



**UNIVERSIDAD NACIONAL DE CHIMBORAZO**  
**VICERRECTORADO DE INVESTIGACIÓN, VINCULACIÓN Y**  
**POSGRADO**  
**DIRECCIÓN DE POSGRADO**

**“El derecho a la salud y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras en  
el Ecuador”**

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL GRADO**  
**MAGISTER EN DERECHO CONSTITUCIONAL MENCIÓN DERECHO**  
**PROCESAL CONSTITUCIONAL**

**AUTORA:**

Carina Elizabeth Toscano Gaibor

**TUTOR:**

Mgs. Hugo Patricio Hidalgo Morales

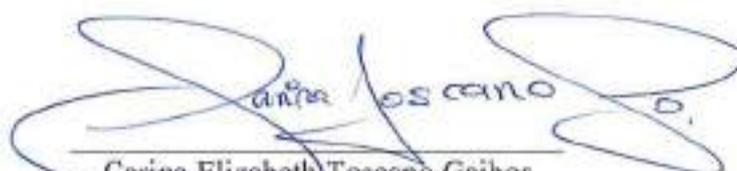
**Riobamba, Ecuador. 2024**

## DECLARATORIA DE AUTORÍA

Yo, Carina Elizabeth Toscano Gaibor, con cédula de ciudadanía número 060580732-0, soy autora del trabajo de investigación titulado: "El derecho a la salud y a la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras en el Ecuador", certifico que la producción, ideas, opiniones, criterios, contenidos y conclusiones expuestas son de mi exclusiva responsabilidad.

Asimismo, cedo a la Universidad Nacional de Chimborazo, en forma no exclusiva, los derechos para su uso, comunicación pública, distribución, divulgación y/o reproducción total o parcial, por medio físico o digital; en esta cesión se entiende que el cesionario no podrá obtener beneficios económicos. La posible reclamación de terceros respecto a los derechos de autor(a) de la obra referida, será de nuestra entera responsabilidad; liberando a la Universidad Nacional de Chimborazo de posibles obligaciones.

En Riobamba, 6 de días del mes de febrero de 2024.



Carina Elizabeth Toscano Gaibor  
C.C. 0605807320



Riobamba, 26 de abril de 2024

## CERTIFICADO DEL TUTOR

Certifico que el presente trabajo de titulación previo a la obtención de grado de Magister en Derecho Constitucional mención Derecho Procesal Constitucional con el tema **"EL DERECHO A LA SALUD Y LA CALIDAD DE VIDA DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS EN EL ECUADOR"**, ha sido elaborado por Carina Elizabeth Toscano Gabor, el mismo que ha sido revisado y analizado en su totalidad con el asesoramiento permanente de mi persona en calidad de tutor, por lo cual se encuentra apta para su presentación y defensa respectiva.

Es todo lo que podemos certificar en honor a la verdad.

Atentamente,

Doctor Hugo Patricio Hidalgo Morales  
TUTOR DE TESIS



Riobamba, 24 de junio de 2024

## ACTA DE SUPERACIÓN DE OBSERVACIONES

En calidad de miembro del Tribunal designado por la Comisión de Posgrado, CERTIFICO que una vez revisado el Proyecto de Investigación y/o desarrollo denominado "El derecho a la salud y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras en el Ecuador", dentro de la línea de investigación de Derecho Constitucional, presentado por la maestrante **TOSCANO GAIBOR CARINA ELIZABETH**, portador de la CI. 0605807320, del programa de **Maestría en DERECHO CONSTITUCIONAL MENCIÓN DERECHO PROCESAL CONSTITUCIONAL**, cumple al 100% con los parámetros establecidos por la Dirección de Posgrado de la Universidad Nacional de Chimborazo.

Es todo lo que podemos certificar en honor a la verdad.

Atentamente,

**Mgs. Wendy Pilar Romero Noboa.**  
**MIEMBRO DEL TRIBUNAL**



Riobamba, 25 de junio de 2024

## ACTA DE SUPERACIÓN DE OBSERVACIONES

En calidad de TUTOR designado por la Comisión de Posgrado, CERTIFICO que una vez revisado el Proyecto de Investigación y/o desarrollo denominado "El derecho a la salud y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras en el Ecuador", dentro de la línea de investigación de Derecho Constitucional, presentado por la maestrante **TOSCANO GAIBOR CARINA ELIZABETH**, portador de la CI. 0605807320, del programa de **Maestría en DERECHO CONSTITUCIONAL MENCIÓN DERECHO PROCESAL CONSTITUCIONAL**, cumple al 100% con los parámetros establecidos por la Dirección de Posgrado de la Universidad Nacional de Chimborazo.

Es todo lo que podemos certificar en honor a la verdad.

Atentamente,

**Doctor Hugo Patricio Hidalgo Morales**  
TUTOR DE TESIS



Riobamba, 20 de junio de 2024

## ACTA DE SUPERACIÓN DE OBSERVACIONES

En calidad de miembro del Tribunal designado por la Comisión de Posgrado, CERTIFICO que una vez revisado el Proyecto de Investigación y/o desarrollo denominado "El derecho a la salud y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras en el Ecuador", dentro de la línea de investigación de Derecho Constitucional, presentado por la maestrante **TOSCANO GAIBOR CARINA ELIZABETH**, portador de la CI. 0605807320, del programa de **Maestría en DERECHO CONSTITUCIONAL MENCIÓN DERECHO PROCESAL CONSTITUCIONAL**, cumple al 100% con los parámetros establecidos por la Dirección de Posgrado de la Universidad Nacional de Chimborazo.

Es todo lo que podemos certificar en honor a la verdad.

Atentamente,

Dr. Eduardo Vinicio Mejía Ph.D  
MIEMBRO DEL TRIBUNAL



Riobamba, 15 de julio de 2024

## CERTIFICADO

De mi consideración:

Yo **HUGO PATRICIO HIDALGO MORALES**, certifico que la señorita **ELIZABETH CARINA TOSCANO GAIBOR** con cédula de identidad No.0605807320 estudiante del programa de maestría en **Derecho Constitucional** mención **Derecho Procesal**, cohorte Primera (2021-2022), presentó su trabajo de titulación bajo la modalidad de Proyecto de titulación con componente de investigación aplicada/desarrollo denominado: **"El Derecho a la salud y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras en el Ecuador"**, el mismo que fue sometido al sistema de verificación de similitud de contenido TURNITIN identificando el porcentaje de 9% en el texto.

Es todo en cuanto puedo certificar en honor a la verdad.

Atentamente,



HUGO PATRICIO HIDALGO MORALES

Dr. Hugo Patricio Hidalgo Morales MBA, Mgs.

CI: 0601561079

Adj.-

- Resultado del análisis de similitud

## **DEDICATORIA**

El presente trabajo lo dedico a mi hijo Esteban Demir, y a mi esposo Dilson Ronaldo quienes son mi motor para seguir adelante. De igual manera este trabajo le dedico a mis Padres Jorge y Narcisa por ser un apoyo incondicional en mi vida.

**Carina Elizabeth Toscano Galbor**

## **AGRADECIMIENTO**

Agradezco a Dios, por estar donde estoy, a la Universidad Nacional de Chimborazo por abrirme sus puertas y poder crecer profesionalmente, a mis docentes por brindarme sus conocimientos a lo largo de esta Maestría.

**Carina Elizabeth Toscano Gaibor**

## ÍNDICE DE CONTENIDO

|   |      |
|---|------|
| DECLARATORIA DE AUTORÍA.....                  | ii   |
| DICTAMEN FAVORABLE DEL PROFESOR TUTOR.....    | iii  |
| CERTIFICADO DE LOS MIEMBROS DEL TRIBUNAL..... | iv   |
| CERTIFICADO ANTI PLAGIO.....                  | vii  |
| DEDICATORIA.....                              | viii |
| AGRADECIMIENTO.....                           | ix   |
| Índice DE CONTENIDO.....                      | x    |
| ÍNDICE de tablas.....                         | xiii |
| Índice de figuras.....                        | xiv  |
| resumen.....                                  | xv   |
| ABSTRACT.....                                 | xvi  |
| Introducción.....                             | 17   |
| CAPÍTULO I.....                               | 21   |
| 1. Marco referencial.....                     | 21   |
| 1.1 Antecedentes.....                         | 21   |
| 1.2 Planteamiento del problema.....           | 24   |
| 1.3 Justificación.....                        | 27   |
| 1.4 OBJETIVOS.....                            | 30   |
| Capítulo ii.....                              | 31   |
| 2.1 Unidad 1.....                             | 32   |

|  |    |
|--|----|
| 2.1.1 Derecho a la Salud: Fundamentos y Marco Normativo.....       | 32 |
| 2.2 Unidad 2.....  | 37 |
| 2.2.1 Enfermedades raras: Características y desafíos.....          | 37 |
| Unidad 3.....  | 39 |
| 2.3.1 Equidad en el acceso a la salud para enfermedades raras..... | 39 |
| capítulo III.....  | 44 |
| 3 Metodología.....   | 44 |
| 3.1 Unidad de análisis.....  | 44 |
| 3.2 Método.....  | 44 |
| 3.3 Enfoque de la investigación.....                               | 46 |
| 3.4 Tipo de investigación.....                                     | 47 |
| 3.5 Diseño de la investigación.....                                | 47 |
| 3.6 Población y muestra.....                                       | 48 |
| 3.7 Técnicas e instrumentos de investigación.....                  | 49 |
| 3.8 Técnicas para el tratamiento de la información.....            | 51 |
| capítulo IV.....   | 52 |
| 4.1 Resultados.....  | 52 |
| 4.2 Discusión de los resultados.....                               | 64 |
| 4.3 Comprobación de Hipótesis.....                                 | 66 |
| Conclusiones.....  | 68 |
| recomendaciones.....   | 69 |

propuesta.....70

anexo.....77

## ÍNDICE DE TABLAS

|   |    |
|---|----|
| <b>Tabla 1. <i>Condición</i></b> .....          | 53 |
| <b>Tabla 2. <i>Tiempo</i></b> .....             | 54 |
| <b>Tabla 3. <i>Tratamientos</i></b> .....       | 55 |
| <b>Tabla 4. <i>Condiciones</i></b> .....        | 56 |
| <b>Tabla 5. <i>Acceso</i></b> .....             | 57 |
| <b>Tabla 6. <i>Calidad de vida</i></b> .....    | 58 |
| <b>Tabla 7. <i>Servicios de salud</i></b> ..... | 59 |
| <b>Tabla 8. <i>Legalidad</i></b> .....          | 60 |
| <b>Tabla 9. <i>Apoyo legal</i></b> .....        | 61 |
| <b>Tabla 10. <i>Mejoras</i></b> .....           | 62 |

## ÍNDICE DE FIGURAS

|  |    |
|--|----|
| Figura 1. <i>Condición</i> .....         | 53 |
| Figura 2. <i>Tiempo</i> .....            | 54 |
| Figura 3. <i>Tratamiento</i> .....       | 55 |
| Figura 4. <i>Condiciones</i> .....       | 56 |
| Figura 5. <i>Acceso</i> .....            | 57 |
| Figura 6. <i>Calidad de vida</i> .....   | 58 |
| Figura 7. <i>Servicio de salud</i> ..... | 59 |
| Figura 8. <i>Legalidad</i> .....         | 60 |
| Figura 9. <i>Apoyo legal</i> .....       | 61 |
| Figura 10. <i>Mejora</i> .....           | 62 |

## RESUMEN

En Ecuador la primera causa de mortalidad, de acuerdo a los datos de la OMS, son consecuencia de una enfermedad huérfana, siendo mayoritariamente mujeres las víctimas y personas menores a los 60 años. Por lo tanto, el objetivo de la presente investigación es analizar legalmente la normativa nacional e internacional relacionadas con el derecho a la salud y la calidad de vida en pacientes con enfermedades raras en el Ecuador, mediante un estudio doctrinario y de campo para garantizar el acceso a la salud de manera eficiente y oportuna. La metodología implementada tuvo un enfoque cualitativo y cuantitativo, se utilizó un diseño no experimental de tipo transversal ya que no se manipularon las variables descritas y se desarrolló en un periodo determinado, la población fue obtenida a través de una muestra por conveniencia, siendo fundamental la aplicación de una investigación documental y de campo, para obtener la información respectiva a través de métodos, técnicas e instrumentos, utilizando la entrevista en pacientes con enfermedades raras en Riobamba. Mediante esta metodología se logró determinar que se identificó lagunas en la aplicación efectiva de las medidas legales, lo que impacta directamente en el acceso a tratamientos y la calidad de vida de esta población. En este contexto se concluye que va en aumento la demanda de personas que padecen enfermedades raras, colocándolos en una situación doblemente vulnerable en relación a sus derechos constitucionales, por el incumplimiento del Estado a la normativa vigente y la violación de sus derechos establecidos en la Constitución ecuatoriana.

**Palabras claves:** Enfermedades catastróficas, derechos humanos, derechos constitucionales, salud, calidad de vida.

## Abstract

In Ecuador, the first cause of mortality, according to WHO data, is a consequence of an orphan disease; women and people under 60 years of age are the most affected. Therefore, this research aims to legally analyze the national and international regulations related to the right to health and quality of life in Ecuadorian patients with rare diseases. They were applying a doctrinal and field study to guarantee access to health efficiently and timely. The methodology implemented had a qualitative and quantitative approach; a non-experimental cross-sectional design was used since the described variables were not manipulated and it was developed in a specific period; the population was obtained through a convenience sample, being fundamental to the application of a documentary and field investigation, to obtain the information through methods, techniques and instruments, using the interview in patients with rare diseases in Riobamba. Through this methodology, it was determined that gaps were identified in the effective application of legal measures, which directly impact the access to treatments and the quality of life of this population. In this context, it is concluded that the demand from people suffering from rare diseases is increasing, placing them in a doubly vulnerable situation regarding their constitutional rights due to the State's failure to comply with current regulations and the violation of their rights established in the Ecuadorian Constitution.

**Keywords:** Catastrophic diseases, human rights, constitutional rights, health, quality of life.



GABRIELA MARÍA DE  
LA CRUZ FERNÁNDEZ

Reviewed by:  
Msc. Gabriela de la Cruz Fernández  
**ENGLISH PROFESSOR**  
C.C. 0603467929

## INTRODUCCIÓN.

Considerando la salud como un derecho humano fundamental de todo ciudadano, regulado en diferentes textos normativos de carácter constitucional a nivel mundial, de acuerdo con la OMS, (2024) se define a la persona saludable como aquella que se encuentre en un estado de completo bienestar físico, mental, y social y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades.

Según Bueno, (2023) la declaración mundial de los derechos humanos, establece como un ideal común para todos los pueblos y naciones, que los derechos humanos fundamentales, han de protegerse a nivel mundial. Lo cual queda determinado en el artículo 25, cuando afirma el derecho de toda persona a un nivel adecuado de salud y bienestar.

De acuerdo con la Organización Mundial De La Salud, (2024), los veintisiete Estados de la U.E no están en condiciones de ofrecer atención, a un abanico de enfermedades raras actuales. La ausencia de políticas sanitarias específicas para el tratamiento de este tipo de afecciones, sumado a la ausencia de conocimientos y escaso personal médico especializado en el tema, provoca retrasos en los diagnósticos y dificultades para acceder a la atención requerida. Como consecuencia, se producen deficiencias en la aplicación de la asistencia médica, mermando la calidad de vida de los pacientes que padecen este tipo de enfermedades raras (Sánchez & Sánchez, 2018).

Al considerar los bienes sociales primarios, es fundamental no obviar el acceso a la cobertura sanitaria. En teoría de derechos humanos, es claro que estas no pertenecen al grupo de los llamados derechos humanos primarios, civiles o políticos, sino a los derechos económicos, sociales y culturales, que no son categóricos, por ello obligan a los Estados solo en los términos establecidos en la legislación. De acuerdo a lo planteado por Cárcar, (2016)

cualquiera sea el caso, la investigación de estas patologías y la asistencia sanitaria a estos enfermos, es un deber de justicia que el Estado debe procurar cubrir.

