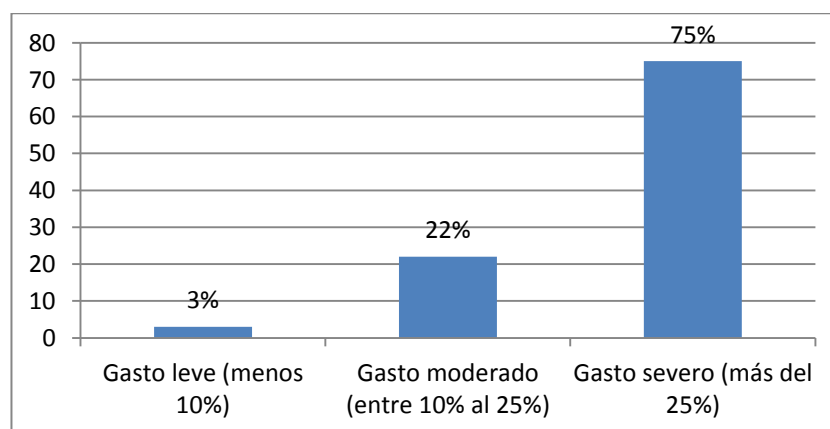


Figura No. 5 - % ingresos para gastos médicos

Esto nos indica que el 75% del total de encuestados gastan mas del 25% de sus ingresos en acceso a la salud, es decir la contracción de sus ingresos son realmente importantes.

El acceso a las medicinas es otro punto importante de medir la necesidad de apoyo a los pacientes de enfermedades raras y a sus familias, ya que su consumo es grande, esto independientemente que tengan o no un diagnóstico acertado.

Acceso a la Medicación

Otro parámetro que puede medir cual es el peso que las medicinas tienen en el gasto familiar, que el paciente de enfermedades raras es el número de veces que va a la farmacia al año, la información primaria obtenida con respecto a esta pregunta es la siguiente:

Tabla 6. No. veces al año acude a la farmacia el paciente de enfermedad rara

Tiempo	No. veces al año acude a la farmacia
Mas de dos veces al mes	11
Cada mes	15
Cada tres meses	9
Cada año	3
TOTAL	38

La información del número de veces que se acude a la farmacia o demás organismos para acceder a medicinas para las enfermedades raras es la siguiente:

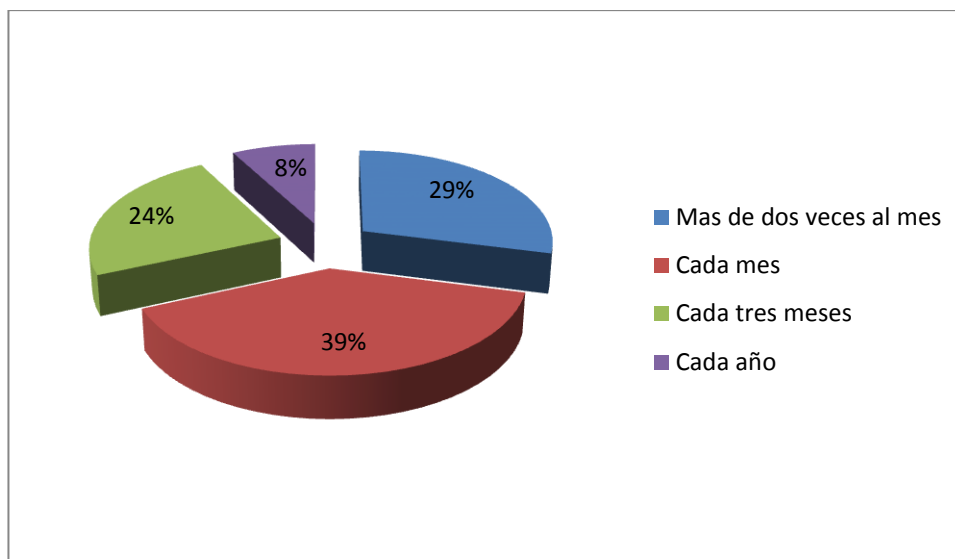


Figura No. 6 - No. veces al año acude a la farmacia

Es decir el 92% de la población encuestada debe acceder a medicinas por lo menos cada 3 meses, es decir deben abastecerse de medicinas muy frecuentemente, la periodicidad que el paciente necesita para abastecerse de medicamento es bastante alta.

Este aspecto nos hace enfocarnos en cuales son los principales problemas para acceder a medicamento como parte de su tratamiento. Otro de los puntos importante, en temas de acceso a medicación son los siguientes:

Tabla 7. Cuáles son los principales inconvenientes para acceder a medicación.

