

# Política Nacional de Genética en Salud Humana

2013 – 2023

Subsecretaría de Gobernanza de la Salud Pública  
Dirección Nacional de Normatización

Noviembre 2012

Ficha catalográfica:

Política Nacional de Genética en Salud, Dirección Nacional de Normatización, Noviembre, 2012, Quito, Ecuador 40p, tab, gra.

1. Políticas públicas
2. Genética Humana
3. Genómica
3. Ecuador

Como citar este documento:

Ministerio de Salud Pública, Política Nacional de Genética en Salud, Desarrollo de políticas públicas en salud. Dirección Nacional de Normatización, Noviembre, 2012, Quito, Ecuador.

**Ministerio de Salud Pública**

**Dirección Nacional de Normatización**

Ave. República del Salvador 36-64 y Suecia 10º Piso

Teléfono: 593-2-381-4400 / 593-2-381-4450

Página Web: [www.msp.gob.ec](http://www.msp.gob.ec)

Diseño:

Impresión:

Impreso en Quito – Ecuador

## Contenidos

---

	Página
Créditos	2
Participantes	4
Presentación	6
1. Introducción	7
2. Antecedentes y justificación	8
3. Marco legal	13
4. Principios ordenadores	16
5. Fin, propósito y objetivos	17
6. Ámbito de aplicación	17
7. Definiciones	18
8. Funciones esenciales de la salud	21
9. Etapas de formulación	22
9.1 Marco conceptual	22
Árbol de problemas	23
Árbol de soluciones	24
9.2 Identificación de actores	27
9.3 Lineamientos estratégicos	29
9.4 Implicaciones de la PNG	31
9.5 Implementación	31
9.6 Monitoreo, evaluación y seguimiento	33
9.8 Validación	33
10. Referencias	34

## Participantes en el proceso de elaboración de esta política

### Grupo de redacción

- Fabricio González-Andrade, MD, PhD; Genetista, Investigador Senior del *Programa Prometeo*, SENESCYT
- Ramiro López-Pulles, MD, MSc; Genetista, Técnico Dirección de Inteligencia en Salud
- Gabriela Aguinaga Romero, MD, MPH, Directora Nacional de Normatización MSP
- María Augusta Molina, MD, MPH, Asesoría Subsecretaría de Gobernanza MSP
- Cecilia Acuña, MD, MPH; Coordinadora Sistemas y Servicios de Salud OPS/OMS

### Grupo de revisión

- Fabricio González-Andrade, MD, PhD; Genetista, Universidad Central del Ecuador
- Francisco Vallejo, MD, MPH, Subsecretario de Gobernanza MSP
- Verónica Espinoza, MD; Asesora Política Despacho Ministerial MSP
- Ramiro López-Pulles, MD, MSc; Técnico Dirección de Inteligencia en Salud MSP
- María Augusta Molina, MD, MPH, Asesora Subsecretaría de Gobernanza MSP
- Cecilia Acuña, MD, MPH; Coordinadora Sistemas y Servicios de Salud OPS/OMS
- Gabriela Aguinaga Romero, MD, MPH, Directora Nacional de Normatización MSP

### Grupo de validación interna (nacional)

- Carina Vance Mafla MPH; Ministra de Salud Pública del Ecuador
- Miguel Malo, MD, MPH; Viceministro de Gobernanza MSP
- Nilda Villacrés, MD, PhD; Viceministra de Atención Integral en Salud MSP
- Alex Camacho, MD, MPH; Secretario General de la Vicepresidencia de la República
- Celia Riera, MD; Representante OPS/OMS en Ecuador
- Rubén Paéz, MD; Director Ejecutivo Consejo Nacional de Salud
- Marcelo Placencia, MD, MPH; Neurólogo, Asesor Despacho Ministerial, MSP
- Víctor Hugo Espín, MD, MSc; Genetista Hospital Carlos Andrade Marín del IESS
- Germania Moreta, MD; Genetista Hospital General de las FF.AA.
- Rosario Paredes, MD, MSc; Genetista Hospital General de las FF.AA.
- Lourdes Pazmiño, MPH; Genetista Universidad Central del Ecuador
- Ángel Guevara, PhD; Genetista, Laboratorio de ADN Fiscalía
- Xavier Landívar, MD, MSc; Genetista, Universidad Católica de Guayaquil
- Indira Proaño, MD; Pediatra Programa Enfermedades Catastróficas del MSP
- Paulina Hernández, MD; Neumóloga Programa Enfermedades Raras MSP
- Gabriela Jaramillo, BSc. Biot.; Universidad de las Américas, UDLA
- Diego Fernando Bravo; Dirección de Comunicación Social, Ministerio Coordinador del Conocimiento y Talento Humano
- Alicia Rodríguez, Bíoq. MPH; Dirección de Inteligencia en Salud MSP
- Juan Carlos Escobar, MSc; Subsecretaría de Investigación, SENESCYT
- Daniela Reyes; Dirección de Monitoreo, Seguimiento y Evaluación de Programas y Proyectos de Investigación Científica, Subsecretaría de Investigación, SENESCYT

- Marcelo Erazo, MD; Direccionamiento Estratégico del Sistema Nacional de Salud MSP, Red Pública Integral en Salud
- Zoila Cecilia Freire MPH; Dirección Nacional de Articulación y Manejo del Sistema Nacional de Salud y de la Red Pública Integral en Salud, MSP
- Carmen del Rocío Carrasco MD; Dirección Nacional de Articulación y Manejo del Sistema Nacional de Salud y de la Red Pública Integral en Salud, MSP
- Calmte. Roberto González, Dirección de Sanidad, Comando Conjunto FF.AA.