De lo antes expuesto, se puede inferir, que el derecho se nos presenta como un fenómeno social, como una realidad que no se remite a hechos naturales, sino a convenciones. El análisis de estos dos tipos de enfrentamientos, la innovación, por una parte, y, por otra, el acceso a los avances en los medicamentos y otros productos, dentro de la asistencia sanitaria, obliga a realizar una nueva incursión en el área intersticial del derecho.

La Constitución de La República Del Ecuador, (2008) garantiza a todos los ciudadanos, el ejercicio pleno del derecho a la salud, en particular de aquellos grupos vulnerables y de aquellas personas que sufran de enfermedades catastróficas o de alta complejidad de manera especializada y gratuita; para cumplir con este mandato la CRE dispone que se garantice el presupuesto de manera oportuna y permanente.

Según la Asamblea Nacional del Ecuador, (2022) reformó el 29 de abril del 2022 la Ley Orgánica de Salud, donde establece en su Capítulo III-A de las enfermedades catastróficas y raras o huérfanas la mismas que dice:

*Art. ... (1).- El Estado ecuatoriano reconocerá de interés nacional a las enfermedades catastróficas y raras o huérfanas; y, a través de la autoridad sanitaria nacional, implementará las acciones necesarias para la atención en salud de las y los enfermos que las padezcan, con el fin de mejorar su calidad y expectativa de vida, bajo los principios de disponibilidad, accesibilidad, calidad y calidez; y, estándares de calidad, en la promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación, habilitación y curación. Las personas que sufran estas enfermedades serán consideradas en condiciones de doble vulnerabilidad.*

En el marco del Derecho Constitucional en Ecuador, podría afirmarse que existe una violación sistemática de los derechos constitucionales a la salud y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras. A pesar de que el derecho a la salud, es universal reconocido por varios instrumentos internacionales y por la Constitución de la República del Ecuador, estos pacientes enfrentan dificultades para acceder a servicios especializados y tratamientos adecuados, además, encuentran obstáculos en el acceso a la justicia y una falta de amparo constitucional efectivo (Moscoso, 2020).

De acuerdo a lo planteado por Jiménez, (2023) se calcula que un millón de ecuatorianos padecen alguna enfermedad rara, y según la lista del Ministerio de Salud, se han descrito unas 106 enfermedades raras de las 8 mil existentes, cifra que parece ser inexacta, ya que solo en uno de los hospitales de Quito, se han diagnosticado 400.

En el Ecuador, no existe una lista única de enfermedades raras, por lo cual desde octubre del 2022 el Ministerio de Salud Pública (MSP) está implementando el Registro Único de Enfermedades Raras (RUER), el mismo que al 11 de enero del 2022 según la noticia publicada en la página web de este Ministerio se han registrado 753 usuarios, de los cuales 237 han completado el registro con éxito (Rueda, 2015).

Por otra parte, el alto costo de la medicina y tratamientos de estas enfermedades se convierte en una de las causas de exclusión de los pacientes y vulneración al derecho a la salud. Dentro de este contexto, es necesario preguntarse, si no se estaría vulnerado el derecho de los pacientes que padecen enfermedades raras en Ecuador, al no recibir una atención médica efectiva y de calidad, o si, por el contrario, disfrutaran de un servicio médico y hospitalario, en igualdad de condiciones que cualquier otro paciente (Astudillo, 2018).

El Estado mantiene una deuda con estos pacientes con enfermedades catastróficas, al obviar su priorización, la cual se encuentra claramente reflejada en la Carta Magna, donde

se expresa tácitamente la atención especializada y sus respectivos tratamientos para los ciudadanos que las padecen, aunado a esto no se les otorga una amplia cobertura de salud ni de prevención, como tampoco se aplican planes estratégicos para el diagnóstico y prevención de enfermedades y como complemento disponibilidad de los medicamentos es escasa y costosa, lo que limita la adquisición de las mismas a un elevado índice de estos pacientes (Siguencia & Morales, 2021).

Es por ello que el propósito de esta investigación, consiste en analizar de manera crítica el alcance del derecho a la salud para determinar su influencia en la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras en el Ecuador, para lo cual se realizará las siguientes actividades, realizar un estudio crítico del alcance del derecho a la salud y de las enfermedades raras; determinar por qué el derecho a la salud influye en la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras, para proponer acciones concretas que permitan mejorar la salud y la calidad de vida de estas personas de atención prioritaria (Ronquillo et al., 2021).

## CAPÍTULO I

### 1. Marco referencial.

#### 1.1 Antecedentes

El tema de la salud, es de amplia dimensión, lo que hace que sea un tema de debate globalizado, cuya dirección siempre recae sobre la sostenibilidad de los sistemas del Estado y las políticas de salud de estos. Sus niveles macro y micro permiten visualizar las respuestas de atención que ofrecen a través de sus sistemas de salud, lo que en muchos casos no abastecen las necesidades de los pacientes que sufren enfermedades raras o de alto riesgo, limitando el servicio de acceso de estos enfermos (Inca, 2023).

Las enfermedades raras, también conocidas como huérfanas o catastróficas, afectan a un bajo porcentaje de personas, con relación a la población general. El origen de estas es genético en un 85%. Son de carácter crónico y latentemente mortales, la mayoría de origen genético. Son incapacitantes, dolorosas, incurables y una gran parte de ellas, no tiene tratamiento (Batista et al., 2023).

Se hace necesario mencionar el alto costo que ocasiona una enfermedad catastrófica en pacientes y familiares, que aun cuando la salud es un derecho constitucional y fundamental, puede llegar a ser infringido al no poder adquirir las medicinas u tratamientos médicos. Lo que hace imperante modificar la legislación actual en Ecuador, de manera tal que permita garantizar una atención integral, con fácil acceso a la adquisición de medicamentos y que le ofrezca al ciudadano protección efectiva a su condición.

Con relación al tema aquí planteado, existen investigaciones previas, que le otorgan relevancia a la presente investigación y guardan estrecha relación con la misma, los cuales serán analizados a continuación.

En la investigación realizada por Catama y Monsore, (2020) titulada, derecho a la salud y enfermedades raras, tuvo como finalidad analizar si se ha vulnerado el derecho a la salud de las personas con enfermedades raras. En dicho análisis determina que las enfermedades raras son aquellas que cuentan con una baja prevalencia en la población, afectando a menos de cinco personas por cada 10.000 habitantes y que el porcentaje de población afectado por una enfermedad rara es cada vez más alto. Según Astudillo, (2018) a través del concepto jurídico del derecho a la salud y de diversos informes y testimonios que ilustran la situación actual de los pacientes con enfermedades raras en España, teniendo a su vez en cuenta las dificultades ocasionadas por la pandemia del COVID-19, se concluyó que el derecho a la salud de las personas con enfermedades raras no se ha respetado, además agrega que los pacientes con enfermedades raras no disponen, en igualdad de condiciones, de un tratamiento de calidad y una atención sanitaria eficaz, ya que un paciente con enfermedad rara espera una media de cuatro años hasta obtener un diagnóstico.

En ese lapso de tiempo no recibe un apoyo o un tratamiento adecuado a su patología, lo que desemboca en muchas ocasiones en la agravación de la enfermedad. Finalmente, la autora concluye que en definitiva, es necesario centrarse en los inconvenientes y obstáculos existentes para lograr una mejor atención sanitaria, de igual manera aunar esfuerzos en la búsqueda de soluciones, propiciando un escenario en el que los pacientes con enfermedades raras no se topen con dificultades añadidas a su "rara" situación (Tamayo & Calderón, 2020).

Dentro de esta misma línea de investigación para Campaña y Manzano, (2020) en su investigación titulada "La vulneración de los derechos de las personas con enfermedades catastróficas y su dificultad al acceso a la atención integral en el sistema de salud pública". Esta investigación estuvo basada en dos aspectos siendo el primero de ellos, la revisión y consideración de la normativa legal vigente en Ecuador, la cual, de acuerdo a la autora, esta

debe estar acorde con el cumplimiento del derecho a la salud de todos los ciudadanos, especialmente para aquellos que se encuentren en situación de vulnerabilidad y con ello hacer valer el principio de la equidad y de justicia en la distribución de los servicios de salud.

El segundo aspecto de esta investigación consistió en identificar las debilidades presentes en lo concerniente a la dotación de medicamentos a las personas que padecen enfermedades catastróficas, asimismo constatar que este grupo de personas hicieran valer su derecho a la salud, de manera efectiva sin llegar a instancias judiciales para lograrlo. Concluye la autora, que el Estado debería implementar mecanismos que ayuden a la agilización e inmediatez en la entrega de medicamentos a este tipo de pacientes, considerando dos puntos importantes dentro de la Constitución Ecuatoriana para la atención de este grupo vulnerable; primero el derecho a la salud y segundo este colectivo humano está considerado como grupo prioritario para la atención integral y que en muchas ocasiones pueden presentar inclusive doble vulnerabilidad (Vargas & Barragán, 2020).

En la búsqueda de investigaciones en concordancia con el tema y motivo de esta investigación, se encontró la de Cañizares Maigua Teresa Edith (2017), denominada, "La aplicación de la normativa sobre enfermedades catastróficas en el Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín de la ciudad de Quito, 2017", cuya finalidad consistió, en determinar que de toda la protección que brinda el Estado en su normativa legal, en ocasiones solo queda plasmada en el papel, ya que existe un sin número de antecedentes en el cual se demuestra que varios de los pacientes con enfermedades catastróficas del Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín de la ciudad de Quito han llegado a procesos judiciales para que su derecho a la salud sea cumplido. Por otra parte, hace referencia a las acciones de protección interpuestas por dichos pacientes por la falta de entrega de sus medicamentos. La autora antes mencionada, determina la importancia de una posible solución a la problemática del tema investigado,

señalando que se debe realizar una reforma del instructivo para la adquisición de medicamentos, denominado Cuadro Nacional de medicamentos básicos, lo que permitirá un efectivo acceso a la salud y a los medicamentos.

Dentro del contexto del derecho se hace pertinente el artículo desarrollado por Morales, (2020), el cual lleva por título, "Inexistencia de políticas públicas y el derecho a la salud en las enfermedades catastróficas". El cual planteó determinar la necesidad de crear políticas públicas oportunas y sostenibles a favor de las personas que padecen enfermedades catastróficas, huérfanas o raras, partiendo de la definición de los preceptos constitucionales, tomando como referencia que Ecuador es un Estado constitucional de derechos y justicia. Por otra parte, la precitada autora plantea la búsqueda de estrategias asertivas, que tengan como objetivo garantizar el derecho a la salud y la vida de este grupo de atención prioritario, la investigación abordó el tema de las políticas públicas dentro del contexto nacional e internacional y de esta forma evidenciar los resultados que existen entre ambos, aunado a esto se analizó de manera concisa lo que abarca el derecho a la salud y la vida en Ecuador. Por último, se pauta la relación entre políticas públicas, el derecho a la salud y a la vida en las personas que padecen enfermedades catastróficas, huérfanas o raras. Además, agrega como conclusión la necesidad de crear políticas públicas oportunas y sostenibles a favor de las personas que padecen enfermedades catastróficas huérfanas o raras, que garanticen la salud y la vida, las mismas que deben basarse en mecanismos y estrategias concretas, con base en la realidad que viven la personas que padecen estas patologías concluyendo en la inexistencia de políticas públicas en temas de salud en el Estado.

## **1.2 Planteamiento del problema**

En el marco del Derecho Constitucional de los pacientes con enfermedades raras, el Art. 35. de la Constitución de Ecuador señala, "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" la Constitución de La República Del Ecuador, 2008) siendo esto el garante fundamental del derecho ciudadano, a recibir atención médica especializada, la cual es de vital importancia para su padecimiento. Sin embargo, el desconocimiento de los pacientes de su derecho a la salud, los hace aún más vulnerables, en comparación a los otros pacientes con otras enfermedades, negándoseles el derecho al disfrute de una vida digna y de calidad en Ecuador.

La falta de un disfrute efectivo de los derechos constitucionales de los pacientes con enfermedades raras, conduce a una limitada atención y consideración de sus necesidades específicas, desde el punto de vista educativo, laboral y social, de igual manera para acceder a servicios especializados y tratamientos adecuados. A esto se le suma la escases de recursos económicos presente en algunos pacientes, lo que genera más obstáculos en la igualdad de derechos a la salud de este grupo de atención prioritaria. La ausencia de una protección y amparo constitucional efectivo, dificulta la búsqueda de soluciones y el amparo a sus derechos ciudadanos ante instancias judiciales y administrativas.

En este sentido es importante acotar, lo planteado por Chipia, (2020) quien plantea que dentro de la población que padece este tipo de enfermedades raras o catastróficas, son los niños quienes mayoritariamente las padecen, haciéndolas más vulnerables, impactantes y dolorosas. El tener un niño con un padecimiento poco común, es devastador, más en sus etapas iniciales cuando el diagnóstico no es preciso, lo que obliga a consultar un sinnúmero de especialistas, sin obtener una respuesta asertiva acerca del padecimiento del infante y quizás con posibilidades de una enfermedad con limitaciones terapéuticas.

De acuerdo con Uribe, (2019) quien determina que no existe en Ecuador un registro de la totalidad de pacientes que padecen una enfermedad poco frecuente, pero gracias a los datos

de la Alianza por el Derecho y Protección de la Salud y la Fundación para el Estudio y Divulgación de Enfermedades Raras en Ecuador, son 300.000 personas aproximadamente, las que sufren de una enfermedad poco frecuente en el país.

La carencia de un registro específico en red de pacientes con enfermedades raras en el Ecuador es una de los tantos obstáculos del laberinto de dificultades que enfrentan los pacientes, de igual manera, laboratorios con tecnología que permitan realizar estudios metabólicos y moleculares no disponibles en Ecuador, lo que obliga a crear alianzas estratégicas con especialistas extranjeros como apoyo para el diagnóstico.

Por otra parte, al no gozar de una salud efectiva la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras es crítica, ya que en su mayoría suelen ser crónicas, degenerativas y con limitaciones funcionales significativas, lo que implica una carga física, emocional y social considerable para los pacientes y sus familias. Esta situación se agrava aún más, por las limitaciones en el acceso a la justicia de los pacientes con enfermedades raras. Los obstáculos procesales, la falta de conocimiento jurídico y la falta de recursos para acceder a representación legal adecuada, dificultan la presentación de demandas y la defensa de sus derechos en los tribunales constitucionales (González & García, 2018).

A lo anteriormente descrito se suma, el insuficiente amparo constitucional, que no ofrece a los pacientes con enfermedades raras, oportunidades para superar los obstáculos que le permitan obtener un amparo efectivo. La falta de conciencia e indiferencia sobre este tipo de enfermedades, por parte de los operadores judiciales y la falta de criterios claros, para la consideración de casos urgentes y prioritarios, limitan la efectividad de las medidas de mecanismos de protección (Campaña & Cabieses, 2023).

La frecuente violación de los derechos constitucionales de los pacientes con enfermedades raras, demanda con urgencia la implementación y aplicación de normativas

legales, que vayan más allá de la simple restitución de los derechos vulnerados, ya que la ausencia de programas y de políticas adecuadas, impiden que los ciudadanos que las padecen, puedan acceder a medidas de compensación, rehabilitación y apoyo psicológico.

Con la implementación de medidas legales que garanticen el acceso efectivo a la salud de estos pacientes, se les garantizará de manera efectiva y real el acceso a medidas de atención integral, para asegurar el pleno ejercicio de los derechos fundamentales de estos enfermos. De lo antes expuesto, se plantean las siguientes interrogantes: ¿Cómo se aplica el derecho constitucional respecto a la salud, en la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras en el Ecuador? ¿Cuál es la eficacia de las medidas y mecanismos en la protección y garantía del derecho a la salud y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras en Ecuador? ¿Cuáles serían las reformas a implementar, que permitan garantizar el derecho a la salud y la calidad de vida en pacientes con enfermedades raras en el Ecuador?