Variable	Principales inconvenientes para acceder a medicación
No hay en stock	18
Alto costo	35
Se utiliza para otras enfermedades no para la mía	27
El producto ha sido retirado	8
Problemas de importación	12

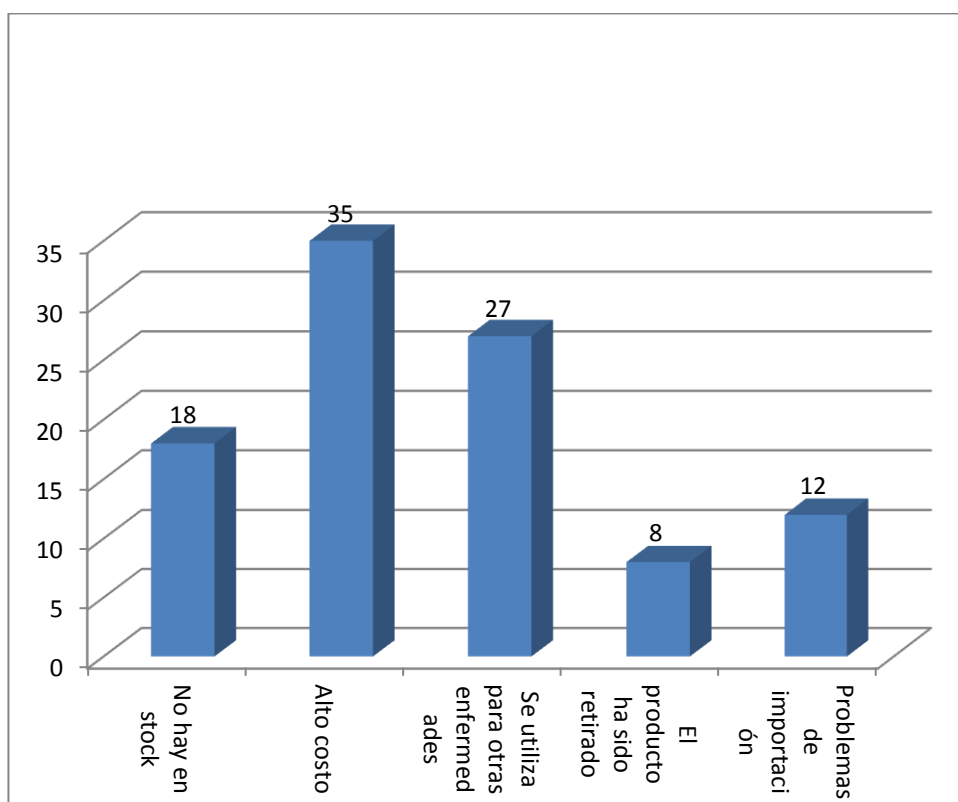


Figura No. 7 - Principales inconvenientes para acceder a medicación

Lo más importante es corroborar que la principal razón para no poder acceder a medicación es el alto costo de la misma. Tenemos muchos casos de familias pobres que tienen uno y hasta dos pacientes de enfermedades raras, a pesar de haber contado con un diagnóstico acertado no ganamos nada si no se logra suministrar el tratamiento para la disminución y mejora de los síntomas de la enfermedad rara.

A estos inconvenientes le siguen que no existen medicamentos específicos para cada enfermedad, falta de stock y discontinuación del producto en el mercado local y problemas y limitaciones de la importación.

Situación en General de los pacientes

La información levantada indica que en general el impacto de los distintos aspectos en el desarrollo de las actividades normales de los pacientes de enfermedades raras es que entre el 90% y el 95%, presenta niveles negativos de su situación, es decir en todos los aspectos tratados los pacientes tienen una visión deficiente.

Los aspectos evaluados son los siguientes:

- Económico
- Laboral
- Salud
- Relaciones interpersonales
- Vivienda
- Participación social
- Jurídico
- Ocio

La información levantada de primera mano es la siguiente:

Tabla 8. Situación de los pacientes de enfermedades raras ante distintos aspectos

Aspecto	Pesimo	Malo	Neutro	Bueno	Excelente
Económico	6	21	5	6	0
Laboral	8	9	11	9	1
Salud	9	13	9	7	0
Relaciones interpersonales	4	8	15	7	4
Vivienda	2	9	16	6	5
Participación social	5	12	14	6	1
Jurídico	2	16	15	5	0
Tiempo libre y hobbies	3	14	18	3	0

