



REPÚBLICA DEL ECUADOR
ASAMBLEA NACIONAL

Quito, marzo 10 de 2011
Oficio No. 00170-SFD-AN-2011

Myriam

ASAMBLEA NACIONAL
REPÚBLICA DEL ECUADOR



FI6JFDQZDJ

Trámite **61215**

Código validación **FI6JFDQZDJ**

Tipo de documento MEMORANDO INTERNO

Fecha recepción 10-mar-2011 11:26

Numeraación documento 00170-sfd-an-2011

Fecha oficio 10-mar-2011

Remiteante FERNANDEZ SCHEZNARDA

Razón social

Revise el estado de su trámite en:
<http://tramites.asambleanacional.gob.ec/dts/estadoTramite.jsf>

Señor Arquitecto
Fernando Cordero Cueva
PRESIDENTE DE LA ASAMBLEA NACIONAL
En su despacho.-

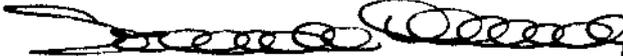
Anex: 19. Fojas

Señor Presidente:

En ejercicio de mis atribuciones como Asambleísta Nacional del Ecuador, y de conformidad a lo establecido en los artículos 134, numeral 1 y 136 de la Constitución de la República, en concordancia con lo dispuesto en los artículos 54, numeral 1 y 55 de la Ley Orgánica de la Función Legislativa, me permito presentar el **Proyecto de Ley por medio del cual se reconocen como enfermedades catastróficas, de alto costo y de alta complejidad, a las enfermedades raras o huérfanas y se adoptan normas tendientes a la protección por parte del Estado Ecuatoriano a la población que padece de este tipo de enfermedades,** a fin de que sea calificado por Consejo de Administración Legislativa y que se sirva darle el trámite constitucional y legal correspondiente.

Acompaño junto al referido Proyecto de Ley, la exposición de motivos que sustenta esta propuesta, y el apoyo de varios señores y señoras asambleístas.

Atentamente,

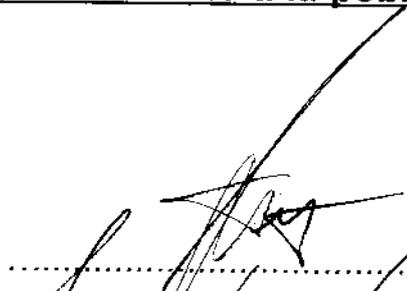

AB. SCHEZNARDA FERNANDEZ DOUMET
ASAMBLEISTA NACIONAL



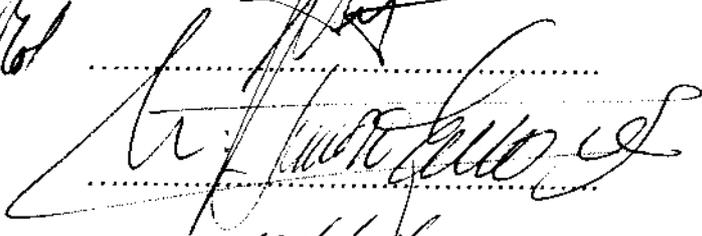
FIRMAS DE LOS SEÑORES, SEÑORAS Y SEÑORITAS QUE RESPALDAN EL Proyecto de Ley por medio del cual se reconocen como enfermedades catastróficas, de alto costo y de alta complejidad, a las enfermedades raras o huérfanas y se adoptan normas tendientes a la protección por parte del Estado Ecuatoriano a la población que padece de este tipo de enfermedades