### **1.3 Justificación**

Esta investigación de carácter jurídico, plantea la situación de los pacientes con enfermedades raras, sin dejar a un lado los inconvenientes éticos presentados dentro del derecho a la asistencia sanitaria. Se plantea que esta denominación es únicamente epidemiológica y desde el aspecto clínico y ético, estas afecciones son iguales a otras, por lo que al considerarse bienes sociales primarios, es fundamental considerar la accesibilidad a la protección sanitaria.

La declaración universal de los derechos humanos de la Organización de las Naciones Unidas, (2022) consagra los derechos fundamentales del ser humano, y en su artículo 25 promulga el derecho a la salud, como uno de los primordiales. Según la Asamblea Nacional, (2015) señala con relación a lo planteado, que el derecho a la salud, a la vida y a la integridad personal y el derecho a la no discriminación, entre muchos otros, son propios del ser humano

y reconocidos por leyes nacionales e internacionales y su incumplimiento flagela la dignidad y el derecho del ser humano. Por ello el Estado Ecuatoriano debe ser garante del cumplimiento y disfrute de estos derechos, en las entidades de salud pública y privada de toda la nación.

Dentro de este mismo contexto, la legislación ecuatoriana establecida en la Constitución de La República Del Ecuador, (2008) reconoce el derecho a la salud en su Art.32, cuando expresa textualmente

*"La salud es un derecho que garantiza el Estado, cuya realización se vincula al ejercicio de otros derechos, entre ellos el derecho al agua, la alimentación, la educación, la cultura física, el trabajo, la seguridad social, los ambientes sanos y otros que sustentan el buen vivir."*

Sin embargo, otras legislaciones de menor jerarquía, creadas con la finalidad de regular la atención de los enfermos que presentan enfermedades raras o catastróficas, no establecen mecanismos que permitan determinar el cumplimiento del derecho a la salud, siendo este un derecho primordial que debe ser respetado sin distinción alguna.

Por lo antes expuesto surge la necesidad imperante de un cambio en las políticas públicas, encauzado al respeto del derecho a la salud y calidad de vida de estos pacientes que padecen estas condiciones.

En materia de teoría de derechos humanos, se encuentran fuera de este grupo los denominados derechos humanos primarios, civiles y políticos, pero si, al de los derechos económicos, sociales y culturales que, al no ser categóricos, obligan al Estado solo en los términos establecidos en la legislación. Por ello, la atención, investigación y asistencia a estos enfermos debe ser estipulado como un deber de justicia, por lo que es el Estado, quien debe atender y procurar cubrir la atención de quienes padecen esta condición.

Dentro de la normativa legal vigente en el Ecuador de acuerdo con Malo y Corral, (2019) se hace necesario considerar el cumplimiento del derecho a la salud, para todos los ciudadanos, particularmente para aquellos que presenten vulnerabilidad, logrando con ello el sentido de equidad, por ser este, el principio fundamental del derecho. Con relación a lo planteado es necesario destacar y considerar dos aspectos fundamentales, como son: a) Garantizar la salud de la mayoría de la población y b) La equidad en la distribución de los servicios inherentes a la salud.

Según Asamblea Nacional, (2017) en la Ley Orgánica de Salud (reforma 2017) se establece en el artículo 2 en su literal c), estipula:

*“Implementar las medidas necesarias que faciliten y permitan la adquisición de medicamentos e insumos especiales para el cuidado de enfermedades catastróficas en forma oportuna, permanente y gratuita para la atención de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas”* Lo que establece como una obligación o deber de la autoridad sanitaria nacional, el cumplimiento del mismo.

Por lo anteriormente expuesto, sería importante establecer, si los centros de salud cumplen con la normativa constitucional del derecho a la salud, de igual manera, la garantía de su cumplimiento en cuanto a la entrega de medicinas a los pacientes con enfermedades catastróficas, de manera rápida y efectiva, por parte de quienes dirigen los centros hospitalarios.

La aplicabilidad de esta investigación, es un aporte significativo en el ámbito legislativo, para implementar mecanismos legales con la finalidad de exigir el cumplimiento de los derechos de los pacientes con enfermedades raras. De igual manera es un llamado de atención para, docentes y abogados en ejercicio de sus funciones, para que incursionen en un tema poco abordado como es el de las enfermedades raras.

La finalidad de esa investigación es la de analizar legalmente todas las normativas relacionadas con el derecho a la salud y la calidad de vida en pacientes con enfermedades raras en el Ecuador y con ello determinar la eficacia legal de las medidas de protección y la garantía del derecho a la salud y la calidad de vida, de los pacientes con enfermedades raras en el país, y finalmente presentar un catálogo, con propuestas de acciones legales que permitan mejorar la protección, atención y la calidad de vida de los pacientes afectados con estos tipos de enfermedades.

#### **1.4 OBJETIVOS:**

##### **Objetivo general**

Analizar legalmente la normativa nacional e internacional relacionadas con el derecho a la salud y la calidad de vida en pacientes con enfermedades raras en el Ecuador, mediante un estudio doctrinario y de campo para garantizar el acceso a la salud de manera eficiente y oportuna.

##### **Objetivos específicos**

- Realizar un análisis cronológico de los tres últimos gobiernos, acerca de la implementación de planes y leyes relacionadas con del derecho a la salud y las enfermedades raras en el Ecuador.
- Determinar la eficacia legal de las medidas de protección y la garantía del derecho a la salud y la calidad de vida, de los pacientes con enfermedades raras en Ecuador.
- Presentar una hoja de ruta, con propuestas de acciones legales que permitan mejorar la protección, atención y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras en el Ecuador.

## CAPÍTULO II

### 2 MARCO TEÓRICO

En Ecuador el sistema de salud ha sostenido a lo largo de los años constantes cambios, esto debido a las crisis estructurales de los modelos económicos y de desarrollo de los últimos gobiernos, regidas a las tres últimas constituciones, entre los años de 1979, 1998 y la aprobada en el 2008 (Briones et al., 2021).

La Constitución de 1979, estuvo enmarcada con la culminación de la dictadura militar. Posteriormente la Carta Magna de 1998 correspondió a la llegada de las políticas neoliberales, siguiendo con la Norma Suprema de 2008, que fue aprobada por el pueblo ecuatoriano como respuesta a la inestabilidad política del 2000, la cual condujo a la Presidencia a Rafael Correa, quien logró la mayoría en el parlamento, logrando con ello profundas transformaciones en los ámbitos social, político y económico, realizó cambios en el sector salud, los cuales se encuentran contemplados en los artículos 32 y 34 de la Constitución del 2008 (Molina, 2019).

El artículo 32 les otorga a los ciudadanos otras áreas vinculadas con la política social, no se limita a la salud solo desde el buen estado físico y mental, sino también incluye, los servicios públicos, la alimentación, educación, trabajo, seguridad social, cultura física, los ambientes sanos y todo lo que garantice o mejore las condiciones de una buena vida de los ciudadanos.

En lo que concierne al artículo 34, este plantea que la seguridad social como un derecho irrenunciable, de todas las personas, y será deber y responsabilidad primordial del Estado haciendo efectivo el ejercicio pleno de este derecho, que incluye a las personas que realizan trabajo no remunerado en los hogares, actividades para el auto sustento en el campo, toda forma de trabajo autónomo y a quienes se encuentran en situación de desempleo.

Ibidem el artículo 35 complementa los anteriores cuando describe y desarrolla los derechos que toman en cuenta las diferencias y condiciones especiales de los adultos mayores, migrantes, mujeres embarazadas, personas con discapacidad, personas con enfermedades catastróficas, privadas de libertad y los ciudadanos consumidores de los servicios públicos.

## **2.1 Unidad 1.**

### ***2.1.1 Derecho a la Salud: Fundamentos y Marco Normativo.***

#### **1. Salud como derecho fundamental**

El derecho a la salud, consagrado internacionalmente en documentos fundamentales como la Declaración Mundial de los Derechos Humanos y respaldado por la Constitución de la República del Ecuador de 2008, representa un pilar esencial en la protección de la dignidad y bienestar de los ciudadanos. Este derecho se define no solo como la ausencia de enfermedad, sino como un estado de completo bienestar físico, mental y social. La garantía de acceso a servicios de salud de calidad se convierte, entonces, en un mandato legal y ético que el Estado debe procurar cumplir para todos los ciudadanos (Ley Orgánica de Salud, 2016).

#### **2. Enfermedades Raras: Una realidad olvidada**

Las enfermedades raras, también conocidas como enfermedades huérfanas, afectan a un segmento significativo de la población ecuatoriana. A pesar de su prevalencia, la falta de políticas sanitarias específicas, la escasez de conocimientos y recursos especializados, y la limitada disponibilidad de tratamientos, contribuyen a que estos pacientes enfrenten considerables dificultades en su camino hacia el diagnóstico y la atención adecuada. La ausencia de una lista única de estas enfermedades complica aún más la comprensión precisa de su alcance en el país (González & García, 2018).

### **3. Marco normativo nacional e internacional.**

La Constitución de 2008 y la Ley Orgánica de Salud, reformada en 2022, establecen el reconocimiento y atención prioritaria de las enfermedades raras en Ecuador. Sin embargo, a pesar de estos marcos normativos, persisten desafíos en la implementación efectiva de políticas que aseguren el acceso a servicios de salud de calidad para estos pacientes.

### **4. Marco normativo Internacional**

La Organización Mundial de la Salud, promovió en el año 2007, la revisión de la décima versión de la Clasificación Internacional de Enfermedades raras (CIE-10). Señala el servicio Canario de Salud (Canario, 2022), que el proceso de esta revisión estuvo a cargo de la institución Orphanet, quien la responsable de la elaboración de la propuesta relativa a las enfermedades raras, para incorporar en la nueva CIE-11, conformando el Grupo Consultivo Temático sobre Enfermedades Raras de la OMS (RD-TAG). Para el año 2013 se realizó una propuesta para incluir en la CIE-11 más de 5.000 mil enfermedades raras.

En el año 1993, la Unión Europea consideró las enfermedades raras dentro de un ámbito de actuación prioritaria en el marco de la salud pública. En 1999, es aprobado el Programa de Acción Comunitaria sobre enfermedades poco comunes, por parte de la Comisión Europea, el programa indica, que en el entorno Europeo puede considerarse como prevalencia baja, una tasa inferior a 5 por 10.000 habitantes, el precitado Plan se encuentra enmarcado en 4 acciones prioritarias que permitan mejorar la información, la formación, la colaboración transnacional, así como el control, la vigilancia y la detección precoz de las enfermedades raras (Canario, 2022).

Posteriormente el Parlamento Europeo y el Consejo de la Unión Europea, publicaron en 1999 el Reglamento sobre medicamentos huérfanos, en el mismo, se especificaban los criterios a considerar de un fármaco como medicamento huérfano, estableciendo una variedad

de incentivos con la finalidad de promover la investigación, el desarrollo y la comercialización de medicamentos para la prevención, el diagnóstico o el tratamiento de las enfermedades raras.

La Comisión Europea en un comunicado denominado "Las enfermedades raras: un reto para Europa" planteaban una estrategia global que permitiera apoyar a los Estados miembros, con la intención de mejorar el proceso de atención a las enfermedades raras, así como la investigación y su importancia.

Esta acción se estableció en tres ejes fundamentales de trabajo:

- Mejorar el reconocimiento y la visibilidad de las enfermedades raras
- Apoyar las políticas relativas a las enfermedades raras en los Estados miembros.
- Desarrollar la cooperación, la coordinación y la regulación europeas en relación con las enfermedades raras.

Dentro de este mismo contexto, la Recomendación del Consejo de Europa en el año 2009, de acuerdo a lo expresado por Canario, (2022) propone desarrollar una variedad actuaciones, comprendidas en 7 áreas:

1. Planes y estrategias en el ámbito de las enfermedades raras.
2. Definición, codificación e inventario adecuados de las enfermedades raras. Estrategia de Enfermedades Raras de Canarias 2022-2026.
3. Investigación sobre enfermedades raras.
4. Centros Especializados y Redes Europeas de Referencia para enfermedades raras.
5. Recopilación de conocimientos especializados a escala europea sobre enfermedades raras.
6. Responsabilización de las organizaciones de pacientes.
7. Sostenibilidad. En el año 2010, se constituye el Comité Europeo de Expert.

El 28 de febrero de 2019, la Unión Europea creó la Plataforma Europea para el Registro de Enfermedades Raras (EU RD Platform), con la finalidad de ser un centro generador de conocimiento que permitiese beneficiar y mejorar, través de un esfuerzo común el diagnóstico y tratamiento de pacientes con este tipo de patología.

Existen diferentes entidades dentro del marco internacional, dedicadas a la mejorar la atención a las enfermedades raras, en diferentes ámbitos, tales como:

*Orphanet*: fundada por el Instituto Nacional Francés de la Salud e Investigación Médica (INSERM), con la finalidad de crear una base de datos con libre acceso en enfermedades raras y en medicamentos. A partir del año 2000 y con el apoyo de la Comisión Europea se conforma como un consorcio integrado por 40 países de todo el mundo. Desarrollaron un lenguaje común dentro del ámbito de las enfermedades raras, con los códigos ORPHA, que están alineados con términos como la CIE y SNOMED-CT, siendo esto clave para la interoperabilidad de la base de datos.

- *IRDiRC*: el Consorcio Internacional de Investigación sobre Enfermedades Raras (IRDiRC), creado en el 2011, en conjunto con la Comisión Europea y los Institutos Nacionales de Salud de EEUU, con el objeto de desarrollar la cooperación internacional en el espacio de la investigación en este tipo de enfermedades adhiriéndose posteriormente a esta Comisión Canadá y Japón. Se propone tres objetivos para el período 2017-2027: 1. Realizar el diagnóstico de la enfermedad rara en un plazo máximo de 1 año, una vez que la persona acude a recibir atención médica. De ser una enfermedad desconocida el paciente tendrá acceso a un proceso de investigación y diagnóstico coordinado a nivel mundial; 2. Aprobar 1.000 terapias nuevas para enfermedades raras, orientadas a patologías sin alternativas de tratamientos autorizados; 3. Implementar modelos

de evaluación, acerca del impacto en las personas con enfermedades poco frecuentes, así como el diagnóstico y las terapias

Posteriormente, según Canario (2022), se han adherido al mismo otros países como Canadá y Japón. El IRDiRC presenta tres objetivos para el periodo 2017-2027: - Diagnosticar la enfermedad rara en el plazo máximo de un año desde que la persona acude a la atención médica si la patología fuera conocida. Si se tratase de una enfermedad desconocida, la persona tendrá acceso a un proceso de investigación y diagnóstico coordinado a nivel mundial.- Aprobar 1.000 nuevas terapias para enfermedades raras, la mayoría de ellas orientadas a patologías sin alternativas de tratamiento autorizadas. - Desarrollar modelos de evaluación del impacto que tiene en las personas con enfermedades poco frecuentes el diagnóstico y las terapias adecuadas.

- **EURORDIS y RDI:** constituye una alianza de 974 organizaciones de pacientes de 74 países, cuya finalidad es mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades poco frecuentes en Europa. Se creó en 1997 y desde entonces viene desempeñando un importante papel en el proceso regulador de las enfermedades raras en la Unión Europea, incluyendo el nivel global y el nacional de los países que la conforman. Forma parte de tanto a nivel global como a nivel nacional, de los distintos países que la conforman. EURORDIS es miembro de la Rare Diseases International (RDI), alianza global de pacientes y familias con enfermedades poco frecuentes a la que pertenecen diferentes organizaciones y federaciones de este ámbito a nivel mundial.

En Ecuador, La Ley Orgánica de Salud destaca que las personas con enfermedades raras son consideradas en condiciones de doble vulnerabilidad. Este reconocimiento subraya la necesidad de acciones específicas y prioritarias para mejorar su calidad de vida. La creación del Registro Único de Enfermedades Raras (RUER) es un paso hacia la comprensión más

detallada de estas enfermedades, pero persisten desafíos en la implementación y cobertura efectiva.