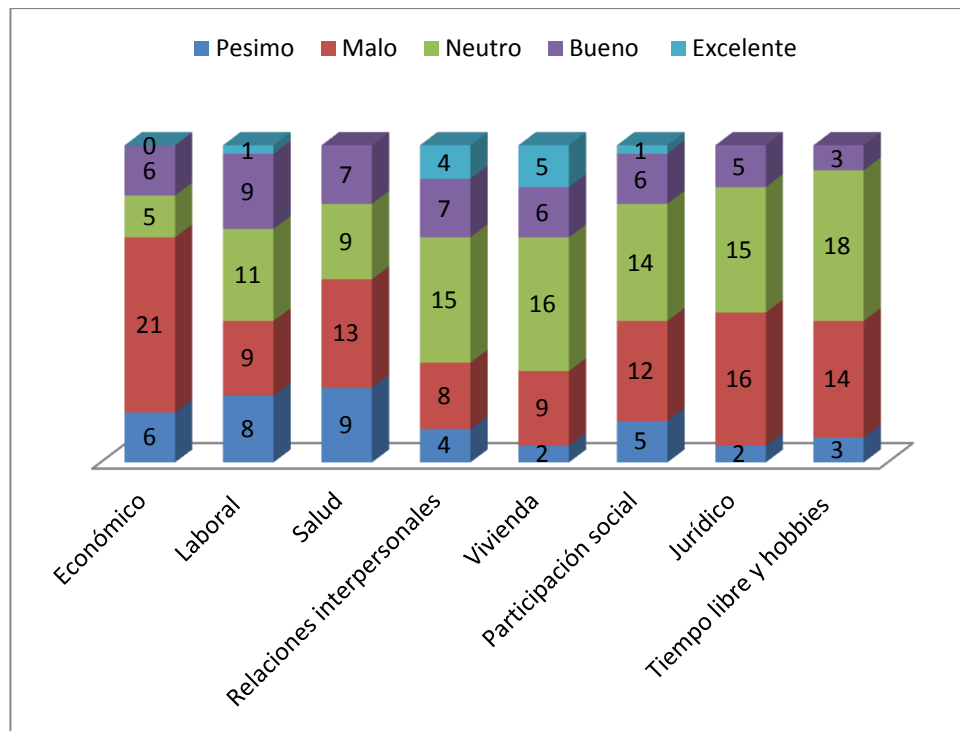


Figura No. 8 - Situación Aspectos del paciente

Los aspectos evaluados son los siguientes:

- **Económico.-** siendo uno de mayor incidencia negativa, ya se por la importancia para el acceso a salud y medicación como el impacto a su entorno familiar, debido al alto costo de gasto médicos.
- **Laboral.-** solo corrobora los datos analizados en el estudio, que las actividades se ven truncadas total o parcialmente no solo para el paciente de la enfermedad rara sino para su familia también.
- **Salud.-** obviamente el ámbito de salud es el principal implicado a tratarse de la una enfermedad rara, por todas sus implicaciones anteriormente citadas, es degenerativa y progresiva, la dificultad de acceso a salud, altos costos, poca información, etc.

- **Relaciones interpersonales y vivienda.-** si bien son importantes para los pacientes de enfermedades raras, su salud y aspectos económicos son muchos más importantes.

3.6.2. Resultado de las entrevista

Las preguntas aplicadas a los especialistas con respecto a las enfermedades raras nos demuestran que lo que sucede en temas de salud y cobertura médica en nuestro país no difiere de lo que sucede a nivel internacional.

Los principales problemas evidenciados son:

- Falta de profesionales de la salud con especialidad en enfermedades raras
- Poco acceso a exámenes médicos y de laboratorio
- Alto costo de las medicinas para tratamientos de enfermedades raras
- Falta de conocimiento por parte de la sociedad sobre el tema enfermedades raras
- Discriminación a los pacientes de enfermedades raras

Dentro de la elaboración del presente proyecto se ha evidenciado la obligatoriedad de que los sectores más vulnerables de la sociedad, tengan acceso atención médica.

Los pacientes con enfermedades raras son los más vulnerables por todas las razones que caracterizan a las enfermedades raras, por su complejidad en ser diagnosticadas, por su desconocimiento, por falta de recursos y de apoyo.

Los profesionales de la salud expertos en el tema son pocos en nuestro país, la entrevista se realizó a 3 galenos, los cuales coinciden en la problemática planteada a lo largo del desarrollo del proyecto de investigación.

CAPITULO 4. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

4.1 Conclusiones

Una vez que se ha desarrollado el presente proyecto a través de obtener la información de fuentes primarias con el uso de entrevistas y encuestas o a través de fuentes secundarias como son libros, estudios, bases de datos de los pacientes y las enfermedades raras tanto en el Ecuador como a nivel mundial.

Con la información primaria disponible, ya se pueden establecer las conclusiones sobre el tema, siendo las mas importante las siguientes:

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

Muchos son los inconvenientes con los que cuentan los pacientes, al ser una enfermedad rara el diagnóstico es bastante complicado ya que en la mayoría de los casos es tratado como una enfermedad infecciosa, este proceso retrasa que el paciente pueda tener un diagnóstico adecuado. Mientras tanto el paciente gasta su tiempo y recursos económicos para poder encontrar el motivo de su enfermedad y que puedan entregarle un tratamiento para su mejora, sin embargo debido al desconocimiento de la enfermedad en si del paciente y el especialista médico no se llega a un diagnostico acertado, entonces el paciente después de un tiempo debe regresar nuevamente por exámenes y empezar el ciclo nuevamente, en ocasiones

el paciente muere o ha sufrido un grave deterioro , debido a lo crónicas que las enfermedades pueden ser.

- A pesar de que en la Ley 67 de la Ley Orgánica reformativa a la Ley Orgánica de Salud conste como prioridad la atención médica a los paciente de enfermedades raras, existen varios inconvenientes por ser cubiertos, si bien es cierto que se han creado oficinas para el apoyo y coordinación con respecto al envió de muestras para confirmación de enfermedades raras a laboratorios internaciones o el envío de medicamentos que en a mayoría de los casos no son producidos localmente. Además no se cuenta con la información básica del número exacto de personas con enfermedades raras y la patología que muestran.
- Se observa un marcado desconocimiento tanto de los pacientes y de sus familiares, así como de la sociedad en general sobre las enfermedades raras. Este desconocimiento abarca desde el concepto en si de enfermedades raras, como de posibilidades de atención médica sean públicas o privadas, exámenes de laboratorio, medicamentos y tratamientos para los pacientes.