NOMBRE FIRMA

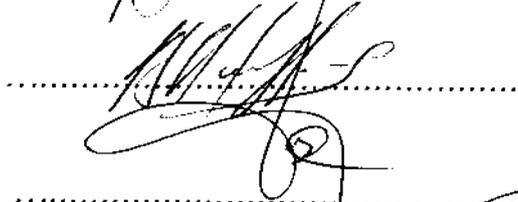
Leonardo J. Muri Velasco



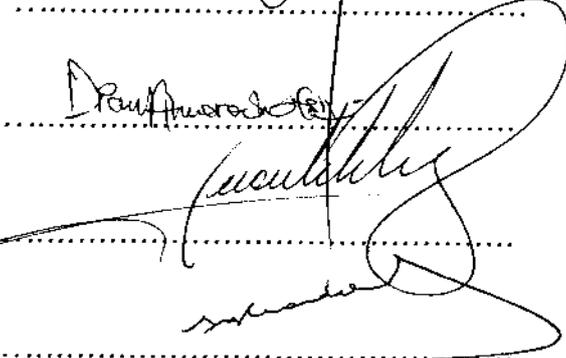
Dr. Luis Torres



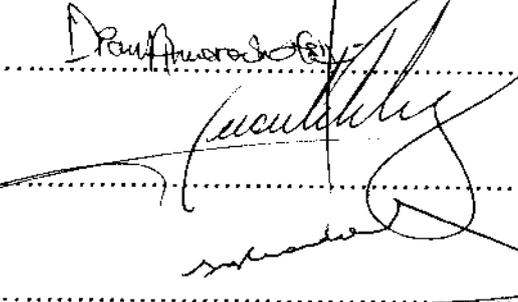
Jorge S. Fraul



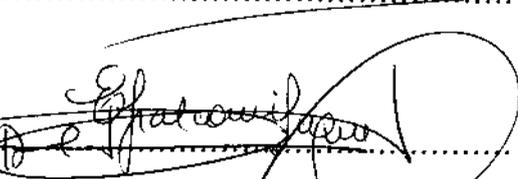
Vicente Torres



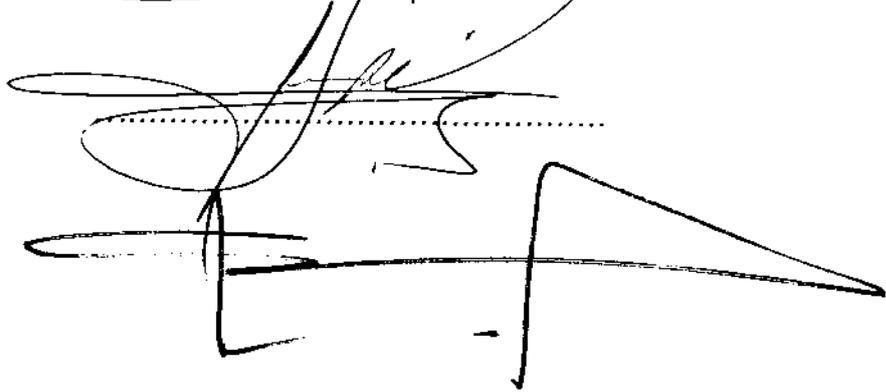
Diana Alvarado E.



Juan Carlos Tessinelli



GASTON GABLIANO



Pamela Falconi

Fernando Aguine

FERNANDO GARCIA

**FIRMAS DE LOS SEÑORES, SEÑORAS Y SEÑORITAS QUE RESPALDAN
EL Proyecto de Ley por medio del cual se reconocen como
enfermedades catastróficas, de alto costo y de alta complejidad, a las
enfermedades raras o huérfanas y se adoptan normas tendientes a la
protección por parte del Estado Ecuatoriano a la población que padece
de este tipo de enfermedades**

NOMBRE

FIRMA

Enrique Herrera

ENRIQUE HERRERÍA

JUAN FERNÁNDEZ

[Handwritten signature]

[Handwritten signature]

Zobeda Gudino Mera

[Handwritten signature]

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Proyecto de Ley por medio del cual se reconocen como enfermedades catastróficas, de alto costo y de alta complejidad, a las enfermedades raras o huérfanas y se adoptan normas tendientes a la protección por parte del Estado Ecuatoriano a la población que padece de este tipo de enfermedades

Capítulo I

Disposiciones generales

ARTICULO 1° .- OBJETO DE LA LEY.- La presente ley tiene como objeto reconocer a las enfermedades raras o huérfanas dentro de las denominadas de alto costo o catastróficas.

Se busca implementar por parte del Gobierno Nacional, las acciones necesarias para la atención en salud de los enfermos que las padecen, con el fin de mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes, en condiciones de disponibilidad, equilibrio financiero, accesibilidad, aceptabilidad y estándares de calidad, en las fases de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y habilitación.

ARTICULO 2° .- DENOMINACION DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUERFANAS.- Las enfermedades raras o huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 10.000 personas; se entenderán incluidas dentro de estas enfermedades las enfermedades ultra raras o ultra huérfanas, de alta complejidad, cuya prevalencia será menor de 1 por cada 50.000 personas.

Parágrafo.- Con el fin de mantener unificada la lista de denominación de las enfermedades raras o huérfanas, el Ministerio de Salud Pública emitirá y actualizará esta lista cada dos años a través de Acuerdos con el Consejo Nacional de Salud (CONASA) o el organismo competente.

ARTICULO 3°.- RECONOCIMIENTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUERFANAS COMO ASUNTO DE INTERES NACIONAL. El Gobierno Nacional reconocerá de interés nacional a las enfermedades raras o huérfanas para garantizar el acceso a los servicios de salud, tratamiento y rehabilitación a las personas que se diagnostiquen con dichas enfermedades, con el fin de beneficiar efectivamente a esta población a través de los diferentes planes, programas y estrategias de intervención en

salud, emitidas por el Ministerio de Salud Pública.

ARTICULO 4° .- PRINCIPIOS RECTORES. Se tendrán como principios

rectores de interpretación para la protección efectiva de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas:

Universalidad: El Estado propenderá por mejorar la calidad de vida de todas las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas y ultra raras o ultra huérfanas.

Solidaridad: La sociedad en general, las organizaciones, instituciones, la familia y demás entes especializados nacionales e internacionales, buscarán conjuntamente promover las acciones positivas para prevenir, promover, educar sobre las enfermedades raras o huérfanas y proteger los derechos de todas las personas que padecen dichas enfermedades.

Corresponsabilidad: La familia, la sociedad y el Estado son corresponsables en la garantía de los derechos de los pacientes que padecen una enfermedad rara o huérfana y propiciarán ambientes favorables para ellos, con el fin de generar las condiciones adecuadas tanto en el ámbito público como privado, que permitan de ser posible, su positiva incorporación, adaptación, interacción ante la sociedad.