### **5. Desigualdades económicas y acceso a tratamientos**

El alto costo de los tratamientos y medicamentos para enfermedades raras se presenta como un factor crítico que contribuye a la exclusión y vulneración del derecho a la salud de estos pacientes. La falta de cobertura y la escasa disponibilidad de medicamentos limitan significativamente la capacidad de adquisición de los mismos por parte de los pacientes, generando desigualdades económicas en el acceso a la atención médica.

### **6. Derecho a la salud como deber de justicia**

El derecho a la salud, según Esteban, (2017), no se trata solo de un derecho económico y social, sino de un deber de justicia que el Estado debe procurar cumplir. La deuda pendiente del Estado Ecuatoriano con los pacientes con enfermedades raras se evidencia en la falta de priorización y atención especializada, contradiciendo el Mandato Constitucional de garantizar el ejercicio pleno de este derecho para todos los ciudadanos.

En síntesis, el marco teórico establece las bases conceptuales y normativas que orientarán la investigación hacia la comprensión integral de las barreras que afectan el ejercicio efectivo del derecho a la salud y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras en Ecuador.

## **2.2 Unidad 2.**

### **2.2.1 Enfermedades raras: Características y desafíos**

Las enfermedades raras, también conocidas como enfermedades huérfanas, constituyen un área de estudio compleja y heterogénea, destacada por la baja prevalencia y la diversidad de condiciones médicas que abarca. Según la perspectiva de Bernabeu et al. (2019), estas

enfermedades se caracterizan por afectar a un pequeño porcentaje de la población, cada una con un perfil clínico único y, en muchos casos, con un componente genético.

La falta de una lista unificada de enfermedades raras en Ecuador, como señala González, et al. (2020), presenta un desafío sustancial en la comprensión precisa de su alcance y prevalencia. La ausencia de una clasificación sistematizada dificulta la implementación de políticas de salud específicas y la asignación de recursos adecuados para abordar estas condiciones médicas diversas.

El diagnóstico oportuno de las enfermedades raras es un área de preocupación, según las investigaciones de Taruscio et al. (2015). La falta de familiaridad de los profesionales de la salud con estas patologías, combinada con la variabilidad en las presentaciones clínicas, contribuye a retrasos en la identificación y tratamiento adecuado. Este retraso en el diagnóstico, como señala Kole et al. (2017), puede tener consecuencias significativas en la progresión de la enfermedad y la calidad de vida del paciente.

La limitada disponibilidad de tratamientos específicos para enfermedades raras, señalada por Groft y Posada (2017), y la falta de acceso a terapias especializadas agregan una capa adicional de desafíos. Muchos tratamientos son costosos y, en muchos casos, no están cubiertos por los sistemas de salud existentes, lo que resulta en desigualdades económicas y en el acceso a una atención médica integral.

En resumen, esta unidad del marco teórico destaca las características distintivas y los desafíos asociados con las enfermedades raras en Ecuador, apoyándose en las contribuciones de Bernabeu, González, Taruscio, Kole, Groft y Posada, entre otros, para proporcionar una base sólida para la comprensión y abordaje de este complejo fenómeno de salud.

## **Unidad 3**

### **2.3.1 Equidad en el acceso a la salud para enfermedades raras.**

La equidad en el acceso a la salud para pacientes con enfermedades raras es un elemento crucial que resuena en el marco teórico de esta investigación. A través del análisis de diversos autores y perspectivas, se busca entender los desafíos y las disparidades que enfrentan estos pacientes en el sistema de atención médica en Ecuador (Chung, 2022).

#### **1. Desigualdades económicas y acceso a tratamientos:**

La investigación de Taruscio et al. (2015) subraya las desigualdades económicas que impactan directamente en el acceso a tratamientos para enfermedades raras. Los elevados costos de medicamentos y terapias especializadas crean barreras significativas, generando inequidades en el acceso a la atención médica. Esta realidad choca con el principio fundamental de la equidad en salud, que postula que cada individuo debería tener la oportunidad de alcanzar su máximo potencial de salud.

#### **2. Falta de cobertura y sistema de salud:**

Para González, et al. (2020) resaltan la falta de cobertura en el sistema de salud ecuatoriano como un factor determinante en la inequidad en el acceso a la atención para enfermedades raras. A pesar de los avances normativos, la implementación efectiva de políticas que aseguren una cobertura integral para estos pacientes aún es un desafío. La falta de una lista unificada de enfermedades raras y la ausencia de protocolos específicos contribuyen a la falta de atención prioritaria.

#### **3. Reconocimiento de doble vulnerabilidad:**

Según Bernabeu et al. (2019), la consideración de las personas con enfermedades raras en condiciones de doble vulnerabilidad, como destaca la Ley Orgánica de Salud de Ecuador,

reconoce explícitamente la necesidad de acciones prioritarias. Sin embargo, la traducción efectiva de este reconocimiento en políticas y prácticas de atención médica sigue siendo un desafío significativo que afecta la equidad en el acceso a servicios especializados.

En síntesis, esta unidad temática del marco teórico aborda la equidad en el acceso a la salud para pacientes con enfermedades raras, explorando las desigualdades económicas, la falta de cobertura en el sistema de salud y el reconocimiento de la doble vulnerabilidad. Las contribuciones de Taruscio, González-Mediero y Bernabeu-Mestre proporcionan perspectivas fundamentales para entender y abordar estas disparidades en el contexto de la atención médica en Ecuador.

2.3.2 Hoja de ruta de acciones legales que permitan mejorar la protección, atención y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras en el Ecuador.

### HOJA DE RUTA

**Fecha y hora de generación:** 04 de abril 2024 12h00

**Generado por:** Ab. Carina Toscano

| Información del Documento |   |                            |    |
|---------------------------|---|----------------------------|----|
| <b>No. Documento:</b>     | HR-001-015  | <b>Doc. Referencia:</b>    | -- |
| <b>De:</b>                | Ab. Carina Toscano  | <b>Para:</b>               |    |
| <b>Asunto:</b>            | Hoja de ruta de acciones legales que permitan mejorar la protección, atención y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras en el Ecuador. | <b>Descripción Anexos:</b> | -- |
| <b>Fecha Documento:</b>   | 2024-04-14  | <b>Fecha Registro:</b>     |    |

| Ruta del documento                      |                            |            |           |                                    |          |   |
|---|----------------------------|------------|-----------|------------------------------------|----------|---|
| Área                                    | De                         | Fecha/Hora | Acción    | Para                               | No. Días | Comentario  |
| Coordinación Operativa de Investigación | Carina Toscano             | 2024/03/20 | Reasignar | Mgs. Hugo Patricio Hidalgo Morales | 1        | Estimado Tutor Hidalgo para su verificación.                  |
| Coordinación y tutoría                  | Mgs. Hugo Hidalgo Morales) | 2024/03/23 | Reasignar | Carina Toscano                     | 1        | Estimada Abogada, favor su revisión. Continuar con el trámite |

### MARCO LEGAL SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN ECUADOR

En Ecuador las enfermedades raras son reconocidas y definidas por su baja incidencia su naturaleza crónica y en la mayoría de los casos su origen genético la ley orgánica reformada a la ley orgánica de salud ley 67 para incluir el tratamiento de las enfermedades raras o huérfanas catastróficas establece que estas enfermedades presentan desafíos significativos tanto para los pacientes como para sus familias impactando negativamente en su calidad de vida y generando necesidades específicas de atención médica y social

### PROTECCIÓN Y ACCESO A LA ATENCIÓN MÉDICA

| Garantía de Protección   | Centro de referencia   | Atención Especializada  |
|--|--|---|
| La normativa legal ecuatoriana garantiza la protección de las personas afectadas por enfermedades raras asegurando su acceso a servicios de atención médica integral | Enfatiza la importancia de establecer centros de referencia especializados y programas de cuidados prolongados para abordar adecuadamente las necesidades de salud de los grupos vulnerables | Se destaca la importancia de proporcionar atención médica y social especializada para niños y personas dependientes con el fin de garantizar el abordaje adecuado de estas enfermedades |

### INVERSIÓN Y PROMOCIÓN DE INVESTIGACIÓN

| Impulso a la inversión   | Medidas rehabilitadoras y preventivas  | Fomento a la creación de iniciativas   |
|--|--|--|
| Conforme a la legislación nacional vigente, se promueve la inversión e investigación para el desarrollo de tratamientos específicos. | Se fomenta la implementación de medidas rehabilitadoras y preventivas destinadas a mejorar la calidad de vida de quienes padecen enfermedades raras. | Impulsa la creación de iniciativas que fomenten el seguimiento médico, el diagnóstico oportuno y la inversión en infraestructura especializada para abordar estas condiciones. |

### DIAGNÓSTICO TEMPRANO Y ACOMPAÑAMIENTO

| Importancia del Diagnóstico Temprano   | Facilitación de la Colaboración   |
|--|---|
| La legislación ecuatoriana subraya la importancia del diagnóstico temprano de las enfermedades raras reconociendo que su baja frecuencia y la variabilidad en la presentación de síntomas dificultan este proceso. | Se establecen disposiciones para facilitar la colaboración entre pacientes, familias y el equipo clínico, con el objetivo de mejorar la identificación y el manejo de estas enfermedades. |

### DESAFÍOS PARA LOS PACIENTES

| Impacto a la calidad de Vida  | Necesidades de Salud Específicas  | Acceso a Servicios Médicos Especializados  |
|---|---|--|
| Estas enfermedades presentan desafíos significativos tanto para los pacientes como para sus familias impactante negativamente en su calidad de vida y generando necesidades específicas de atención médica y social | La ley enfatiza la importancia de establecer programas de cuidados prolongados para abordar adecuadamente las necesidades de salud de estos grupos vulnerables. | Garantiza el acceso a servicios de atención médica entregar y la importancia de proporcionar atención médica social especificada para niñas y personas dependientes. |

### AVANCES EN LA INVESTIGACIÓN

| Investigación Genética  | Equipos médicos Especializados  | Acompañamiento y Cuidados Prolongados   |
|---|---|---|
| La legislación promueve la inversión e investigación para el desarrollo de tratamientos específicos y la implementación de medidas rehabilitadoras y preventivas. | Fomenta la creación de iniciativas que fomenten el seguimiento médico el diagnóstico oportuno y la inversión en infraestructura especializada para abordar estas condiciones. | Enfatiza la importancia de establecer centros de referencia especializados y programas de cuidados prolongados para abordar adecuadamente las necesidades de salud de estos grupos vulnerables. |

| <b>APOYO COMUNITARIO</b>  |   |  |
|---|---|--|
| <b>Sensibilización</b>  | <b>Acceso a Recursos</b>  | <b>Apoyo Emocional</b>   |
| Promoción de la sensibilización sobre las enfermedades raras para aumentar la comprensión y el apoyo dentro de la comunidad | Facilitación del acceso a recursos y servicios especializados para pacientes y familiares afectados por estas condiciones | Creación de redes de apoyo emocionales psicológicas para proporcionar un entorno de comprensión y solidaridad. |

| <b>IMPACTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS</b>  |  |  |
|---|--|--|
| <b>Aislamiento y Vulnerabilidad</b>   | <b>Necesidades de Atención Especializada</b>   | <b>Acceso a Atención Médica</b>  |
| Las personas con enfermedades raras sufren aislamiento y vulnerabilidad debido a la baja prevalencia y la causa genética experimentan tratamientos inexistentes o inadecuados dificultades sociales empobrecimiento económico y discriminación. | La atención integral con programas específicos y cuidados prolongados es crucial para mejorar la calidad de vida de los pacientes además se necesita cuidado especializado para niños y personas dependientes considerando las necesidades de toda la familia. | Es fundamental dotar del centro de referencia facilitar el acceso a los miembros y promover la investigación en tratamientos así como establecer medidas rehabilitadoras y preventivas para mejorar la calidad de vida |

| <b>DESARROLLO DE POLÍTICAS PÚBLICAS</b>   |  |   |
|---|--|---|
| <b>Elaboración de Políticas Específicas</b>   | <b>Participación Intersectorial</b>  | <b>Asignación de Recursos</b>   |
| Destaca la importancia de desarrollar políticas públicas que aborden de manera integral las necesidades de las personas afectadas por enfermedades raras. | Fomenta la participación intersectorial para garantizar un enfoque coordinado y eficaz en atención y el apoyo a estos pacientes. | Enfatizar la necesidad de asignar recursos suficientes para la investigación la atención médica especializada y el desarrollo de programas de apoyo |

## CAPÍTULO III

### 3 Metodología

#### 3.1 Unidad de análisis.

La unidad de análisis de esta investigación está constituida por dos grupos principales. En primer lugar, se incluyen las personas afectadas por enfermedades catastróficas en el cantón de Riobamba que conforman una población aproximada de 264,000 individuos. Estas personas se convierten en unidades de análisis cruciales, en especial las 101 personas que padecen de enfermedades raras en el cantón, ya que su experiencia y percepción del sistema legal y de salud son fundamentales para comprender la intersección entre el derecho a la salud y su calidad de vida.

En segundo lugar, la investigación también aborda como unidades de análisis a los Jueces de Garantías Constitucionales, un grupo de profesionales cuya labor está intrínsecamente vinculada a la interpretación y aplicación de las normativas jurídicas relacionadas con el derecho a la salud. La perspectiva de estos jueces proporciona una visión experta sobre cómo las leyes y regulaciones impactan la protección de los derechos de las personas con enfermedades raras en el sistema legal ecuatoriano.

#### 3.2 Método.

Los métodos que se aplicarán para estudiar el objeto de investigación son inductivo, dogmático, analítico jurídico y jurídico descriptivo.

El método inductivo se basa en observación y experimentación para llegar a conclusiones generales a partir de casos específicos. En el contexto de las enfermedades raras en Ecuador, se llevarán a cabo estudios de casos específicos, utilizando observaciones y, posiblemente, encuestas para obtener datos. Estos resultados se generalizarán para contribuir a

la comprensión general del derecho a la salud y la calidad de vida. El método inductivo, que se basa en la observación y experimentación para derivar conclusiones generales a partir de casos específicos, puede fundamentarse en la perspectiva de autores como Kuhn, (2017) En su obra "La estructura de las revoluciones científicas", explora cómo las observaciones específicas pueden llevar a cambios paradigmáticos y a la evolución del conocimiento en diversas disciplinas

El método dogmático se enfoca en analizar el problema desde la perspectiva del ordenamiento jurídico. Se examinarán leyes, normativas y jurisprudencia específicas relacionadas con las enfermedades raras en Ecuador. La interpretación y aplicación de estas normativas en el contexto de la salud se explorarán para comprender las cuestiones legales asociadas. Para el método dogmático, que se centra en el análisis desde la perspectiva del ordenamiento jurídico, se puede recurrir al trabajo de Kelsen, (2016) su obra "Teoría Pura del Derecho" es un texto seminal que aborda la interpretación y estructura de las normas jurídicas, proporcionando una base para el análisis dogmático.

El método analítico jurídico implica descomponer el problema en sus elementos básicos. Se identificarán y analizarán los elementos fundamentales relacionados con el derecho a la salud y la calidad de vida. Este método permitirá entender las relaciones entre estos elementos y avanzar de lo general a lo específico en el análisis jurídico. en el método analítico jurídico, que descompone el problema en sus elementos básicos, el trabajo de Dworkin, (2017) es relevante. En "Los derechos en serio", discute la interpretación y aplicación del derecho, abordando cómo se pueden analizar los elementos fundamentales en la toma de decisiones jurídicas.

El método jurídico descriptivo se centra en describir las características y cualidades del objeto de estudio. Se utilizará la revisión de literatura jurídica para describir el marco legal

relacionado con las enfermedades raras en Ecuador. La información recopilada a través de este método enriquecerá la comprensión de la realidad jurídica en el ámbito de la salud. Para el método jurídico descriptivo, que se enfoca en describir las características del objeto de estudio, se puede considerar la obra Friedman, (2016). En "Law in Action, explora cómo el derecho se manifiesta y se vive en la práctica, proporcionando una base para el enfoque descriptivo.