4.2 Recomendaciones

- Hay que levantar información primaria del número de pacientes de enfermedades raras y las patologías que presentan, esto servirá de base para formar planes de ayuda social. Estos planes deben ir enfocados primero en apoyo médico, económico, de integración social, legal para mejorar la calidad de vida de los pacientes e incluso llegar a salvar la vida de los pacientes.
- Deben levantarse guías de práctica clínica, que es un protocolo de soporte a los médicos para saber abordar una patología rara y, en base a los síntomas y condiciones del paciente, realizar los exámenes necesarios para llegar a un diagnóstico. Con esto se evitaría el penar de los pacientes y su familias de pasar por un ejercito de médicos, un sinnúmero de exámenes de laboratorio innecesarios y llegar en el meno tiempo posible a contar con un diagnóstico acertado.

- El estado ecuatoriano debería tener planes de incentivo a instituciones públicas y privadas en cargadas de:
 - o Dar apoyo social y económico a los pacientes de enfermedades raras.
 - o Que realicen investigación de las enfermedades raras y desarrollen medicamentos para el uso de los pacientes.
 - o Que coordinen con organismos internaciones de ayuda e investigación la entrega de medicamentos para tratar las enfermedades raras.
 - o Entre otros.

- El estado ecuatoriano debería preocuparse por entregar profesionales especializados en las diferentes enfermedades raras, para que puedan entregar diagnósticos adecuados y reducir el tiempo entre la aparición de los primeros síntomas y el comienzo del tratamiento. Alargar este tiempo lo que hace es aumentar la mortalidad del paciente y/o disminuir su calidad de vida, recordemos que la mayoría de los niños afectados por enfermedades raras no llegan a la vida adulta.

- Existen medicamentos que son donados por organismos internacionales, el ingreso de estos bienes, es tratado con la misma burocracia con la que se trata cualquier producto de ingreso al país, sin embargo por la urgencia con la que estos medicamentos deben ser tratados, debería establecerse ciertos parámetros para que los medicamentos puedan salir con el registro sanitario lo antes posible.

- Hace falta un organismo de coordinación central a nivel nacional que reorganice todos los trabajos de las instituciones públicas y privadas encargadas de proporcionar cualquier tipo de apoyo a los involucrados en el proceso: pacientes, familiares, médicos, especialistas. Ya que cada uno trabaja por su lado y la ayuda brindada también es aislada.

BIBLIOGRAFIA

- Heymann, David (2005). El control de las Enfermedades Transmisibles. Washintong: Organización Panamericana de la Salud.
- Constitución de la República del Ecuador (2012). Ley Orgánica reformatoria a la Ley Orgánica de Salud, ley 67, para incluir el tratamiento de las enfermedades raras o huérfanas y catastróficas. Texto completo incluido en Anexo 2.
- Pazmiño, César (2014). Genética Molecular y Citogenética Humana. Quito: Yachay EP.
- Boletín de la Organización Mundial de la Salud (2012). Tema: Unidos para combatir las enfermedades raras. Recuperado el 10 de Junio del 2015 de <http://www.who.int/bulletin/volumes/90/6/12-020612/es/>.
- Izquierdo, Maravillas y Avellaneda, Alfredo (2004). Enfermedades raras – Un Enfoque Práctico. Madrid: Sani Red.
- Organización Mundial de la Salud (2004). Diagnóstico y tratamiento de enfermedades prevalentes graves de la infancia (0 – 5 años). Washintong: Paltex
- Perea, Evelio (2004). Enfermedades Infecciosas: patogénesis y diagnóstico. Sevilla: Salvat Editores S.A.
- Informe periódicos Orphanet (2007). Prevalencia de las enfermedades raras: Estudio bibliográfico. Recuperado el 16 de Junio del 2015. http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanet.php?lng=EN.
- Comisión Europea – Dirección General de Sanidad y Protección de los consumidores (2008). Consulta Pública – Las Enfermedades Raras: Un desafío para Europa. Luxemburgo: Eugène Ruppert.
- Restrepo, Angela et al. (2008). Enfermedades Infecciosas Medellín: Quebecor Word.
- Diario La Hora – 2015, 28 de Febrero Enfermedades raras necesitan más investigación. La Hora, versión digital recuperado el 10 de Julio de http://www.lahora.com.ec/index.php/noticias/show/1101789407#.VXR0OdJ_Oko.
- Sampieri, Roberto; Fernandez, Carlos y Baptista, Pilar (2006). Metodología de la investigación – Cuarta edición. Iztapalapa: Mc Graw Hill.
- Gomez, Marcelo (2009). Metodología de la Investigación Científica. Córdoba: Brujas.
- Colección LNS (1988). Metodología de la Investigación Científica - Ciclo diversificado. Cuenca: Edibosco.

- Sampieri, Roberto; Fernandez, Carlos y Baptista, Pilar (2006). Metodología de la investigación – Cuarta edición. Iztapalapa: Mc Graw Hill.
- Tamayo, Mario (1996). El Proceso de la Investigación Científica. México D.F.: Limusa S.A.
- Lerma, Hector Daniel (2006). Metodología de la investigación, propuesta, anteproyecto y proyecto. Bogotá: Ecoe.
- Selltiz, Claire (1980). Métodos de la investigación en las relaciones sociales. Madrid: Rialp S.A.
- Downey, John y Low, Niels (1987). Enfermedades incapacitantes en el niño. Mallorca: Salvat editores S.A.
- Rodrigo, Luis (2007). Tratamiento de Enfermedades Digestivas. Oviedo: Panamerica.