Igualdad: El Gobierno Nacional, promoverá las condiciones para que la igualdad, sea real y efectiva y adoptarán medidas a favor de todas las personas que padezcan enfermedades raras o huérfanas, para que éstas gocen de los mismos derechos, libertades y oportunidades sin ninguna discriminación en el acceso a los servicios.

Capitulo II.- De su financiamiento.-

ARTICULO 5º .- FINANCIAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS. Con el fin de no generar desequilibrios financieros al sistema de Salud, los pacientes que padecen enfermedades raras o huérfanas estarán a cargo del Gobierno Nacional, por intermedio del Ministerio de Salud Pública.

PARAGRAFO 1º. El Gobierno Nacional destinará una partida anual para atender estas enfermedades, la cual tendrá como fuente primaria los recursos de la cuenta de compensación del Fondo de Solidaridad Social.

Capítulo III

De los deberes y obligaciones

ARTICULO 6° .- DEBERES POR PARTE DEL GOBIERNO NACIONAL.

Dentro de los deberes que estarán a cargo del Gobierno Nacional, se determinan los siguientes:

Deberes del Gobierno Nacional:

1. Establecer a través del Ministerio de Salud Pública, la elaboración de protocolos para la atención de estas enfermedades, con la participación de las sociedades científicas, quienes establecerán las directrices, criterios y procedimientos de diagnóstico y tratamiento de los pacientes que padecen enfermedades raras o huérfanas.

2. Impulsar a través de las acciones y programas incluidos en los planes nacionales y territoriales de salud, la búsqueda activa y vigilancia para detectar, reportar, diagnosticar y atender la población que se vea afectada por enfermedades raras o huérfanas y, en aquellas que tengan origen genético suministrar el asesoramiento genético correspondiente a la familia, en los casos en que el diagnóstico este plenamente comprobado.

3. Estudiar, coordinar y promover con organismos especializados públicos y privados, el desarrollo de investigaciones que procuren estudiar a las enfermedades raras o huérfanas, buscando la posibilidad de diagnósticos tempranos en pro de una mejor calidad y expectativa de vida.

4. Velar porque los prestadores de servicios de salud y los aseguradores privados de salud, mantengan la búsqueda activa de casos relacionados con las enfermedades raras o huérfanas, de conformidad con las guías adoptadas por el Gobierno Nacional.

5. El Gobierno Nacional a través del Ministerio de Salud Pública y las Direcciones Provinciales, en conjunto con las diferentes organizaciones de pacientes y científicas, entre otros grupos interesados, establecerá una serie de acciones tendientes a la divulgación de las enfermedades raras o huérfanas, con el objetivo de crear sensibilidad y conciencia social en razón de dichas enfermedades.

6. El Gobierno Nacional propenderá por una atención adecuada, completa y oportuna a los pacientes que padecen enfermedades raras

o huérfanas, mediante la expedición de guías médicas concertadas con las diferentes sociedades científicas.

ARTICULO 7 °. - REGISTRO NACIONAL DE PACIENTES QUE PADECEN ENFERMEDADES HUERFANAS.

El Gobierno Nacional implementará un sistema de información de registro de pacientes que padecen enfermedades raras o huérfanas, que funcionará a través del reporte obligatorio, por medio de la información que suministren las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud Públicos y Privados y éstas a su vez le informarán al Ministerio de Salud Pública de los pacientes que son diagnosticados y atendidos por el sistema de salud, el cual hará parte del Sistema de Vigilancia Epidemiológica.

Con el registro de pacientes se busca generar un sistema de información básico sobre enfermedades raras o huérfanas que proporcione un mayor conocimiento sobre la incidencia de los casos, la prevalencia, la mortalidad o en su defecto el número de casos detectados en cada área geográfica, permitiendo identificar los recursos sanitarios, sociales y científicos, que puedan contribuir a un mejor conocimiento de dichas enfermedades

PARAGRAFO 1°. El Ministerio de Salud Pública contará con 6 meses a partir de la promulgación de la presente ley para reglamentar el presente artículo.

ARTICULO 8°. - MEDICAMENTOS HUERFANOS Y METODOS DE DIAGNOSTICO:

Con el fin de mejorar el acceso universal de los pacientes, a los medicamentos huérfanos y los métodos de diagnóstico, se faculta al Ministerio de Salud Pública para poner en marcha un sistema centralizado de negociación y compra con las farmacéuticas y laboratorios productores e importadores de medicamentos huérfanos y tecnologías diagnósticas, que permita el acceso equitativo para todos los pacientes a través de una mejor administración de los recursos financieros.

PARAGRAFO 1°. El Ministerio de Salud Pública contará con 6 meses a partir de la promulgación de la presente ley para reglamentar el presente artículo de acuerdo a los nuevos conceptos de la OMS respecto a medicamentos de síntesis química (genéricos bioequivalentes) y medicamentos biotecnológicos (biosimilares intercambiables), así como también buenas prácticas de manufactura.

Capitulo III

Incentivos para consolidar la atención y el desarrollo del conocimiento científico de las enfermedades huérfanas.-

ARTICULO 9º .- CENTROS DE ATENCIÓN Y DIAGNOSTICO PARA EL MANEJO DE ENFERMEDADES HUERFANAS.