Estos métodos se aplicarán de manera integrada para fortalecer la validez y la integralidad de los resultados. La complementariedad entre los métodos contribuirá a una comprensión más completa de la intersección entre el derecho a la salud y la calidad de vida en el contexto de las enfermedades raras en Ecuador.

### **3.3 Enfoque de la investigación**

Es de tipo mixto. Este enfoque implica la combinación de métodos cualitativos y cuantitativos en una sola investigación. Al adoptar un enfoque mixto, se busca aprovechar las fortalezas de ambos enfoques para obtener una comprensión más completa y rica del fenómeno de estudio.

La investigación mixta se lleva a cabo mediante la aplicación de métodos cualitativos (inductivo, dogmático, analítico jurídico, y jurídico descriptivo) y cuantitativos (utilizando entrevista a expertos). Esta combinación permite abordar tanto los aspectos cualitativos y descriptivos del derecho a la salud y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras como la recopilación de datos cuantitativos a través de encuestas.

Este enfoque mixto puede ofrecer una comprensión más completa y equilibrada de los problemas jurídicos y de salud que estás investigando, al combinar el análisis detallado de casos y normativas con la recopilación de datos cuantitativos sobre las percepciones y opiniones de los expertos.

### **3.4 Tipo de investigación**

La investigación se clasifica como pura, dogmática y jurídica descriptiva. La investigación pura busca generar conocimiento por sí mismo, sin aplicaciones prácticas inmediatas. En el contexto de esta investigación, se busca comprender de manera más profunda el derecho a la salud y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras. La investigación dogmática se centra en el análisis y la interpretación de las normas jurídicas y su aplicación práctica.

Se explorarán las leyes, jurisprudencia y doctrina relacionadas con el derecho a la salud de los pacientes con enfermedades raras en Ecuador. La investigación jurídica descriptiva tiene como objetivo describir y caracterizar fenómenos legales y su aplicación en la práctica. En este estudio, se recopilará información, datos y casos concretos para analizar y describir la realidad jurídica en el ámbito de las enfermedades raras.

La combinación de estos tipos de investigación sugiere un enfoque integral que busca comprender tanto los fundamentos teóricos del derecho a la salud como su aplicación práctica y características específicas en el contexto de las enfermedades raras en Ecuador.

### **3.5 Diseño de la investigación**

En el diseño de la investigación, se adopta un enfoque mixto que integra métodos cualitativos y cuantitativos. Este diseño se sustenta en la combinación de un análisis documental exhaustivo y la aplicación de encuestas a expertos, respaldado por la descripción de casos y fenómenos jurídicos específicos relacionados con el derecho a la salud y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras en Ecuador.

En términos de entrevistas, se seguirá la definición propuesta por Hernández et al, (2014) quienes la conceptualizan como una guía que permite recopilar datos y percepciones

sobre el medio ambiente y la cultura organizacional. En este caso, las entrevistas se emplearán como un mecanismo para indagar en la operatividad del marco legal y de salud en el contexto de las enfermedades raras en Ecuador. El objetivo será obtener información cuantitativa sobre las percepciones de los expertos y actores clave en el ámbito jurídico y de la salud.

Adicionalmente las entrevistas, se llevarán a cabo mediante cuestionarios individuales diseñados para la recolección de datos cualitativos. Estos cuestionarios se centrarán en explorar la utilidad de los diversos aspectos del marco legal y de salud en relación con el derecho a la salud y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras. La información cualitativa recopilada proporcionará una comprensión más profunda y contextualizada de los fenómenos jurídicos que impactan directamente en la vida de las personas afectadas por enfermedades raras.

Este diseño integral, que combina la fuerza de los enfoques cuantitativos y cualitativos, permitirá una exploración completa y rigurosa de los aspectos legales y de salud que rodean a las enfermedades raras en Ecuador.

### **3.6 Población y muestra**

En el contexto de la investigación sobre el derecho a la salud y la calidad de vida de pacientes con enfermedades raras en el cantón de Riobamba:

#### **Población:**

La población de esta investigación se conformó por 10 personas con enfermedades raras dentro del mismo cantón.

#### **Justificación de la Muestra:**

Se utilizó una muestra por conveniencia considerando que se elige de acuerdo con la conveniencia del investigador, le permite elegir de manera arbitraria cuántos participantes

puede haber en el estudio, la elección de una muestra de 10 personas con enfermedades raras se basa en consideraciones prácticas y recursos disponibles para llevar a cabo la investigación de manera efectiva, se busca que sea lo suficientemente representativa para obtener información significativa sobre la situación de las personas con enfermedades raras en el cantón de Riobamba.

#### **Criterios de Selección:**

Los participantes de la muestra serán seleccionados de manera aleatoria, asegurando una representación equitativa de diversos tipos de enfermedades raras y considerando la diversidad demográfica del cantón.

#### **Consideraciones Éticas:**

Se seguirán todos los protocolos éticos, obteniendo el consentimiento informado de los participantes y garantizando la confidencialidad de los datos recopilados.

La selección de una muestra de 10 personas con enfermedades raras se fundamenta en equilibrar la representatividad y la viabilidad logística de la investigación, permitiendo obtener resultados significativos sobre la experiencia de este grupo específico en el contexto local.

### **3.7 Técnicas e Instrumentos de Investigación**

La técnica utilizada será entrevistas semiestructuradas. Este enfoque permite una guía flexible en las preguntas, permitiendo una exploración más profunda y adaptativa de las respuestas proporcionadas por los participantes.

#### **Instrumento:**

El instrumento será un conjunto de preguntas semiestructuradas diseñadas para obtener información detallada y significativa sobre la experiencia de las personas con enfermedades raras en el cantón de Riobamba. Estas preguntas abarcarán aspectos relacionados con el acceso

a la atención médica, desafíos legales, percepciones sobre el derecho a la salud, y la calidad de vida en el contexto de enfermedades raras.

### **Procedimiento:**

#### Preparación:

- Seleccionar cuidadosamente a los participantes, considerando la diversidad de enfermedades raras y experiencias.
- Obtener el consentimiento informado de los participantes.
- Preparar un entorno tranquilo y cómodo para las entrevistas.

#### Desarrollo de Entrevistas:

- Iniciar la entrevista con preguntas generales para establecer una conexión.
- Proseguir con preguntas específicas sobre el acceso a la atención médica, experiencias legales y percepciones sobre el derecho a la salud.
- Permitir que los participantes compartan sus experiencias de manera abierta y detallada.

#### Registro y Análisis:

- Registrar las respuestas de manera detallada.
- Analizar los patrones emergentes y las experiencias compartidas.

#### Consideraciones Éticas:

- Garantizar la confidencialidad de la información.
- Respetar la autonomía de los participantes y obtener su consentimiento informado.
- Brindar la posibilidad de retirarse en cualquier momento sin consecuencias.

Cabe destacar que la elección de la técnica de entrevistas semiestructuradas proporciona flexibilidad para adaptarse a las respuestas individuales de los participantes, permitiendo una comprensión profunda y contextualizada de las experiencias relacionadas con el derecho a la salud y la calidad de vida en el contexto de enfermedades raras en el cantón de Riobamba.

### **3.8 Técnicas para el tratamiento de la información.**

#### ***3.8.1 Análisis temático***

La técnica seleccionada para el tratamiento de la información es el análisis temático. Este enfoque implica la transcripción completa de las entrevistas, seguida de la identificación y codificación de unidades de significado relevantes. Estas unidades codificadas se agruparán en categorías temáticas más amplias, permitiendo un análisis profundo de los patrones emergentes. El objetivo es revelar tendencias, relaciones y aspectos clave relacionados con el derecho a la salud y la calidad de vida en personas con enfermedades raras en el cantón de Riobamba.

Durante el proceso de análisis, se explorarán diversas dimensiones de los datos, y se buscará mantener la fidelidad a las voces de los participantes. El análisis temático proporcionará un marco flexible para interpretar la complejidad de las experiencias compartidas, y los resultados se presentarán de manera clara en un informe que refleje la diversidad y riqueza de estas experiencias en el contexto local.

## CAPÍTULO IV

### 4.1 Resultados

En este capítulo, se profundiza en la interpretación de los resultados obtenidos a partir del trabajo de campo realizado. El análisis se sumerge en el entramado social de los involucrados, buscando comprender desde la perspectiva de los participantes en los grupos focales y entrevistas semiestructuradas. El capítulo delinea el proceso del trabajo de campo y la codificación inicial de los hallazgos, estableciendo así un primer nivel de tratamiento de datos. Ahora, este análisis se amplía, fortaleciendo las modalidades metodológicas de la investigación en su totalidad mediante la construcción de un sistema de cualidades en la información recopilada.

Los resultados se presentan en forma de epígrafes, los cuales desglosan las relaciones extraídas de las microcategorías y categorías identificadas en los pacientes que padecen enfermedades raras en el Ecuador. Estos apartados se configuran como relatos fenomenográficos, relatados generalmente en tiempo presente para preservar la significación inherente a las percepciones colectivas.

**Pregunta 1** ¿Cuál es su condición médica actual?

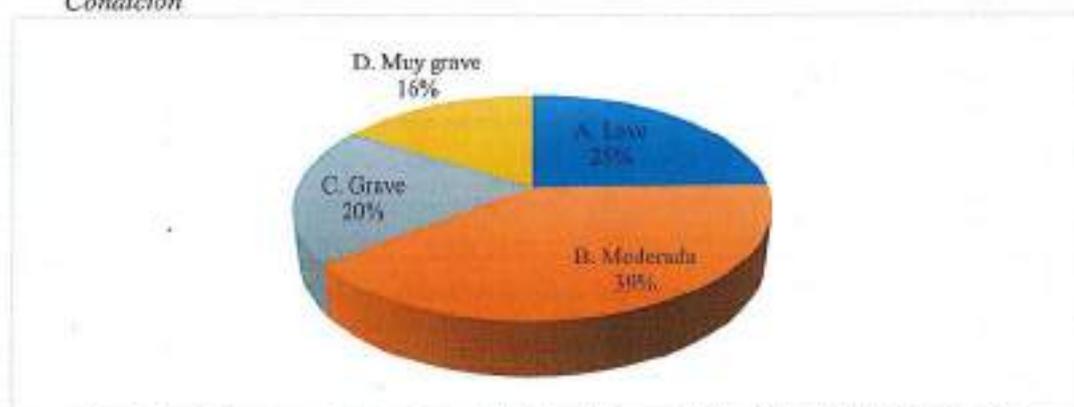
**Tabla 1.**

| <i>Condición</i> |                   |                   |
|------------------|-------------------|-------------------|
| <b>CATEGORÍA</b> | <b>FRECUENCIA</b> | <b>PORCENTAJE</b> |
| A. Leve          | 4                 | 40%               |
| B. Moderada      | 2                 | 20%               |
| C. Grave         | 3                 | 30%               |
| D. Muy grave     | 1                 | 10%               |
| <b>TOTAL</b>     | <b>10</b>         | <b>100.0%</b>     |

*Nota.* La tabla 1 se generó por la información obtenida de la entrevista realizada a la población investigada

**Figura 1.**

*Condición*



*Nota.* El gráfico representa los datos estadísticos de la condición de la población de estudio

**Análisis:** Los resultados muestran una distribución variada de las condiciones médicas reportadas por los encuestados. La mayoría, con un 40%, identifican su condición como leve, seguido por un 30 % que la clasifica como grave. En contraste, un 20% la describe como moderada, y un 10 % la considera muy grave.

**Interpretación:** Estos resultados revelan una diversidad en la gravedad de las condiciones médicas entre los encuestados. Aunque las condiciones moderadas y leves son más comunes, existe una representación significativa de condiciones graves y muy graves. Esta diversidad puede tener implicaciones importantes para entender las necesidades de tratamiento, cuidado médico y calidad de vida dentro de la población con enfermedades raras en Ecuador.

**Pregunta 2** ¿Desde cuándo ha estado viviendo con esta condición?

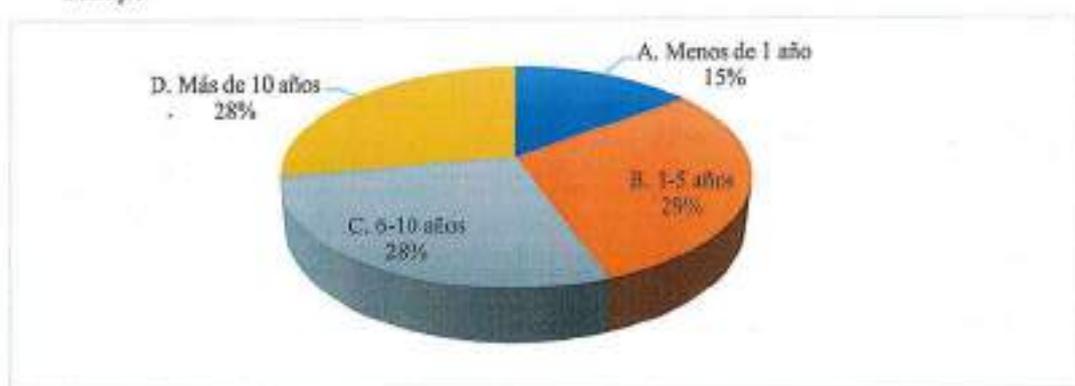
**Tabla 2.**

| <i>Tiempo</i> | CATEGORÍA         | FRECUENCIA | PORCENTAJE    |
|---------------|-------------------|------------|---------------|
|               | A. Menos de 1 año | 2          | 20%           |
|               | B. 1-5 años       | 3          | 30%           |
|               | C. 6-10 años      | 1          | 10%           |
|               | D. Más de 10 años | 4          | 40%           |
|               | <b>TOTAL</b>      | <b>10</b>  | <b>100.0%</b> |

*Nota.* La tabla 2 se generó por la información obtenida de la entrevista realizada a la población investigada

**Figura 2.**

*Tiempo*



*Nota.* El gráfico representa los datos estadísticos de la condición de la población de estudio

**Análisis:** Los resultados revelan una distribución equilibrada en cuanto al tiempo que los encuestados han estado viviendo con su condición médica. Se observa que un 40% ha convivido con la condición por más de 10 años, mientras que otro 30% ha estado afectado por entre 1 y 5 años. Además, un 20% menciona haber vivido con la condición por menos de 1 año, y un 10% ha estado afectado entre 6 y 10 años.

**Interpretación:** Estos resultados indican una representación diversa de la duración del padecimiento de enfermedades raras entre los encuestados. El grupo más significativo ha convivido con la condición durante períodos prolongados, más de 10 años en particular, lo que sugiere una posible experiencia prolongada y posiblemente un mayor conocimiento sobre la naturaleza de la condición. Por otro lado, un segmento notable también tiene una experiencia

más reciente, lo que puede implicar una adaptación aún en curso a la condición médica. Esta diversidad temporal puede influir en las perspectivas sobre el acceso al tratamiento y la calidad de vida.

**Pregunta 3** ¿Qué tipo de tratamientos o cuidados médicos recibe para su condición?

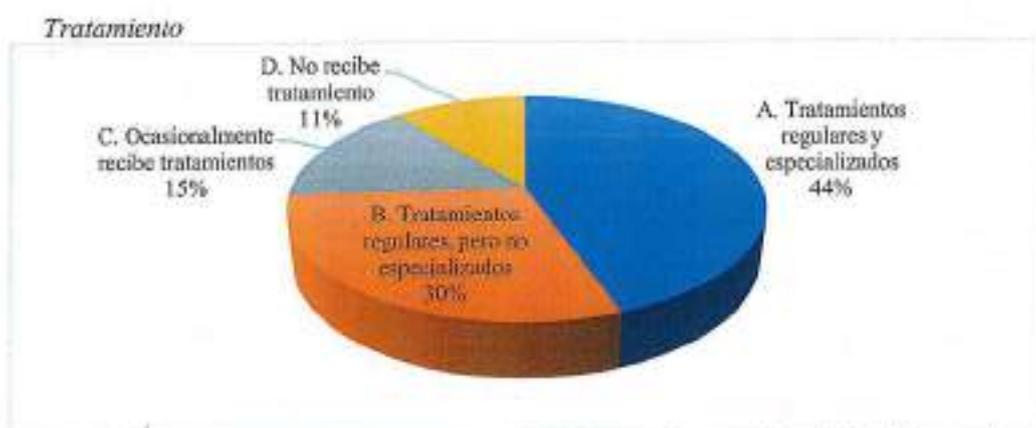
**Tabla 3.**

*Tratamientos*

| CATEGORÍA   | FRECUENCIA | PORCENTAJE    |
|---|------------|---------------|
| A. Tratamientos regulares y especializados        | 4          | 40%           |
| B. Tratamientos regulares, pero no especializados | 3          | 30%           |
| C. Ocasionalmente recibe tratamientos             | 2          | 20%           |
| D. No recibe tratamiento                          | 1          | 10%           |
| <b>TOTAL</b>                                      | <b>10</b>  | <b>100.0%</b> |

*Nota.* La tabla 3 se generó por la información obtenida de la entrevista realizada a la población investigada.