ANEXOS

Anexo 1 – Listado de enfermedades Raras en el Ecuador.

El Ministerio de Salud Pública del Ecuador define a 106 enfermedades dentro del grupo a ser conocida como raras o huérfanas, siendo estas las de mayor afectación:

1. Talasemia
2. Otras anemias hemolíticas hereditarias
3. Anemia fanconi
4. Deficiencia hereditaria del factor VIII- Hemofilia A
5. Deficiencia hereditaria del factor IX- Hemofilia B
6. Enfermedad de von Willebrand
7. Deficiencia hereditaria del factor XI
8. Deficiencia hereditaria en otros factores (II, V, VII, X, XIII)
9. Hipotiroidismo congénito
10. Síndrome de Secreción Inapropiada de Hormona Antidiurética
11. Síndrome de Cushing dependiente de ACTH
12. Hiperplasia suprarrenal congénita
13. Enfermedad de Addison I
14. Enanismo tipo Laron: Síndrome de Laron
15. Fenilcetonuria clásica
16. Albinismo óculo cutáneo –
17. Enfermedad de Jarabe de Arce
18. Acidemia Isovalérica.
19. Adrenoleucodistrofia ligada a X
20. Desórdenes del metabolismo de aminoácidos sulfúreos (Homocistinuria clásica).
21. Desórdenes del metabolismo de galactosa: Galactosemia
22. Otras esfingolipidosis: Enf de Fabry, Enf Niemann- Pick, Enf Gaucher
23. Mucopolisacaridosis tipo I- Hurler.
24. Mucopolisacaridosis tipo II- Hunter
25. Otras mucopolisacaridosis: MPS III, MPS IV, MPS VI, MPS VII, MPS IX

26. Desórdenes del metabolismo de lipoproteínas y otras lipidemias (hipercolesterolemia familiar e hiperlipidemias)
27. Desórdenes del metabolismo del hierro (Hemocromatosis hereditaria)
28. Desórdenes del metabolismo del fósforo (Hipofosfatemia ligada al X)
29. Fibrosis Quística con manifestaciones pulmonares
30. Fibrosis Quística con manifestaciones intestinales
31. Fibrosis Quística con otras manifestaciones
32. Amiloidosis sistémica primaria
33. Esquizofrenia orgánica de inicio temprano
34. Autismo
35. Enfermedad de Huntington
36. Ataxia Congénita no progresiva
37. Ataxia Cerebelosa de iniciación temprana
38. Ataxia Cerebelosa de iniciación tardía
39. Ataxia Cerebelosa con reparación defectuosa del ADN
40. Paraplejía espástica hereditaria: Strumpell Lorrain
41. Atrofia Espinal infantil, tipo I (Werdnig-Hoffman). enfermedad de la motoneurona: enfermedad familiar de motoneurona
42. Esclerosis lateral amiotrófica, esclerosis lateral primaria, parálisis bulbar progresiva, atrofia muscular espinal progresiva.
43. 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
44. Esclerosis múltiple (sin especificar, del tronco del encéfalo, de la médula, diseminada o generalizada)
45. Neuropatía hereditaria e idiopática
46. Distrofia muscular: Duchenne, becker y otras
47. Trastornos miotónicos: Distrofia miotónica de Steinert y otras
48. Miopatías Congénitas: Distrofia muscular congénita.
49. Enfermedad de Meniere
50. Hipertensión Pulmonar primaria
51. Epidermolisis ampollar adquirida
52. Lupus eritematoso cutáneo
53. Lupus eritematoso discoide

54. Lupus eritematoso cutáneo subagudo
55. Otros Lupus eritematosos localizados
56. Síndrome de Reiter
57. Otras artropatías reactivas: Uretrítica, venérea
58. Enfermedad de Still de comienzo en el adulto (Artritis reumatoidea multisistémica en el adulto)
59. Artritis Reumatoide Juvenil
60. Espondilitis anquilosantejuvenil ,
61. Artritis juvenil de comienzo generalizado
62. Poliartritis juvenil (Seronegativa)
63. Artritis juvenil pauciarticular.
64. Enfermedad de Kawasaki
65. Lupus eritematoso sistémico con compromiso de órganos o sistemas
66. Hidrocefalia congénita
67. Espina bífida
68. Hipoplasia pulmonar congénita
69. Atresia de esófago sin fístula traqueoesofágica
70. Atresia de esófago con fístula traqueoesofágica
71. Ausencia, atresia y estenosis congénita del intestino delgado especificada.
72. Hidronefrosis congénita
73. Atresia de Uretra
74. Artrogriposis múltiple congénita tipo neurogénico
75. Enfermedad de Crouzon
76. Síndrome de Treacher Collins
77. Disostosis frontofacionasal
78. Acondroplasia
79. Otras Osteocondrodysplasia con defectos del crecimiento de los huesos largos y de la columna vertebral
80. Osteogénesis imperfecta
81. Encondromatosis
82. Exóstosis congénita múltiple
83. Hernia diafragmática congénita
84. Onfalocele
85. Gastrosquisis
86. Síndrome de Ehlers Danlos
87. Ictiosis congénita