El Ministerio de Salud Pública bajo la reglamentación que para esto emita, conformará una red de centros de referencia, en el tercer nivel, para la atención de los pacientes que padezcan enfermedades raras o huérfanas, con el objetivo de concentrar el personal idóneo y calificado.

Los centros de referencia deberán acreditar experiencia en investigación, diagnóstico, tratamiento y detección temprana de enfermedades de origen genético y metabólico, además de contar con el personal idóneo y calificado.

Dentro de sus principales funciones están:

1. Reportar los pacientes con diagnóstico, con el fin de iniciar tratamientos preventivos en sus familias.
2. Generar una base de datos poblacional, especificando las diferentes enfermedades, sus tratamientos y su viabilidad.
3. Garantizar el manejo oportuno de los pacientes con enfermedades raras o huérfanas.

PARAGRAFO 1º .- A partir de la expedición de la presente Ley, el Ministerio de Salud Pública contará con un término de seis meses para reglamentar el presente artículo.

ARTICULO 10º .- CAPACITACION Y DIVULGACION DEL CONOCIMIENTO SOBRE ENFERMEDADES RARAS O HUERFANAS AL TALENTO HUMANO EN SALUD. Además de los criterios técnicos ya desarrollados por el Ministerio de Salud Pública con la Academia para la capacitación del personal de talento humano en salud, deberá impulsar acciones tendientes a promover la capacitación a nivel de pregrado, postgrado y docente asistencial que permitan la capacitación y divulgación del conocimiento de las enfermedades raras o huérfanas, a todas las ocupaciones y profesiones de la salud.

ARTICULO 11º .- DE LA INVESTIGACION. El Gobierno Nacional estimulará

a través de los mecanismos que para esto expida, al Ministerio de Salud Pública, bajo la asesoría del Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología. Para que aplique los mecanismos de promoción y participación, para la investigación científica de los diagnósticos tempranos y posibles medicamentos, tratamientos preventivos, aspectos psicológicos y psiquiátricos asociados con estas enfermedades, no solo desde el punto de vista de los pacientes sino también de sus familiares.

Capítulo IV.- Inspección, Vigilancia y Control.-

ARTICULO 12º. - DE LA INSPECCIÓN, VIGILANCIA Y CONTROL. El Ministerio de Salud Pública, en ejercicio de sus atribuciones de inspección, vigilancia y control, se encargará del seguimiento y la vigilancia de las acciones que los actores del sistema de salud deban cumplir para la atención de los pacientes que padecen enfermedades raras o huérfanas.

PARAGRAFO 1º. ESTÁNDARES DEL SISTEMA DE INSPECCIÓN, VIGILANCIA Y CONTROL DE LA SUPERINTENDENCIA NACIONAL DE SALUD. Para cumplir con las funciones de inspección, vigilancia y control, el Ministerio de Salud Pública ejercerá sus funciones teniendo como base los siguientes estándares:

1. Acceso a la atención: Se encargará de velar por el efectivo cumplimiento de los derechos que tiene la población que padece de enfermedades raras o huérfanas.

2. Prestación de servicios de atención en salud.- Su objetivo es vigilar que la prestación de los servicios de atención en salud individual y colectiva a los pacientes con enfermedades raras o huérfanas se haga en condiciones de disponibilidad, accesibilidad, aceptabilidad y estándares de calidad, en las fases de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación.

3. Información. Vigilar que los actores del Sistema de Salud garanticen la producción de los datos con calidad, cobertura, pertinencia, oportunidad y transparencia.

ARTICULO 13º. - VIGENCIA. La presente ley rige a partir de su sanción y publicación.

EXPOSICION DE MOTIVOS

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), la salud no solo es la ausencia de enfermedad, sino el completo bienestar físico, mental y social de las personas. Sin embargo, no es solamente el derecho a la salud establecido con la máxima jerarquía el que está en juego. También lo está el derecho a la igualdad establecido en el artículo 11, inciso 2 de nuestra Constitución Política de la República (Capítulo Primero, principios de aplicación de los derechos) puesto que hoy en día, sólo tienen acceso a este tipo de tratamientos quienes disponen del poder adquisitivo suficiente o a través de acciones judiciales, quedando sin ningún tipo de atención y/o cobertura quienes no disponen de medios para afrontarlo.

De esta manera, el propósito de este Proyecto de Ley, es lograr que las enfermedades raras o huérfanas sean incluidas como tema de interés general y que quienes las padecen, puedan ser atendidos y cubiertas sus necesidades, a fin de que el derecho a la igualdad no se vea limitado.

El presente Proyecto de Ley, tiene por finalidad dar cumplimiento real y efectivo a las cláusulas que garantizan el Derecho a la Salud en la Constitución Política de la República del Ecuador.

(Texto tomado de las directrices de la Organización Mundial de la Salud y Constitución Nacional de la República del Ecuador, 2008)

ASPECTOS CONSTITUCIONALES:

Este Proyecto de Ley por el cual se establecen normas tendientes a la protección por parte del Estado a los pacientes que sufren enfermedades raras o huérfanas, se fundamenta en el Derecho a la Salud y el Derecho a la Seguridad Social.