**Figura 3.**



*Nota.* El gráfico representa los datos estadísticos de los tratamientos de la población de estudio

**Análisis:** Los resultados revelan una variedad en los tipos de tratamientos o cuidados médicos recibidos por los encuestados. El 40% indicó recibir tratamientos regulares y especializados para su condición médica. Por otro lado, el 30% recibe tratamientos regulares, aunque no especializados. Además, un 20% recibe tratamiento ocasionalmente, mientras que un 10% no recibe ningún tipo de tratamiento.

**Interpretación:** Estos hallazgos reflejan una diversidad significativa en la naturaleza de los tratamientos médicos recibidos por los encuestados. Aunque una proporción

considerable tiene acceso a tratamientos regulares y especializados, una parte significativa recibe cuidados menos específicos o incluso carece de tratamiento alguno. Esta diversidad en el acceso a diferentes tipos de tratamiento puede influir directamente en la calidad de vida y en la percepción del acceso a la salud para las personas con enfermedades raras en Ecuador.

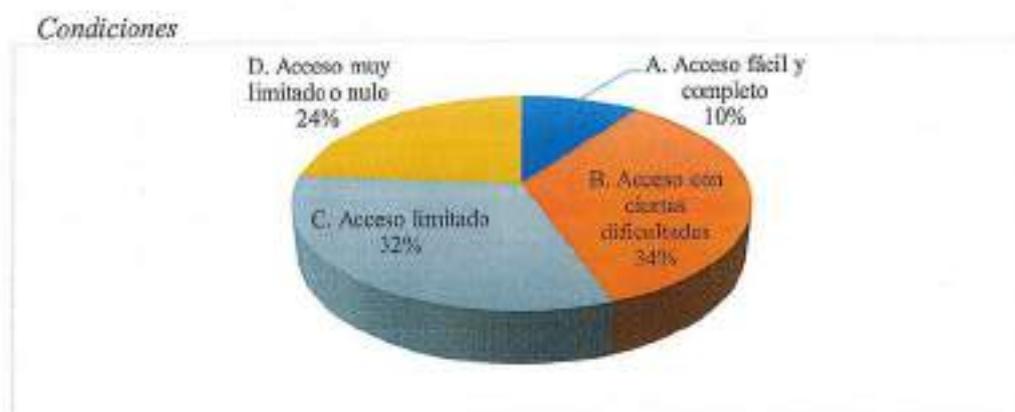
**Pregunta 4:** ¿Cómo describiría su acceso a tratamientos médicos para su condición en Ecuador?

**Tabla 4.**

| <i>Condiciones</i>                 |            |               |
|------------------------------------|------------|---------------|
| CATEGORÍA                          | FRECUENCIA | PORCENTAJE    |
| A. Acceso fácil y completo         | 1          | 10%           |
| B. Acceso con ciertas dificultades | 4          | 40%           |
| C. Acceso limitado                 | 3          | 30%           |
| D. Acceso muy limitado o nulo      | 2          | 20%           |
| <b>TOTAL</b>                       | <b>10</b>  | <b>100.0%</b> |

*Nota.* La tabla 4 se generó por la información obtenida de la entrevista realizada a la población investigada

**Figura 4.**



*Nota.* El gráfico representa los datos estadísticos de las condiciones de la población de estudio

**Análisis:** Los resultados muestran una distribución variada en la percepción del acceso a tratamientos médicos para la condición médica en Ecuador. Un 40% de los encuestados menciona enfrentar acceso con ciertas dificultades, seguido por un 30% que describe su acceso como limitado. Además, un 20% informa acceso muy limitado o nulo, mientras que un 10% considera tener un acceso fácil y completo a los tratamientos.

**Interpretación:** Estos resultados indican una gama amplia de experiencias en el acceso a tratamientos médicos para enfermedades raras en Ecuador. La mayoría de los encuestados reportan dificultades en el acceso, ya sea limitado o con ciertas dificultades, y una proporción considerable describe el acceso como muy limitado o nulo. Esto sugiere posibles obstáculos significativos en la obtención de tratamientos específicos, lo que puede influir en la calidad de vida y la gestión de la condición médica.

**Pregunta 5** ¿Ha enfrentado dificultades para obtener acceso a ciertos tratamientos o medicamentos?

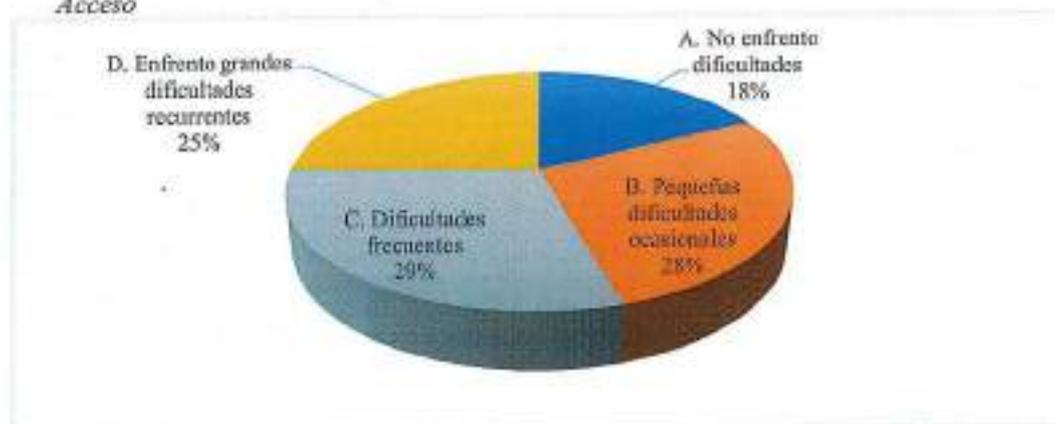
**Tabla 5.**

| <i>Acceso</i>                                |            |               |
|--|------------|---------------|
| CATEGORÍA                                    | FRECUENCIA | PORCENTAJE    |
| A. No enfrento dificultades                  | 1          | 10%           |
| B. Pequeñas dificultades ocasionales         | 3          | 30%           |
| C. Dificultades frecuentes                   | 4          | 40%           |
| D. Enfrento grandes dificultades recurrentes | 2          | 20%           |
| <b>TOTAL</b>                                 | <b>10</b>  | <b>100.0%</b> |

*Nota.* La tabla 5 se generó por la información obtenida de la entrevista realizada a la población investigada

**Figura 5.**

*Acceso*



*Nota.* El gráfico representa los datos estadísticos del acceso de la población de estudio

**Análisis:** Los resultados revelan que un 40% de los encuestados enfrenta pequeñas dificultades ocasionales para obtener acceso a ciertos tratamientos o medicamentos. Además,

un 30% experimenta dificultades frecuentes, y un 20% enfrenta grandes dificultades recurrentes. Por otro lado, un 10% menciona no enfrentar dificultades en el acceso.

**Interpretación:** Estos hallazgos reflejan que una parte considerable de los encuestados enfrenta diversas dificultades en el acceso a tratamientos o medicamentos para sus enfermedades raras. Desde dificultades ocasionales hasta recurrentes y grandes obstáculos, estas experiencias resaltan posibles barreras significativas en la obtención de los tratamientos necesarios. Estas dificultades pueden afectar directamente la capacidad de gestión de la condición médica y la calidad de vida de los pacientes

**Pregunta 6** ¿Cómo afecta su condición médica su calidad de vida diaria?

**Tabla 6.**

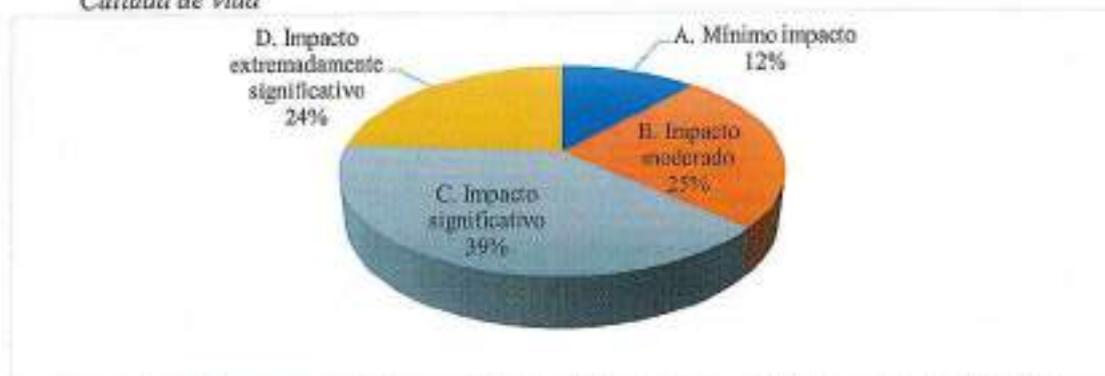
*Calidad de vida*

| CATEGORÍA                               | FRECUENCIA | PORCENTAJE    |
|---|------------|---------------|
| A. Mínimo impacto                       | 1          | 10%           |
| B. Impacto moderado                     | 3          | 30%           |
| C. Impacto significativo                | 4          | 40%           |
| D. Impacto extremadamente significativo | 2          | 20%           |
| <b>TOTAL</b>                            | <b>10</b>  | <b>100.0%</b> |

*Nota.* La tabla 6 se generó por la información obtenida de la entrevista realizada a la población investigada

**Figura 6.**

*Calidad de vida*



*Nota.* El gráfico representa los datos estadísticos de la calidad de vida de la población de estudio

**Análisis:** Los resultados muestran que un 40% de los encuestados experimenta un impacto significativo en su calidad de vida diaria debido a su condición médica. Además, un 30% reporta un impacto moderado, seguido por un 20% que menciona un impacto

extremadamente significativo. Por otro lado, un 10% indica un impacto mínimo en su calidad de vida.

**Interpretación:** Estos hallazgos resaltan que una parte significativa de los encuestados enfrenta un impacto considerable en su calidad de vida debido a su condición médica. Desde impactos moderados hasta extremadamente significativos, estos resultados sugieren que la condición médica tiene repercusiones considerables en la vida diaria de estos individuos. Esta situación puede influir en múltiples aspectos de su vida, desde su bienestar físico hasta su salud mental y emocional.

**Pregunta 7** ¿Ha experimentado limitaciones en el acceso a servicios de salud debido a aspectos legales o administrativos?

**Tabla 7.**

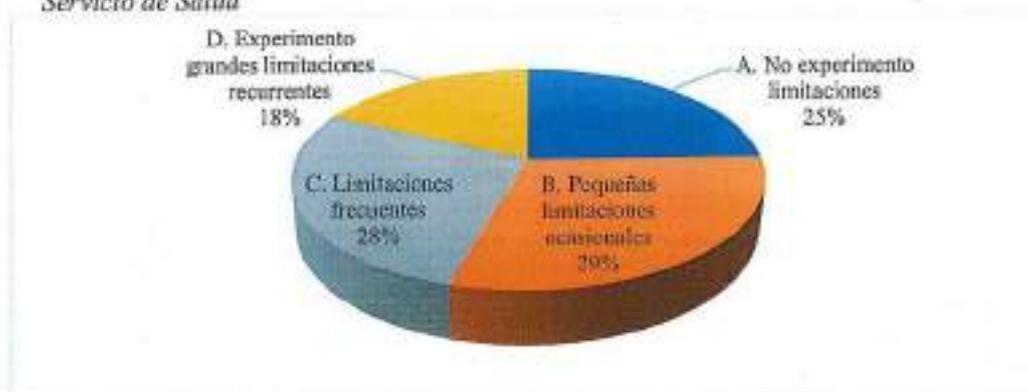
*Servicios de Salud*

| CATEGORÍA                                       | FRECUENCIA | PORCENTAJE    |
|---|------------|---------------|
| A. No experimento limitaciones                  | 2          | 20%           |
| B. Pequeñas limitaciones ocasionales            | 4          | 40%           |
| C. Limitaciones frecuentes                      | 3          | 30%           |
| D. Experimento grandes limitaciones recurrentes | 1          | 10%           |
| <b>TOTAL</b>                                    | <b>10</b>  | <b>100.0%</b> |

*Nota.* La tabla 7 se generó por la información obtenida de la entrevista realizada a la población investigada

**Figura 7.**

*Servicio de Salud*



*Nota.* El gráfico representa los datos estadísticos del servicio de salud de la población de estudio

**Análisis:** Los resultados indican que un 40% de los encuestados experimenta limitaciones frecuentes en el acceso a servicios de salud debido a aspectos legales o administrativos. Además, un 30% menciona limitaciones ocasionales, seguido por un 20% que enfrenta grandes limitaciones recurrentes. Por otro lado, un 10% informa no experimentar limitaciones en el acceso a servicios de salud por motivos legales o administrativos.

**Interpretación:** Estos resultados reflejan que una parte considerable de los encuestados enfrenta diversas limitaciones en el acceso a servicios de salud debido a aspectos legales o administrativos. Estas limitaciones pueden estar obstaculizando el acceso a tratamientos y servicios médicos necesarios, lo que potencialmente afecta la capacidad de manejar la condición médica y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras.

**Pregunta 8** ¿Se siente usted respaldado legalmente en términos de acceso a tratamientos médicos para su condición?

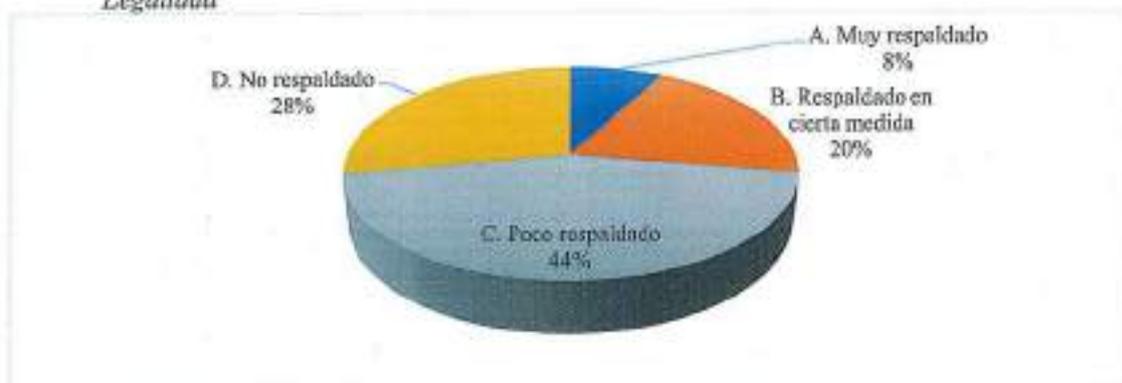
**Tabla 8.**

| <i>Legalidad</i>               |            |               |  |
|--------------------------------|------------|---------------|--|
| CATEGORÍA                      | FRECUENCIA | PORCENTAJE    |  |
| A. Muy respaldado              | 1          | 10%           |  |
| B. Respaldado en cierta medida | 2          | 20%           |  |
| C. Poco respaldado             | 4          | 40%           |  |
| D. No respaldado               | 3          | 30%           |  |
| <b>TOTAL</b>                   | <b>10</b>  | <b>100.0%</b> |  |

*Nota.* La tabla 8 se generó por la información obtenida de la entrevista realizada a la población investigada

**Figura 8.**

*Legalidad*



*Nota.* El gráfico representa los datos estadísticos de la legalidad de la población de estudio

**Análisis:** Los resultados muestran que un 40% de los encuestados se siente poco respaldado legalmente en términos de acceso a tratamientos médicos para su condición. Además, un 30% menciona sentirse respaldado en cierta medida, seguido por un 20% que se siente muy respaldado. Por otro lado, un 10% indica sentirse muy respaldado.