88. Ictiosis vulgar
89. Ictiosis ligada al cromosoma X
90. Ictiosis Lamelar
91. Eritrodermia ictiosiforme vesicular congénita
92. Displasia ectodérmica (anhidrótica)
93. Neurofibromatosis tipo 1, tipo 2, espinal familiar
94. Acrocefalosindactilia tipo 1 (Síndrome de Apert) 3 Síndrome de Moebius.
95. Síndrome de Prader Willi, Síndrome de Russel Silver
96. Síndrome de Beckwith Wiedeman
97. Síndrome de Marfan
98. Síndrome de Turner- Cariotipo 45, X
99. Cariotipo 46, X iso (Xq)
100. Cariotipo 46, X con cromosoma sexual anormal excepto iso (Xq)
101. Mosaico 45,X/ 46, XX o XY
102. Mosaico 45, X/ otra(s) línea(s) celular(es) con cromosoma sexual anormal.
103. Disgenesia gonadal completa 46, XY (Mujer con cariotipo 46, XY)
104. Disgenesia gonadal mixta 45, X/ 46, XY (Hombre con mosaico de Cromosomas sexuales)
105. Disgenesia gonadal 46, XX; Disgenesia gonadal-anomalías múltiples
Disgenesia gonadal completa 46, XX.
106. Cromosoma X frágil.

Anexo 2 – Ley Orgánica reformatoria a la Ley Orgánica de Salud, Ley 67.

REPÚBLICA DEL ECUADOR ASAMBLEA NACIONAL

Oficio No. SAN-2012-0050

Quito, 12 de enero del 2012

Señor Ingeniero Hugo del Pozo Barrezueta Director del Registro Oficial Ciudad

De mi consideración: La Asamblea Nacional, de conformidad con las atribuciones que le confiere la Constitución de la República del Ecuador y la Ley Orgánica de la Función Legislativa, discutió y aprobó el proyecto de LEY ORGÁNICA REFORMATORIA A LA LEY ORGÁNICA DE SALUD, LEY 67, PARA INCLUIR EL TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS Y CATASTRÓFICAS.

En sesión de 21 de diciembre de 2011, el Pleno de la Asamblea Nacional conoció y se pronunció sobre la objeción parcial presentada por el señor Presidente Constitucional de la República.

Por lo expuesto; y, tal como lo dispone el artículo 138 de la Constitución de la República del Ecuador y el artículo 64 de la Ley Orgánica de la Función Legislativa, acompaño el texto de la LEY ORGÁNICA REFORMATORIA A LA LEY ORGÁNICA DE SALUD, LEY 67, PARA INCLUIR EL TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS Y CATASTRÓFICAS, para que se sirva publicarla en el Registro Oficial.

Atentamente, f.) Dr. Andrés Segovia S., Secretario General.

REPÚBLICA DEL ECUADOR LA ASAMBLEA NACIONAL CONSIDERANDO:

Que, el artículo 35 de Constitución de la República establece que quienes adolezcan de enfermedades catastróficas o de alta complejidad, recibirán atención prioritaria y especializada en los ámbitos público y privado;

Que, la Constitución de la República en su artículo 50 dispone que: “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.”;

Que, el artículo 361 de la Constitución establece que el estado ejercerá la rectoría del sistema nacional de salud a través de la autoridad sanitaria nacional, y que esta será la responsable de formular las políticas nacionales, normar, controlar y regular todas las actividades relacionadas con la salud, así como, el funcionamiento de las entidades del sector;

Que, el artículo 4 de Ley Orgánica de Salud establece que el Ministerio de Salud Pública es la autoridad sanitaria nacional;

Que, el artículo 6 de Ley Orgánica de Salud establece las responsabilidades del Ministerio de Salud Pública, sin que se haya considerado ninguna responsabilidad que regule la materia referente a enfermedades consideradas catastróficas; Que, no existe norma legal que desarrolle el precepto constitucional referente a la materia de enfermedades catastróficas;

Que, existen enfermedades con una prevalencia menor de 1 por cada 10.000 personas y que este tipo de enfermedades son de alto costo y de gran impacto económico para las familias y que son consideradas raras o huérfanas; y, En ejercicio de sus facultades constitucionales y legales, expide la siguiente: Ley Orgánica Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud, Ley 67, para incluir el Tratamiento de las Enfermedades Raras o Huérfanas y Catastróficas.

Art. 1.- Luego del numeral 5 del artículo 6 inclúyase un numeral que diga lo siguiente: “5-A.- Dictar, regular y controlar la correcta aplicación de la normativa para la atención de

patologías consideradas como enfermedades catastróficas, así como, dirigir la efectiva aplicación de los programas de atención de las mismas.”

Art. 2.- Agréguese en el Título II de la Ley Orgánica de Salud, Ley 67, luego del Capítulo III un Capítulo que diga lo siguiente:

“CAPITULO III-A

DE LAS ENFERMEDADES CATASTRÓFICAS Y RARAS O HUÉRFANAS

Artículo... (1).- El Estado ecuatoriano reconocerá de interés nacional a las enfermedades catastróficas y raras o huérfanas; y, a través de la autoridad sanitaria nacional, implementará las acciones necesarias para la atención en salud de las y los pacientes 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.