El Artículo 34 de la Constitución Política de la República del Ecuador, establece que "el Derecho a la Seguridad Social es un derecho irrenunciable de todas las personas, y será deber y responsabilidad primordial del Estado.

La Seguridad Social se regirá por los principios de solidaridad, obligatoriedad, universalidad, equidad, eficiencia, subsidiaridad, suficiencia, transparencia y participación, para la atención de las necesidades individuales y colectivas".

El artículo 45 de la Constitución Política de la República del Ecuador, enmarca la igualdad desde el mismo instante de la concepción, además de

promover dichas condiciones de igualdad, reales y efectivas; y es enfático en el Artículo 46 inciso 9, (sección quinta) al establecer que “ el Estado adoptará, entre otras, las siguientes medidas que aseguren a las niñas, niños y adolescentes la “ Protección, cuidado y asistencia especial cuando sufran enfermedades crónicas o degenerativas”.

Así mismo el Título VII REGIMEN DEL BUEN VIVIR, en el Capítulo Primero, Sección segunda Salud, establece que la atención de la salud, son servicios públicos a cargo del Estado, y que el mismo garantizara a todas las personas el acceso a los servicios de promoción, protección y recuperación de la salud. Corresponde al Estado organizar, dirigir y reglamentar la prestación de servicios de salud a los habitantes y de saneamiento ambiental conforme a los principios de eficiencia, universalidad y solidaridad. También, establecer las políticas para la prestación de servicios de salud por entidades privadas, y ejercer su vigilancia y control y además señala que los servicios públicos estatales de salud serán universales y gratuitos en todos los niveles de atención y comprenderán los procedimientos de diagnóstico, tratamiento, medicamentos y rehabilitación necesarios.

La salud es un derecho universal de todas y todos; un principio constitucional que debe de ser respetado y respaldado.

FUNDAMENTOS JURÍDICOS

Al analizar cómo se recepta el Derecho a la Salud en las diversas Normas Internacionales, encontramos varias que receptan este derecho entre sus articulados, sin embargo citaremos solo algunas de las existentes en las cuales el Ecuador como parte integrante de los países miembros adoptaron dichas normas como parte de sus Políticas de Estado. En primer lugar el Artículo 12 incisos C y D del Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales que dispone la obligación que adoptan los Estados frente a la Comunidad Internacional de reconocer este y otros derechos que “se desprenden de la dignidad inherente a la persona humana.”; y, del mismo modo, la obligación que asume frente a sus habitantes al reconocer a toda persona el derecho “al disfrute del más alto nivel posible de salud física y mental.”, la Convención Internacional sobre la Eliminación de todas las formas de Discriminación Racial que prevé el derecho a la salud pública y la asistencia médica en su Artículo 5, la Convención sobre la Eliminación de todas las formas de Discriminación contra la Mujer que predica la protección de la salud en su Artículo 11, la Convención de los Derechos del Niño que establece el derecho al disfrute del más alto nivel de salud, procurando los servicios para su tratamiento en caso de enfermedades y rehabilitación. Por su parte, el Pacto de San José de Costa Rica nos remite al derecho a la salud en su Artículo 4 inciso 1 que establece que “toda persona tiene derecho a que se respete su vida” y que dicho derecho será protegido por la

ley; sin derecho a la salud no hay derecho a la vida posible, pues más de una patología llevan al hombre a la muerte, La Declaración Universal de los Derechos Humanos, que en su Artículo 25 dice: "Toda persona tiene derecho a un nivel de vida adecuado que le asegure, así como a su familia, la salud y el bienestar , la asistencia médica y los servicios sociales necesarios; tiene así mismo derecho a los seguros en caso de enfermedad, invalidez, viudez y otros casos de pérdida de sus medios de subsistencia por circunstancias independientes de su voluntad..." , gran parte de las enfermedades raras o huérfanas por su comportamiento natural producen discapacidad en formas y grados variables, la Convención de los Derechos Humanos de las Personas con Discapacidad en su Artículo 25 dice " Las personas con discapacidad tienen el derecho a gozar el mas alto nivel de salud posible" (*Textos tomados de: Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales, Convención Internacional sobre la Eliminación de todas las formas de Discriminación Racial, Convención sobre la Eliminación de todas las formas de Discriminación contra la Mujer, Convención Americana sobre Derechos Humanos suscrita en la Conferencia Especializada Interamericana Sobre Derechos Humanos San José, Costa Rica, Declaración Universal de los Derechos Humanos, Convención de los Derechos Humanos de las Personas con Discapacidad*)

De lo anteriormente escrito se determina cómo este derecho, es tan elemental y esencial a la persona humana, la misma Normativa Internacional, protege de manera categórica dichos derechos; que implica la imposibilidad de establecer limitaciones y restricciones al derecho a la salud, debiendo el Estado asegurarlo en todos los casos, sin excepción alguna. El derecho a la salud es un derecho de por si inherente al ser humano, debe llevarse a la práctica sin discriminación alguna.