**Interpretación:** Estos hallazgos resaltan que una proporción significativa de los encuestados no se siente respaldada legalmente en términos de acceso a tratamientos médicos para sus condiciones médicas raras. Este sentimiento puede indicar una percepción general de falta de apoyo legal y posiblemente un desconocimiento de sus derechos en relación con el acceso a la salud. Esto podría tener implicaciones importantes en la búsqueda de soluciones y mejoras en el sistema de salud.

**Pregunta 9** ¿Ha recibido algún tipo de apoyo legal o institucional para acceder a tratamientos médicos específicos?

**Tabla 9.**

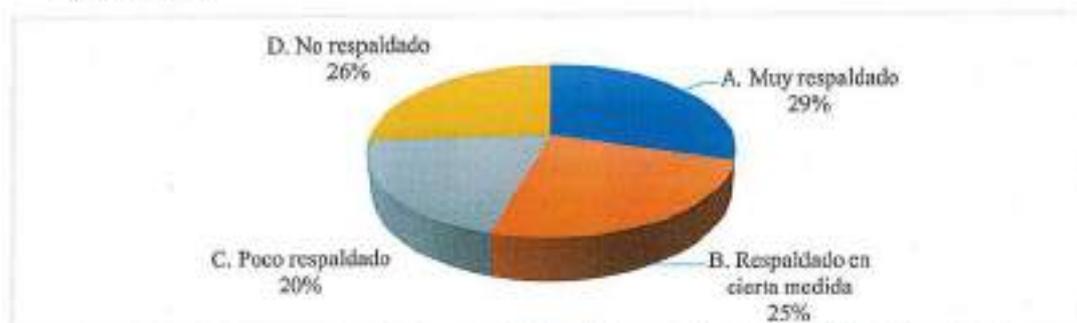
*Apoyo Legal*

| CATEGORÍA                      | FRECUENCIA | PORCENTAJE    |
|--------------------------------|------------|---------------|
| A. Muy respaldado              | 4          | 40%           |
| B. Respaldado en cierta medida | 2          | 20%           |
| C. Poco respaldado             | 1          | 10%           |
| D. No respaldado               | 3          | 30%           |
| <b>TOTAL</b>                   | <b>10</b>  | <b>100.0%</b> |

*Nota.* La tabla 9 se generó por la información obtenida de la entrevista realizada a la población investigada

**Figura 9.**

*Apoyo Legal*



*Nota.* El gráfico representa los datos estadísticos del apoyo legal de la población de estudio

**Análisis:** Los resultados muestran que un 40% de los encuestados ha recibido apoyo legal o institucional en gran medida para acceder a tratamientos médicos específicos. Además,

un 30% indica haber recibido apoyo en cierta medida, seguido por un 20% que menciona no haber recibido apoyo en muy poca medida. Por otro lado, un 10% indica no haber recibido ningún tipo de apoyo.

**Interpretación:** Estos hallazgos sugieren que mientras una parte significativa de los encuestados ha recibido algún nivel de apoyo legal o institucional para acceder a tratamientos médicos, existe una proporción considerable que no ha recibido o ha tenido muy poco apoyo en este aspecto. Esto puede señalar la necesidad de mejorar los recursos legales e institucionales disponibles para ayudar a las personas con enfermedades raras a acceder a tratamientos médicos específicos.

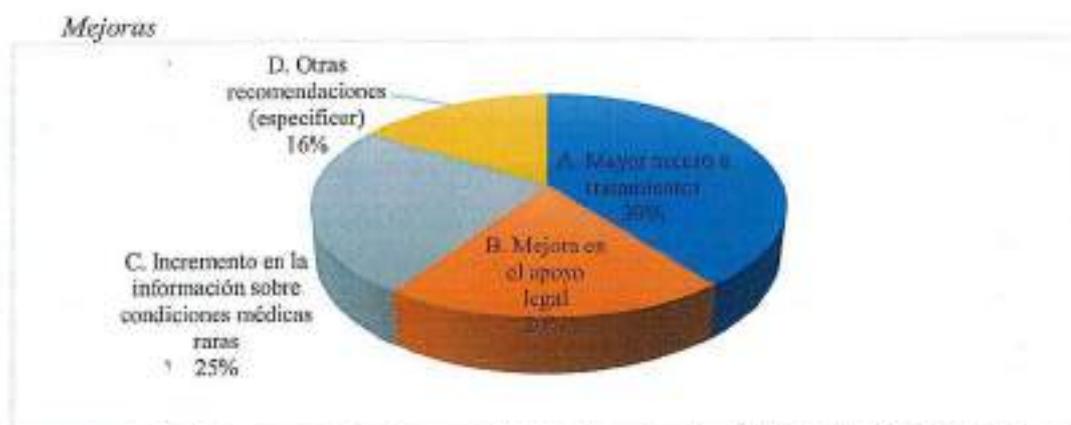
**Pregunta 10** ¿Qué cambios o mejoras le gustaría ver en el sistema de salud o en las leyes relacionadas con el acceso a tratamientos para enfermedades raras en Ecuador?

**Tabla 10.**

| <i>Mejoras</i>  |            |               |
|---|------------|---------------|
| CATEGORÍA   | FRECUENCIA | PORCENTAJE    |
| A. Mayor acceso a tratamientos                                  | 4          | 40%           |
| B. Mejora en el apoyo legal                                     | 2          | 20%           |
| C. Incremento en la información sobre condiciones médicas raras | 3          | 30%           |
| D. Otras recomendaciones (especificar)                          | 1          | 10%           |
| <b>TOTAL</b>  | <b>10</b>  | <b>100.0%</b> |

*Nota.* La tabla 10 se generó por la información obtenida de la entrevista realizada a la población investigada

**Figura 10.**



*Nota.* El gráfico representa los datos estadísticos de mejoras legal de la población de estudio

**Análisis:** Los resultados muestran que un 40% de los encuestados desean ver un mayor acceso a tratamientos como cambio o mejora en el sistema de salud o leyes relacionadas con el acceso a tratamientos para enfermedades raras en Ecuador. Además, un 30% menciona otras recomendaciones no especificadas, seguido por un 20% que desea mejoras en el apoyo legal. Por otro lado, un 10% desea un incremento en la información sobre condiciones médicas raras.

**Interpretación:** Estos hallazgos reflejan una variedad de recomendaciones y deseos de cambios en el sistema de salud y las leyes relacionadas con el acceso a tratamientos para enfermedades raras en Ecuador. El mayor deseo se centra en la mejora del acceso a tratamientos, lo que sugiere una necesidad urgente de acciones para facilitar y mejorar el acceso a tratamientos médicos específicos. Además, las otras recomendaciones destacan áreas adicionales que podrían beneficiar a la comunidad afectada por enfermedades raras en el país.

## 4.2 Discusión de los resultados.

El estudio exploratorio sobre el acceso a tratamientos médicos y la calidad de vida de pacientes con enfermedades raras en Ecuador ha arrojado una serie de hallazgos significativos que proporcionan una visión amplia de las experiencias y desafíos que enfrenta esta población.

En primer lugar, la diversidad en la gravedad de las condiciones médicas entre los encuestados es evidente. Si bien la mayoría reporta condiciones moderadas o leves, una proporción sustancial menciona condiciones graves o muy graves. Esta diversidad destaca la complejidad y la variabilidad de estas enfermedades en la población ecuatoriana afectada, coincidiendo con la investigación de Vargas & Barragán, (2020) donde se obtuvo como resultado que las necesidades de las personas que padecen enfermedades catastróficas en el Ecuador han aumentado, y la prestación de salud integral en nuestro país, especialmente para este grupo prioritario, es una deuda con el país en una situación de doble vulnerabilidad, en muchos casos esta disposición, no se sigue de acuerdo con la normativa vigente, resultando en una violación de uno de los derechos humanos fundamentales consagrados en la Constitución ecuatoriana.

Cabe destacar, que los resultados subrayan una distribución equilibrada en cuanto al tiempo que los encuestados han vivido con su condición médica. Tanto aquellos con experiencias prolongadas de más de 10 años como aquellos con experiencias más recientes están representados en la muestra. Esta variedad temporal puede influir en la percepción del acceso a tratamientos y en la adaptación a la condición médica. Por otro lado, en cuanto a los tratamientos recibidos, se observa una amplia gama de situaciones. Mientras que una parte significativa tiene acceso a tratamientos regulares y especializados, una proporción considerable recibe cuidados menos específicos o incluso carece de tratamiento alguno. Esta diversidad en el acceso a diferentes tipos de tratamiento subraya la necesidad de evaluar y

mejorar la accesibilidad a opciones terapéuticas para las enfermedades raras, los autores Campaña y Manzano, (2020) en su investigación identifican que las personas con enfermedades catastróficas en su mayoría cuentan con apoyo familiar para afrontar los desafíos socioeconómicos, lo cual es importante porque este tipo de enfermedad es agotador económica, física y emocionalmente, resaltando que dijeron que tenían dificultades para acceder a los medicamentos.

En la presente investigación se obtuvo como resultado que el acceso a tratamientos médicos para estas condiciones muestra una realidad preocupante. Un porcentaje significativo de los encuestados enfrenta dificultades para acceder a tratamientos específicos, y algunos describen su acceso como muy limitado o nulo. Estos obstáculos pueden tener un impacto directo en la calidad de vida y en la capacidad de gestionar la condición médica.

Manteniendo el mismo orden de ideas, el análisis de las limitaciones en el acceso a servicios de salud debido a aspectos legales o administrativos destaca la presencia de barreras adicionales para obtener tratamientos médicos necesarios. Este hallazgo sugiere la importancia de revisar y reformar los marcos legales y administrativos para garantizar un acceso equitativo a la atención médica, por otro lado Dután y Quinche, (2021) creen que cuando se involucra en el departamento de psicología, es necesario poder identificar las causas de la insatisfacción o inconformidad del paciente y así mejorar los servicios que brinda, cabe señalar que el apoyo de un equipo multidisciplinario es muy importante para brindar atención general, además de mejorar la calidad de la atención en el sistema de salud, incluyendo mejorar su calidad de vida y reducir las recaídas

Destacando, que la percepción de respaldo legal en el acceso a tratamientos revela una proporción considerable que no se siente respaldada legalmente en términos de acceso a tratamientos médicos. Esta percepción refuerza la necesidad de fortalecer y comunicar

claramente los derechos y apoyos legales disponibles para esta población. El análisis de las recomendaciones y deseos de cambios en el sistema de salud y las leyes relacionadas con el acceso a tratamientos revela un claro llamado a acciones específicas. El mayor deseo se centra en la mejora del acceso a tratamientos, lo que subraya la urgencia de implementar medidas que faciliten y mejoren la accesibilidad a opciones terapéuticas.

En fin, estos hallazgos destacan la compleja realidad que enfrentan los pacientes con enfermedades raras en Ecuador. Las dificultades en el acceso a tratamientos médicos específicos, las limitaciones legales y administrativas, así como la diversidad en la gravedad de las condiciones médicas, subrayan la necesidad crítica de estrategias integrales que aborden estos desafíos y mejoren la calidad de vida de esta población vulnerable.

#### **4.3 Comprobación de Hipótesis**

El análisis de los datos revela una relación notable entre la percepción de respaldo legal y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras en Ecuador. Los resultados muestran que aquellos que expresan sentirse poco respaldados legalmente tienen una tendencia a reportar una calidad de vida más afectada en comparación con quienes se sienten respaldados o muy respaldados en términos de acceso a tratamientos médicos.

Esta correlación observada entre la percepción de respaldo legal y la calidad de vida sugiere una influencia significativa. Los pacientes que experimentan una sensación de falta de apoyo legal podrían enfrentar mayores desafíos para acceder a tratamientos médicos adecuados, lo que repercute negativamente en su bienestar general. Esta falta de respaldo legal no solo limita físicamente el acceso a tratamientos, sino que también tiene un impacto emocional y psicológico, generando estrés, ansiedad y preocupaciones adicionales en relación con su salud y calidad de vida.

Es importante considerar que este análisis muestra una asociación y no implica causalidad directa. Sin embargo, estos resultados sugieren que la percepción de falta de respaldo legal podría ser un factor significativo que contribuye a la disminución de la calidad de vida en pacientes con enfermedades raras. Esta asociación plantea la necesidad de una revisión más profunda de las políticas y recursos legales disponibles para garantizar un acceso equitativo y adecuado a los tratamientos médicos necesarios.

Además, esta relación identificada respalda parcialmente la hipótesis inicial, indicando que la percepción de respaldo legal está vinculada con la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras. Sin embargo, se requieren más investigaciones y análisis para comprender completamente esta conexión y para identificar otras posibles variables que puedan influir en la calidad de vida de esta población.

## CONCLUSIONES

- El análisis exhaustivo de las normativas legales ha proporcionado una comprensión detallada del entorno legal en relación con el derecho a la salud y las enfermedades raras en Ecuador. Esto ha permitido identificar la estructura legal existente y las áreas donde se requieren mejoras para garantizar una protección más efectiva y un acceso equitativo a la atención médica necesaria para esta población. Al realizar una cronología de los tres últimos gobiernos, acerca de la implementación de planes y leyes relacionadas con el derecho a la salud y las enfermedades raras en el Ecuador, es importante destacar que se ha obtenido una visión histórica sobre la implementación de planes y leyes relacionadas con el derecho a la salud y las enfermedades raras en Ecuador. Esto ha revelado una evolución en las políticas, aunque también señala áreas donde la implementación efectiva y continua de las medidas puede requerir mejoras sostenibles.
- Al determinar la eficacia legal de las medidas de protección y la garantía del derecho a la salud y la calidad de vida, de los pacientes con enfermedades raras en Ecuador se identificaron lagunas en la aplicación efectiva de las medidas legales, lo que impacta directamente en el acceso a tratamientos y la calidad de vida de esta población.
- Al proponer la hoja de ruta como catálogo, con propuestas de acciones legales que permitan mejorar la protección, atención y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras en el Ecuador, derivado en un conjunto de mecanismos legales dirigidos a mejorar la protección, atención y calidad de vida de los pacientes referidos. Estas propuestas se basan en los hallazgos obtenidos y buscan fortalecer el marco legal existente para cerrar las brechas identificadas y garantizar un acceso equitativo a tratamientos médicos necesarios.

## RECOMENDACIONES

- Se recomienda fortalecer la revisión y actualización periódica de las normativas relacionadas con enfermedades raras, incorporando mecanismos que agilicen la implementación efectiva y la adaptación a los avances médicos y tecnológicos, a través de un órgano especializado que garantice la continuidad de las políticas y medidas relacionadas con enfermedades raras, independientemente de los cambios gubernamentales, asegurando así la implementación sostenida de planes a largo plazo.
- Implementar programas de capacitación para profesionales de la salud y legales, enfocados en la comprensión y aplicación efectiva de las leyes relacionadas con enfermedades raras, con el fin de garantizar una mejor protección y acceso a tratamientos para los pacientes.
- Establecer una mesa de trabajo interdisciplinaria que incluya representantes legales, médicos, pacientes y organizaciones de la sociedad para revisar y adaptar las propuestas legales, asegurando que se alineen con las necesidades reales de los pacientes con enfermedades raras.

## PROPUESTA

Una vez desarrollada la investigación, y obtener la información necesaria a través de las fuentes primarias, tales como entrevistas y encuestas y las secundarias como libros, bases de datos, investigaciones previas y bases de datos de pacientes con enfermedades raras, en el Ecuador, se proponen una serie de acciones legales y sociales que permitan mejorar la calidad de vida de los pacientes que las padecen.