Artículo... (2).- Son obligaciones de la autoridad sanitaria nacional:

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

b. Promover, coordinar y desarrollar, conjuntamente con organismos especializados nacionales e internacionales públicos y privados, investigaciones para el estudio de las enfermedades raras o huérfanas y catastróficas con la finalidad de favorecer diagnósticos y tratamientos tempranos en pro de una mejor calidad y expectativa de vida;

En aquellos casos en los que al Sistema Nacional de Salud le resulte imposible emitir el diagnóstico definitivo de una enfermedad, la autoridad sanitaria nacional implementará todas

las acciones para que estos casos sean investigados en instituciones internacionales de la salud con la finalidad de obtener el diagnóstico y tratamiento correspondiente.

c. Controlar y regular, en coordinación con los organismos competentes, a las compañías de seguros y prestadoras de servicios de medicina 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.

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

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

f. Establecer, en forma conjunta con las organizaciones de pacientes y científicas, acciones para divulgar y promover el conocimiento de las enfermedades raras y huérfanas.

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

El organismo encargado de la política migratoria y las instituciones diplomáticas coordinarán con la autoridad sanitaria nacional y con el ministerio encargado de la inclusión económica y social, la implementación del registro de personas residentes en el extranjero que padezcan enfermedades raras o huérfanas, a fin de brindar atención oportuna en el país de residencia y de ser el caso en el territorio nacional.

Artículo ... (4).- La autoridad sanitaria nacional promoverá acciones destinadas a la capacitación, a nivel de pregrado, postgrado y la educación permanente, para todo el personal y profesionales de la salud, a fin de divulgar el conocimiento científico de las enfermedades raras o huérfanas.

Artículo... (5).- La Autoridad Sanitaria nacional regulará la producción e importación de medicamentos e insumos especiales para tratar enfermedades consideradas raras o huérfanas; y, procurará a través de la normativa que expida para el efecto, la provisión suficiente y necesaria de tales medicamentos para los pacientes según sus necesidades.

La Autoridad Sanitaria nacional promoverá los mecanismos que permitan a las y los pacientes que sufran estas enfermedades, el acceso a los medicamentos e insumos especiales para su tratamiento."

Art. 3.- Inclúyase en el artículo 144, luego de las palabras: "especializados no disponibles en el país,", las palabras: "para personas que sufran de enfermedades catastróficas, raras o huérfanas,".

Art. 4.- En el artículo 259, luego de la definición de: “Donante”, agréguese las siguientes definiciones:

“Enfermedad Catastrófica.- Es aquella que cumple con las siguientes características:

a. Que implique un alto riesgo para la vida de la persona;

b. Que sea una enfermedad crónica y por lo tanto que su atención no sea emergente; y,

c. Que su tratamiento pueda ser programado o que el valor promedio de su tratamiento mensual sea mayor al determinado en el Acuerdo Ministerial de la Autoridad Sanitaria.”

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

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

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

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

PRIMERA.- Una vez publicada la Ley Orgánica Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud para Incluir el Tratamiento de las Enfermedades Raras o Huérfanas y Catastróficas, el Ministerio de Salud Pública emitirá y actualizará la lista de enfermedades consideradas raras o huérfanas, al menos cada dos años tomando en cuenta las enfermedades consideradas raras o ultra raras por la Organización Mundial de la Salud/Organización Panamericana de la Salud.

En el plazo de ciento ochenta días, el Ministerio de Salud Pública, dictará los acuerdos, resoluciones y demás normas técnicas para la efectiva aplicación de la Ley Orgánica Reformatoria a la Ley Orgánica de Salud para Incluir el Tratamiento de las Enfermedades Raras o Huérfanas y Catastróficas.

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

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

Art. Final.- La presente Ley entrará en vigencia con su publicación en el Registro Oficial.

Dado y suscrito en la sede de la Asamblea Nacional, ubicada en el Distrito Metropolitano de Quito, provincia de Pichincha, a veintiún días del mes de diciembre de dos mil once. f) FERNANDO CORDERO CUEVA Presidente f) DR. ANDRÉS SEGOVIA S. Secretario General

CERTIFICO que la Asamblea Nacional discutió y aprobó la LEY ORGÁNICA REFORMATORIA A LA LEY ORGÁNICA DE SALUD, LEY 67, PARA INCLUIR EL TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS Y CATASTRÓFICAS, en primer debate 7 y 12 de julio de 2011, en segundo debate el 7 de noviembre de 2011 y se pronunció sobre la objeción parcial del Presidente de la República el 21 de diciembre de 2011.

Anexo 3 - Encuesta a los pacientes de Enfermedades Raras.