De acuerdo al desarrollo de la presente exposición y como análisis del mismo, el objeto del presente Proyecto de Ley, tiene como premisa el reconocer las enfermedades raras o huérfanas dentro del grupo de las enfermedades de alto costo o catastróficas, enfermedades que no se encuentran incluidas ni reconocidas como tales en las Políticas del Ministerio de Salud Publica, por lo tanto no están protegidas en la ley "por medio de la cual se adoptan normas para mejorar la atención por parte del Estado Ecuatoriano a la población que padece enfermedades raras de alta complejidad o catastróficas", y las cuales se hace necesario incluirlas, esto en razón a que en la actualidad, dichas enfermedades no se encuentran protegidas por parte del Estado.

Se hace necesario, el acudir a un plan integral en salud, donde su diagnostico sea esencial, ya que como todas las dolencias poco frecuentes, las enfermedades raras o huérfanas tardan en ser diagnosticadas. La razón

es evidente: existen pocos casos y son conocidas por pocos profesionales de la salud, los cuales pueden tardarse varios años en conseguir un diagnóstico certero de este tipo de dolencias; esto ocurre porque cuando un médico atiende a un paciente que sufre una enfermedad que no reconoce, lo que hace es mandarle al hospital más cercano para que se le realicen todo tipo de pruebas, sin determinar en realidad la causa de su dolencia, haciendo mas gravosa su situación, de allí la necesidad de establecer centros de diagnostico con el fin de establecer con mayor premura el diagnostico de este tipo de enfermedades.

Los centros de referencia, con experiencia, en los que se puedan dirigir a todos aquellos pacientes que se sospecha están afectados por una enfermedad poco común, el diagnóstico se agilizaría.

Por las razones antes mencionadas y por la necesidad de legislar frente al tema los centros de investigación se hacen necesarios, ya que según la mayoría de los expertos consultados, la investigación es muy escasa en este campo.

Punto primordial del proyecto de Ley, es el darle el status de interés nacional, generar el interés tanto del Gobierno Nacional, como de la sociedad misma, aunado a una fuerte campaña de promoción, por parte del Ministerio de Salud, razones suficientes para crear un marco de desarrollo y promoción de las denominadas, enfermedades raras o huérfanas, actualmente el poco conocimiento que se tiene de las presentes enfermedades, ha generado que se vea seriamente desplazado su atención, por la atención de otras enfermedades, sin contar, que ni siquiera están incluidas dentro del plan obligatorio de salud, por lo que la única forma para que les presten un tratamiento adecuado es a través de amparos, como mecanismo para que les sean reconocidos dichos derechos.

Al tener poco conocimiento de las enfermedades raras o huérfanas en el país, se hace necesario y es una medida importante la creación de centros de recepción, tanto de pacientes, como de información suministrada por los diferentes entes de salud, mediante investigaciones a las poblaciones de riesgo. Por ejemplo, si se observa que en una población determinada existen muchos casos de una enfermedad rara, se puede investigar el origen de dicha dolencia, consiguiendo de esa manera prevenir nuevos casos.

LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

Son definidas como aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 10.000 personas; se entenderán incluidas dentro de estas enfermedades a las enfermedades ultra raras o ultra huérfanas, cuya prevalencia será menor de 1 por cada 50.000 personas.

Estas enfermedades por tener origen genético, no son curables, pero si se puede mejorar y controlar el deterioro físico de los pacientes que las padecen, es decir que su tratamiento es paliativo, para la Organización Mundial de la Salud los cuidados paliativos se definen por los enfoques asistenciales que mejoran la calidad de vida de los pacientes y sus familias cuando éstos se ven enfrentados a los problemas asociados con enfermedades amenazantes para la vida. Este enfoque se realiza a través de la prevención y el alivio del sufrimiento por medio de la identificación temprana e impecable evaluación y tratamiento del dolor y otros problemas físicos, psicológicos y espirituales.

Por otra parte según el Instituto de Cáncer de Estados Unidos; los cuidados paliativos son un concepto de la atención al paciente que incluye a profesionales de la salud y a voluntarios que proporcionan apoyo médico, psicológico y espiritual a enfermos terminales y a sus seres queridos. Los cuidados paliativos ponen el énfasis en la calidad de vida, es decir, en la paz, la comodidad y la dignidad. Una de las metas principales de los cuidados paliativos es el control del dolor y de otros síntomas para que el paciente pueda permanecer lo más alerta y cómodo posible.

Situación de las enfermedades raras o huérfanas en el Ecuador

En el Ecuador existe abandono social e institucional, frente a los pacientes y las familias que padecen las enfermedades raras o huérfanas, por lo tanto son pacientes huérfanos de tratamiento, de atención, rehabilitación, de investigación y de legislación.

Des-afortunadamente no existe actualmente en Ecuador una política pública dirigida desde el Ministerio de Salud, que incentive la búsqueda activa de pacientes, por lo cual desde este Proyecto de Ley buscamos una conjunción de voluntades y una sumatoria de esfuerzos que incluyen a el Gobierno Nacional, la Industria Farmacéutica, los Prestadores de servicios de salud públicos y privados, las Organizaciones de pacientes, la Academia, los entes territoriales , la Asamblea Nacional y los entes de control , para que bajo la coordinación de unas acciones emprendidas desde el Ministerio de Salud se generen acciones positivas que mejoren la calidad de vida de este grupo de pacientes históricamente abandonados.