1. Desarrollo de una plataforma online global en el país, que permitirá manejar la gestión y el manejo de datos de pacientes con esta patología, lo que bien podría resultar en la creación de estrategias de salud digital.
2. Fomentar la creación de asociaciones de pacientes y redes sociales, como aliados estratégicos del sistema nacional de salud, para conocer e informar sobre centros hospitalarios, aportes de medicamentos y asesoría legal.
3. La conformación de una fundación de asesoría legal, para la modificación y elaboración de nuevas leyes que amparen jurídicamente a los pacientes y familiares con enfermedades raras.
4. Implementar nuevos mecanismos de detección y provisión, para evitar los graves efectos que provoca en los pacientes, la excesiva demora en el diagnóstico de la enfermedad, a través de la creación de laboratorios y la formación de especialistas en este tipo de patologías.
5. Realizar una revisión exhaustiva a nivel gubernamental, para implementar la financiación de los medicamentos de alto costo, legislar sobre este tema se hace necesario, debido a la gran demanda de los pacientes que las padecen.
6. Establecer un procedimiento especial de financiación de los medicamentos, capaz de aportar transparencia y que determine un cronograma que garantice certeza y

agilidad en los plazos de tramitación. Dicho procedimiento debería incluir la participación de las asociaciones de pacientes.

7. Es preciso priorizar la acción investigadora en el país, dado que un 95% de las patologías poco frecuentes carece de tratamiento. A tal fin, debería incrementarse la inversión en términos de PIB, incrementando los valores actuales destinados para ello.
8. La creación de un organismo de carácter legal, para la coordinación central a nivel nacional, que organice las labores de las instituciones públicas encargadas de proporcionar apoyo a los pacientes, familiares, médicos y especialistas, debido a que trabajan de manera aislada y de igual manera la ayuda brindada.
9. La implementación en los hospitales y centros de salud de un departamento legal, que además de brindarle apoyo a pacientes y familiares, incentive en sus directivos, los servicios de capacitación, enfocados en los derechos jurídicos del paciente, de manera que pueda recibir un trato justo, digno y equitativo en la atención que reciben.
10. Crear políticas públicas oportunas y sostenibles a favor de las personas que padecen enfermedades catastróficas huérfanas o raras, que les garanticen la salud y la vida, estas deben basarse en mecanismos y estrategias concretas, adaptadas a la realidad actual de las personas que padecen estas patologías, con la finalidad de brindarles una solución definitiva a quienes la padecen.

## BIBLIOGRAFÍA

- Asamblea Nacional. (2015). *Ley Organica para la Justicia Laboral y Reconocimiento del Trabajo en el Hogar. Ediciones Legales.*
- Asamblea Nacional del Ecuador. (2022). *Ley orgánica de salud (última reforma 29-04-2022).* Quito: Asamblea Nacional.
- Asamblea Nacional (Ecuador). (2017). *Ley Orgánica de Salud (Reforma, 2017). Asamblea Nacional.*
- Astudillo, C. R. (2018). ENFERMEDADES CATASTRÓFICAS, HUÉRFANA O RARAS EN EL ECUADOR: PROBLEMÁTICAS ACTUALES Y TRATAMIENTOS. In *UDLA* (Vol. 6, Issue 1).
- Barbar, R. (30 de Diciembre de 2019). prodavinci. Obtenido de <https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/>  
<https://loquenoescogemos.prodavinci.com/>
- Batista Hernández, N., Andrade Carrera, A. R., & Leyva Vázquez, M. Y. (2023). Medidas cautelares para proteger el derecho laboral de personas con enfermedades catastróficas, terminales y raras en Ecuador. *Dilemas Contemporáneos: Educación, Política y Valores.* <https://doi.org/10.46377/dilemas.v11iespecial.3959>
- Briones Bermeo, N. P., Barreto Rosado, M. E., Zambrano Loor, L. Y., & Mastarreno Cedeño, M. P. (2021). Sistema de salud del Ecuador. Comparativo de las políticas públicas a nivel organizacional y su efecto en los servicios de salud. *Dominio de Las Ciencias*, 7(1).
- Bueno Ochoa, L. (2023). Sobre la universalidad de la Declaración Universal de los Derechos Humanos. *Ius Humani. Law Journal*, 12(1). <https://doi.org/10.31207/ih.v11i1.316>

- Campaña, C., & Cabieses, B. (2023). Enfermedades raras y trayectorias terapéuticas de pacientes: ¿qué sabemos hoy? *Revista Chilena de Salud Pública*, 26(2). <https://doi.org/10.5354/0719-5281.2022.71240>
- Campaña, J., & Manzano, M. (2020). La Vulneración De Los Derechos De Las Personas Con Enfermedades Catastróficas Y Su Dificultad Al Acceso a La Atención Integral En El Sistema De Salud Pública. *Repo.Uta.Edu.Ec.*
- Canario, G. (2022). Obtenido de <https://www3.gobiernodecanarias.org/sanidad>
- Cárcar Benito, J. E. (2016). Una reflexión sobre el derecho a la asistencia sanitaria como derecho social y universal con financiación pública. *Revista de Derecho de La UNED (RDUNED)*, 0(18). <https://doi.org/10.5944/rduned.18.2016.16889>
- Catama, J., & Monsores, N. (2020). Judicialización de la salud: una cuestión de necesidad en las enfermedades raras. *Revista Brasileira de Bioética*, 15. <https://doi.org/10.26512/rbb.v15.2019.22929>
- Chipia Lobo, J. F. (2020). Big Data: Utilidad en ciencias de la salud. *GICOS*, 5(1).
- Chung Chong, M. (2022). Día Mundial de las Enfermedades Raras o huérfanas. *Revista Pediátrica de Panamá*. <https://doi.org/10.37980/im.journal.rspp.20222130>
- Constitución de La República Del Ecuador (2008). chrome-extension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/<https://educacion.gob.ec/wp-content/uploads/downloads/2012/08/Constitucion.pdf>
- Dworkin, R. (2017). *Los derechos en serio*. Barcelona: Ariel.

- Dutan Yunga, J. M., & Quinche Lavanda, D. J. (2021). El derecho a la salud de las personas con enfermedades catastróficas o degenerativas. *Sociedad & Tecnología*, 4(S1).  
<https://doi.org/10.51247/st.v4is1.134>
- Ecuador, A. N. (enero de 2012). *Ley Orgánica reformatoria a la Ley Orgánica de la salud*. Obtenido de <https://coalicionecuadoriana.org/web/pdfs/Ley-Org-Reformatoria-a-la-Ley-Org-67-de-Salud-Enfermedades-raras-ene2012.pdf>
- Ecuador, C. d. (2008). Constitución de la República de Ecuador. registro oficial 449.
- Ecuador, C. N. (2018 de Diciembre de 2015). *Ley-orgánica-de-salud*. Obtenido de <https://www.salud.gob.ec/wp-content/uploads/2017/03/LEY-ORG%C3%81NICA-DE-SALUD4.pdf>
- Espinosa, A. I. (25 de Julio de 2021). *Derecho a la salud y enfermedades raras*. Obtenido de Universidad de Valladolid: <https://uvadoc.uva.es/handle/10324/50976>
- Friedman, L. (2016). *Law in Action: A Socio-Legal Reader*. Nueva York: Oxford University Press.
- González, D., & García, M. (2018). Enfermedades de base genética. *Anales Del Sistema Sanitario de Navarra*, 31(2).
- Hernández , R., Fernández , C., & Baptista , P. (2014). Metodología de la investigación. DF México, México : McGraw-Hill.
- Inca Ruiz, G. P. (2023). Evolución del Sistema de Salud desde 1979 hasta 2022 en Ecuador. *LA CIENCIA AL SERVICIO DE LA SALUD Y NUTRICIÓN*, 14(1).  
<https://doi.org/10.47187/cssn.voll4.iss1.219>

- Jiménez Torres, J. E. (2023). Globalización económica y del derecho constitucional. *Foro: Revista de Derecho*, 40. <https://doi.org/10.32719/26312484.2023.40.5>
- Kelsen, H. (2016). *Teoría Pura del Derecho*. Viena: Manzsche Verlags.
- Kuhn, T. (2017). *Kuhn, T. S. (1962). La estructura de las revoluciones científicas*. Chicago: University of Chicago Press.
- Ley Orgánica de Salud. (2016). Ley Orgánica de Salud del Ecuador. *Plataforma Profesional de Investigación Jurídica, Registro O*.
- Malo-Serrano, M., & Malo-Corral, N. (2014). Reforma de salud en Ecuador: nunca más el derecho a la salud como un privilegio. *Revista Peruana de Medicina Experimental y Salud Pública*, 31(4). <https://doi.org/10.17843/rpmesp.2014.314.130>
- Molina Guzmán, A. (2019). Funcionamiento y gobernanza del Sistema Nacional de Salud del Ecuador. *Íconos - Revista de Ciencias Sociales*, 63. <https://doi.org/10.17141/iconos.63.2019.3070>
- Moscoso, G. (2020). INTRODUCCIÓN AL DERECHO CONSTITUCIONAL. *Universidad Católica San Pablo*.
- OMS (Organización Mundial De La Salud). (2024). *¿Cómo define la OMS la salud?* OMS.
- Organización de las Naciones Unidas. (2022). *La ONU y la sostenibilidad | Naciones Unidas*. La ONU y La Sostenibilidad.
- Ronquillo-Riera, O. L., Ojeda-Sotomayor, P. M., & Panchi-Chancusig, W. P. (2021). La igualdad ante la ley como derecho constitucional en Ecuador. *CIENCIAMATRIA*, 7(1). <https://doi.org/10.35381/cm.v7i1.559>

- Rueda Villacis, V. A. (2015). Impacto de las enfermedades raras en el Ecuador. *Trabajo Fin de Máster*.
- Sánchez, T., & Sánchez, T. (2018). Políticas sanitarias e igualdad entre mujeres y hombres. *Revista de Bioética y Derecho: Perspectivas Bioéticas*, 43.
- Siguencia-Nívolo, K. E., & Morales-Vargas, E. M. (2021). El Angioedema Hereditario (AEH) y las Enfermedades raras o huérfanas en el Ecuador. *CIENCIAMATRIA*, 7(3). <https://doi.org/10.35381/cm.v7i3.570>
- Tamayo Serrano, M., & Calderón Merino, V. (2020). Covid-19 2.0. Derecho internacional y protección del derecho a la salud en el ciberespacio: una visión desde Ecuador. *Ius Humaní. Law Journal*, 9(2). <https://doi.org/10.31207/ih.v9i2.250>
- Uribe Ardila, A. (2019). Enfermedades huérfanas en Colombia: una panorámica a través de los errores innatos del metabolismo. *Revista Med*, 26(2). <https://doi.org/10.18359/rmed.4432>
- Vargas, J., & Barragán, J. (2020). La Vulneración De Los Derechos De Las Personas Con Enfermedades Catastróficas Y Su Dificultad Al Acceso a La Atención Integral En El Sistema De Salud Pública. In *Repo.Uta.Edu.Ec*.

## ANEXO

### Anexo I

#### *CUESTIONARIO*

**Analizar legalmente todas las normativas relacionadas con el derecho a la salud y la calidad de vida en pacientes con enfermedades raras en el Ecuador**

Este cuestionario está diseñado para recopilar información importante sobre su experiencia personal en relación con su condición médica y el acceso a tratamientos para enfermedades raras en Ecuador. Sus respuestas son fundamentales para comprender mejor las necesidades y desafíos que enfrentan las personas en situaciones similares a la suya.

**Confidencialidad y Privacidad:** Todas las respuestas proporcionadas serán tratadas de manera confidencial y se utilizarán únicamente para propósitos de investigación. No se requerirá su nombre ni información identificativa.

**Instrucciones para Responder:** Por favor, lea cada pregunta cuidadosamente y seleccione la opción que mejor describa su situación o experiencia personal. Si alguna pregunta no se aplica a su caso o no está seguro de la respuesta, puede dejarla en blanco.

**Sinceridad en las Respuestas:** Sus respuestas son de gran valor para comprender los desafíos y necesidades reales en relación con el acceso a tratamientos médicos para enfermedades raras en Ecuador. Por favor, responda con sinceridad y basándose en su experiencia personal.

**Tiempo y Consideración:** Tome el tiempo necesario para reflexionar sobre cada pregunta antes de responder. Su aporte es fundamental para mejorar la comprensión de esta problemática y buscar posibles soluciones.

Agradecemos sinceramente su participación y contribución a este estudio. Sus respuestas son esenciales para generar información relevante que pueda beneficiar a la comunidad médica y a las políticas de salud en el país.

### Sección 1: Información Personal

1. ¿Cuál es su condición médica actual? (Especificar la enfermedad rara si es posible)

|           |  |
|-----------|--|
| Leve      |  |
| Moderada  |  |
| Grave     |  |
| Muy grave |  |

2. ¿Desde cuándo ha estado viviendo con esta condición?

|                |  |
|----------------|--|
| Menos de 1 año |  |
| 1-5 años       |  |
| 6-10 años      |  |
| Más de 10 años |  |

3. ¿Qué tipo de tratamientos o cuidados médicos recibe para su condición?

|  |  |
|--|--|
| Tratamientos regulares y especializados        |  |
| Tratamientos regulares, pero no especializados |  |
| Ocasionalmente recibe tratamientos             |  |
| No recibe tratamiento                          |  |

### Sección 2: Acceso al Cuidado Médico y Derecho a la Salud

4. ¿Cómo describiría su acceso a tratamientos médicos para su condición en Ecuador?

|                                 |  |
|---------------------------------|--|
| Acceso fácil y completo         |  |
| Acceso con ciertas dificultades |  |
| Acceso limitado                 |  |
| Acceso muy limitado o nulo      |  |

5. ¿Ha enfrentado dificultades para obtener acceso a ciertos tratamientos o medicamentos? ¿Podría mencionar algunos?

|   |  |
|---|--|
| No enfrente dificultades                  |  |
| Pequeñas dificultades ocasionales         |  |
| Dificultades frecuentes                   |  |
| Enfrento grandes dificultades recurrentes |  |

### Sección 3: Impacto en la Vida Diaria

6. ¿Cómo afecta su condición médica su calidad de vida diaria?

|                                      |  |
|--------------------------------------|--|
| Mínimo impacto                       |  |
| Impacto moderado                     |  |
| Impacto significativo                |  |
| Impacto extremadamente significativo |  |

7. ¿Ha experimentado limitaciones en el acceso a servicios de salud debido a aspectos legales o administrativos?

|  |  |
|--|--|
| No experimento limitaciones                  |  |
| Pequeñas limitaciones ocasionales            |  |
| Limitaciones frecuentes                      |  |
| Experimento grandes limitaciones recurrentes |  |

#### Sección 4: Percepción de los Derechos Legales y Apoyo

8. ¿Se siente usted respaldado legalmente en términos de acceso a tratamientos médicos para su condición?

|                             |  |
|-----------------------------|--|
| Muy respaldado              |  |
| Respaldado en cierta medida |  |
| Poco respaldado             |  |
| No respaldado               |  |

9. ¿Ha recibido algún tipo de apoyo legal o institucional para acceder a tratamientos médicos específicos?

|                                     |  |
|-------------------------------------|--|
| Sí, en gran medida                  |  |
| Sí, en cierta medida                |  |
| No, en muy poca medida              |  |
| No he recibido ningún tipo de apoyo |  |

#### Sección 5: Recomendaciones y Opiniones Finales

10. ¿Qué cambios o mejoras le gustaría ver en el sistema de salud o en las leyes relacionadas con el acceso a tratamientos para enfermedades raras en Ecuador?

|  |  |
|--|--|
| Mayor acceso a tratamientos                                  |  |
| Mejora en el apoyo legal                                     |  |
| Incremento en la información sobre condiciones médicas raras |  |
| Otras recomendaciones (especificar)                          |  |