1. DATOS GENERALES (Información del encuestado)	
1.1. Nombre completo	
1.2. Nacionalidad	1.3. Provincia
1.4. Sexo: Marque con una x una de las siguientes categorías: () Femenino () Masculino	1.5. Edad () Años
1.6. Estado Civil. Marque con una x una de las siguientes categorías: () Soltero () Casado () Divorciado () Viudo () Unión Libre	
2. ACTIVIDAD ACTUAL DEL ENCUESTADO	Marque con una x una de las siguientes opciones:

2.1. Señale su principal actividad en la última semana:

- Empleado
- Trabajador cuenta propia
- De baja a causa de la enfermedad
- Desempleado, buscando trabajo
- Estudiante
- Jubilado
- Trabajo domestico
- Otras: Especifique: _____

3. DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD RARA

Marque con una x una de las siguientes opciones:

3.1. Dispone de un diagnóstico de una enfermedad rara?

- Si
- Mi diagnóstico no está confirmado
- No dispongo diagnóstico pero si en proceso de conseguirlo
- No tengo diagnóstico
- No sabe / no contesta

Si su respuesta es sí; por favor indicar diagnóstico: _____ y pase a la pregunta 3.2.

Si su respuesta es no; informar debido a su enfermedad, no ha podido en ocasiones desarrollar actividades como estudiar o trabajar?

- SI NO

3.2. Informar cuanto tiempo pasaron entre los primeros síntomas de su enfermedad y el diagnóstico acertado.

<p><input type="checkbox"/> Menos de un años</p> <p><input type="checkbox"/> 1 a 2 años</p> <p><input type="checkbox"/> 2 a 4 años</p> <p><input type="checkbox"/> Mas de 4 años</p>
--

4. TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD RARA	Marque con una x una de las siguientes opciones:
4.1. Dispone de un tratamiento adecuado a su enfermedad	
<p><input type="checkbox"/> Si</p> <p><input type="checkbox"/> Tengo tratamiento, pero incompleto</p> <p><input type="checkbox"/> No dispongo tratamiento</p> <p><input type="checkbox"/> No sabe / no contesta</p>	
4.2. Tratamiento de acuerdo a la duración, por favor elija:	
<p><input type="checkbox"/> Tratamiento de larga duración, sin fecha de finalización</p> <p><input type="checkbox"/> Tratamiento corto pero repetitivo</p> <p><input type="checkbox"/> Tratamiento ocasional</p> <p><input type="checkbox"/> No sabe / no contesta</p>	

4.3. Informar cuantas veces al año acude a la farmacia por medicinas:

- Mas de dos veces al mes
- Cada mes
- Cada tres meses
- Cada año

4.4. Cuáles son los principales inconvenientes para acceder a medicación. Escoja máximo tres opciones:

- No hay en stock
- Alto costo
- Se utiliza para otras enfermedades no para la mía
- El producto ha sido retirado
- Inconvenientes en la importación de los fármacos

4.5. Escoja que porcentaje de sus ingresos se gastan en atención médica, medicamentos y demás en atención de su enfermedad

- Gasto leve (menos 10%)
- Gasto moderado (entre 10% al 25%)
- Gasto severo (más del 25%)

5. DISCAPACIDAD Y DEPENDENCIA

5.1. Tiene algún tipo de discapacidad debido a una enfermedad rara?

() SI () NO

5.2. Depende de otra persona para movilizarse, comer y demás actividades básicas?

() SI () NO

5.3. Ha sentido discriminación por causa de su enfermedad?

() SI () NO

5.4. Forma parte de algún grupo de apoyo, ONG u organización de apoyo para su enfermedad?

() SI () NO

6. SITUACION

6.1. Conoce a alguien que por falta de diagnóstico o tratamiento de una enfermedad rara haya muerto:

() SI () NO

6.2. Actualmente como es su situación en los siguientes aspectos, marque con: 0 pésima, con 1 mala, con 2 neutral, con 3 buena, con 4 excelente

Aspecto	0	1	2	3	4
Aspecto económico					
Aspecto laboral					
Atención de salud					
Relaciones interpersonales					
Vivienda					
Participación social					
Aspecto jurídico					
Tiempo libre y hobbies					

7. NECESIDADES NO RESUELTAS

7.1. En orden de importancia, enlistar los diferentes aspectos que considera necesitan más apoyo por parte del sector público y privado:

- () Acceso a medicamentos
- () Apoyo económico
- () Acceso a profesionales especializados en enfermedades raras para diagnóstico de la enfermedad
- () Apoyo psicológico e inclusión
- () Acceso a tratamientos acertados
- () Transporte, vivienda acorde a las necesidades
- () Soporte legal
- () Difusión información de enfermedades raras
- () Otros, especifique: _____

8. SOPORTE LEGAL

8.1. Cree usted que la Constitución de la República del Ecuador garantiza la atención de las enfermedades raras, su diagnóstico y tratamiento adecuado?

() SI () NO

Porque?

ANEXO 4 - Entrevista a los profesionales de la Salud sobre las Enfermedades Raras

1. ¿A qué se denomina enfermedades raras?
2. ¿Qué caracteriza a las enfermedades raras?, ¿son de fácil detección?
3. ¿Cuántos tipos de enfermedades raras existen en el mundo y cuáles son las de mayor prevalencia en Ecuador?
4. Ecuador ha avanzado en este tema y desde 2012 tiene una Ley Orgánica de Salud que habla del tratamiento de enfermedades raras o huérfanas y catastróficas en busca de mejorar la calidad de vida de los pacientes. ¿Considera que el país tiene aún deficiencias en este tema?
5. ¿El costo de las medicinas es alto?