Las enfermedades raras o huérfanas son conocidas por su alto costo pero no están cubiertas por el sistema de salud. Las enfermedades raras o huérfanas por su difícil diagnóstico, escaso tratamiento y el alto precio de los medicamentos se consideran de alto costo, y de gran impacto económico para el sistema de salud, ya que implica la asignación mucho más alta de recursos, frente a los que se asignan al resto de los usuarios de los servicios de salud, por lo cual las enfermedades raras o huérfanas no pueden ser atendidas usando la misma fuente de recursos del sistema social de salud, ya que generaría un des-financiamiento de las metas de cobertura universal, ni tampoco puede ser medida bajo los parámetros de costo efectividad con los que se evalúa los costos en salud de las enfermedades, sino a través de el concepto de rentabilidad social, responsabilidad social y solidaridad.

Las enfermedades catastróficas han sido definidas en el Artículo 50 de la Constitución de la República del Ecuador, el Ministerio de Salud Pública a través de la Subsecretaría de Extensión a la Protección Social en Salud – SEPPS clasifican como tratamientos para enfermedades catastróficas las siguientes:

1. Todo tipo de malformaciones congénitas de corazón, valvulopatías mitrales y tricúspides.
2. Todo tipo de cáncer.
3. Tumor cerebral en cualquier estadio y de cualquier tipo
4. Insuficiencia renal crónica
5. Trasplantes de órganos: riñón, hígado, médula ósea
6. Secuelas de Quemaduras graves.
7. Para el subcomponente de discapacidades: Prótesis externas de miembros superiores e inferiores, Implantes cocleares, Ortesis (sillas postulares).

De lo anterior podemos concluir que si bien el alto costo incluye las enfermedades que por su alta demanda de recursos requiere de atención se fundamenta en conocimiento y administración adecuada de los insumos, procedimientos y servicios, variables de costos, que para el caso de las enfermedades raras o huérfanas no son conocidas. De lo anterior podemos tomar las siguientes conclusiones:

1. Solo se puede dar atención a los pacientes que cuentan con tratamiento conocido.
2. El Gobierno Nacional debe ser el pagador solidario de estas enfermedades ya que por su característica y al ser excesivamente costosas no pueden ir con cargo a los Recursos del Sistema General

de Salud.

3. Es importante implementar mecanismo de incentivos dirigidos a:

- La búsqueda activa de pacientes
- Incentivos a la investigación clínica
- Incentivo para que los pacientes se unan en asociaciones
- Incentivos para bajar los costos de los medicamentos a través de compras directas del Ministerio de Salud y los entes de regulación deben dar agilidad en los tramites de llegada a una mayor oferta farmacéutica de medicamentos huérfanos.

Numero de pacientes en Ecuador con enfermedades raras o huérfanas

En el Ecuador no existe una base de datos de los pacientes que han sido efectivamente diagnosticados por padecer enfermedades raras o huérfanas, aunque se puede estimar de los datos de la OMS que indica que el 5% de la población mundial tiene una enfermedad considerada como rara o huérfana, con lo cual en nuestro país podrían ser alrededor de 800.000 (ochocientos mil) ecuatorianos en estas condiciones, el numero exacto de pacientes solo se logra obtener cuando se realice un registro obligatorio de estas patologías.

Algunas enfermedades raras o huérfanas con por lo menos un reporte de caso en Ecuador.

- Hipotiroidismo congénito.
- Hipercolesterolemia familiar
- Fibrosis quística
- Enfermedades lisosomales
- Esclerosis Múltiple
- Hemofilia
- Artritis Reumatoidea Juvenil.
- Artritis reumatoidea altamente deformante
- Enfermedad de Laron
- Síndrome de Marfan
- Síndrome de Kartagener
- Cánceres raros (osteosarcomas, mielomas)
- Defecto en el metabolismo de los componentes de los esfingolípidos
- Leucodistrofia metacromática tipos I, II y III
- Defecto en el metabolismo de los polipéptidos

- Picnodisostosis
- Múltiples deficiencias de enzimas lisosomales
- Osteogenesis imperfecta
- Deficiencia Cerebral de folatos.
- Microcefalia.
- Síndrome de Fabry
- Síndrome y enfermedad de Sjögren
- Síndrome de Asperger
- Lupus (LES)
- Esclerodermia
- Ictiosis
- Psoriasis
- Narcolepsia

Hay alrededor de 6.000 y 7.000 enfermedades clasificadas raras o huérfanas, son graves, crónicas y progresivas. Las enfermedades raras o huérfanas son enfermedades de inicio en la infancia y causan discapacidades graves. Las enfermedades raras o huérfanas son aquellas con una morbilidad insuficiente para conseguir que su tratamiento sea rentable.

Entre los problemas más frecuentes que generan son en el diagnóstico, falta de tratamientos específicos en el país, problemas psicológicos de la familia, económicos, de discriminación, de desempleo, abandono del hogar por uno de los padres, abandono de los niños por imposibilidad de sostener sus gastos, y suicidios.

La casi totalidad de los exámenes de diagnóstico para estas patologías se los realiza en centros privados y no son cubiertos por las aseguradoras en salud ni las proporciona el Estado; de allí nace la necesidad de establecer una red nacional de laboratorios para estas enfermedades.

Dentro de las dificultades que enfrentan los pacientes frente al diagnóstico se destacan:

- El diagnóstico se puede demorar hasta veinte años o más,
- Se complica el paciente por falta de un adecuado tratamiento.
- Pérdida de confianza en la medicina.
- Terminan en medicinas alternativas.
- Los problemas asociados a la demora en el diagnóstico
- Disminución de la autoestima
- Sentimiento de culpa de los padres
- Sobrecarga económica

- Tratamientos innecesarios o no efectivos.
- Pérdida de dinero y de tiempo.
- Muchas siguen y mueren sin diagnóstico

Los problemas asociados al tratamiento entre otros son

1. Algunas tienen tratamiento dietario, otras tienen manejo sintomático pero no tienen curas, otras requieren medicinas de alto costo.
2. Muchos de los medicamentos necesarios para estos pacientes no están disponibles en el Cuadro Básico de Medicamentos, o no se disponen en el país.

En Estados Unidos desde que se aprobó en 1983 la Normativa para enfermedades raras o huérfanas se han aprobado clínicamente 1800 tratamientos y el departamento regulatorio para alimentos y drogas FDA se han aprobado 319 medicamentos huérfanos.

En el Ecuador no se ha incentivado la investigación científica que promueva la comprensión de las enfermedades raras o huérfanas, la falta de información continua no permite que el Ecuador se inserte en las redes internacionales que comparten bases de datos sobre pacientes, tratamientos, ensayos clínicos, avances farmacéuticos e instrucción del personal sanitario ecuatoriano líderes en el manejo local de las enfermedades raras o huérfanas a partir del aprendizaje de las experiencias internacionales, además la fragmentación de información científica para la investigación no permite al personal de investigación local remitir de forma temprana a fuentes de líderes científicos con amplia tradición.

Es destacar en el mundo existen numerosas experiencias de países que le apostaron a la investigación científica y constituyen hoy ejemplos exitosos tales como:

- Francia que tiene el GIS, Instituto de Enfermedades Raras o Huérfanas y la Agencia Nacional para la Investigación.
- Alemania Instituto de Enfermedades Huérfanas del Ministerio Federal para la Investigación
- España Instituto de Salud Carlos III
- Bélgica Instituto de Fondos Nacionales para la Investigación
- Italia Instituto Nacional de Salud.
- Israel Instituto Nacional de Salud.
- Países Bajos Organización de Investigación y Desarrollo para la Salud.
- Turquía Consejo de Investigación Científica y Tecnológica

Estos Institutos están unidos a través de Programas de Enfermedades Raras, como networking research programmes on Rare Diseases in Europe, FEDER, con el objetivo de coordinar los programas nacionales y regionales consolidando un sistema de intercambio de información, mejores prácticas para la atención, entrenamiento y aplicación de las cartas de recomendaciones de la Unión Europea en Salud.

Dentro del presente Proyecto de Ley, encontramos los medicamentos huérfanos, para hacer claridad frente a la presente denominación, inmersos en el presente articulado, son aquellos fármacos, aparatos, agentes biológicos o productos dietéticos usados para tratar enfermedades, tan raras, que afectan a 1 por cada 10.000 personas. Estos medicamentos huérfanos, son indispensables para el tratamiento de estas enfermedades, las cuales, el ochenta (80) % son de origen genético.

Enfermedades raras o huérfanas vs. Derecho a la vida

El Derecho a la salud que se predica debe ser gozo de todas las personas, derecho que se convierte en fundamental, en la medida que se ve afectada la vida del paciente, nos hace parar en el camino y debatir si las enfermedades denominadas como raras o huérfanas, no tienen esa íntima relación o conexión jurídica con el derecho a la vida.

Según el contexto en que se desarrollen, se ha sostenido de manera categórica que la Salud y la Seguridad Social son derechos fundamentales porque de manera explícita así lo establece la Constitución Política de la República del Ecuador.

Los Derechos establecidos como Derechos fundamentales, son aquellos, que si bien es cierto no se encuentran plasmados en la Constitución Política como fundamentales, en virtud a la relación que tiene el Derecho a la salud con un Derecho tan fundamental como lo es el Derecho a la vida, determina que si no se protege de forma inmediata el primer derecho se vera vulnerado el segundo, es decir el Derecho a la vida. El fiel ejemplo y para el caso que nos ocupa es el caso de la salud, que no siendo el mismo un Derecho reconocido como fundamental, adquiere este estatus cuando la no prestación del servicio pone en peligro el Derecho a la vida.

Son precisamente estas causas las que impulsan a debatir la importancia para el caso que nos ocupa, el derecho a los servicios de salud, para que sea el Gobierno Nacional, a través del Ministerio de Salud, quien proteja a estos pacientes que padecen de enfermedades raras o huérfanas,

enfermedades que hasta hoy solo han sido reconocidas por la vía de la presión de las organizaciones de pacientes o por vía de amparos.