Grupo de validación externa (internacional)

- Victor B. Penchaszadeh, MD, PhD; Consultor OPS/OMS, Argentina/USA
- Néstor O. Bianchi, MD, PhD; Ex Director IMBICE, Argentina
- María Atilia Gómez PhD; Servicios Forenses de la Provincia de Buenos Aires, Argentina

## Presentación

La sociedad del siglo 21 vive directamente a través de la tecnología y de la ciencia. No se concibe el desarrollo social sin el respaldo de la ciencia. La forma en que miramos al mundo ha cambiado de forma acelerada y nos obliga a adaptarnos a nuevas formas de pensamiento. La medicina no es inmune al avance tecnológico, desde el microscopio de luz a los secuenciadores de ADN de última generación, la Genética emerge como una herramienta indispensable para el desarrollo. Es por lo tanto, la Genómica la rama de la ciencia que más impacto ha tenido en la medicina y la más promisoría para la salud moderna.

La era pre-genómica finalizó su última meta con la secuenciación completa del genoma humano, justamente 50 años después de la descripción de la doble hélice por Watson y Crick. Estamos viviendo entonces en la era post-genómica, en donde toda la información obtenida por el Proyecto Genoma Humano ha sido re-analizada con el Proyecto ENCODE, el cual hizo un catálogo de genes y descifró su significado biológico, descubriendo nuevos misterios moleculares que aún están en fase de análisis. Las funciones de genes individuales se pueden describir a nivel molecular, bioquímico y celular, mientras que las relaciones funcionales entre los genes se estudian a nivel del transcriptoma y del proteoma.

Por otro lado, la Genética nos presenta nuevos retos sobre todo en el crecimiento de la biotecnología que llega desde los laboratorios de alto nivel a los consultorios de los médicos de atención primaria. Es común ahora que las aplicaciones de las tecnologías del ADN este incorporadas en la rutina de atención médica. Se ha disminuido cien veces el costo de clonar un gen, los recursos bioinformáticos han sido fundamentales para facilitar la identificación de genes, además de los mapas y secuencias que han convertido procesos antes tediosos y caros, en baratos y más fáciles.

Es por lo tanto mandatorio que la Salud Pública se reinvente e incorpore la Genética en todos los procesos vinculados a la misma. Esta política responde a estos cambios trascendentes y obliga al Ministerio de Salud Pública (MSP) a implementar actividades y acciones en todos sus procesos. Estos van desde el tamizaje prenatal y neonatal de patologías hasta la medicina personalizada, pasando por el diagnóstico molecular de rutina y la investigación genómica. Es para nosotros un deber crecer al ritmo de la ciencia y responder a la demanda social que pide se incorpore a la Genética en los cuidados de salud de los ciudadanos.

Mag. Carina Vance Mafla

## 1. Introducción

La tecnología y la innovación científica impactan en la vida humana de muchas formas. Desde la primera publicación de los resultados del Genoma Humano en el año 2001 <sup>1</sup>, la sociedad ha sufrido un cambio sustancial por el incremento de biotecnologías que han transformado la sociedad y la práctica habitual de la medicina. Con los avances del proyecto ENCODE <sup>2,3</sup> (the Encyclopedia Of DNA Elements), publicados en el 2012, se avizoran nuevos cambios sustanciales en la concepción de la Genética y la Genómica, cambios que impactarán de forma definitiva en la perspectiva de Salud generando nuevos paradigmas y modelos de desarrollo <sup>4,5</sup>.

La Genómica aplicada a la Salud Pública se define como la aplicación responsable y efectiva del conocimiento genómico a la política de salud pública y los servicios de salud <sup>6</sup>. Por ello es preciso contar con una base científica sólida que permita la integración de conocimientos y tecnologías genómicos en determinados ámbitos.

Para el Gobierno Nacional del Ecuador y el Ministerio de Salud Pública (MSP) como autoridad sanitaria, el cuidado de la salud constituye un eje estratégico para el desarrollo del país y un logro del buen vivir. La reforma democrática del Estado expresa que se debe asegurar el bien colectivo, proveer servicios públicos de calidad y lograr que el Estado sea en sí mismo un actor fundamental para el cambio. Dentro de la Estrategias para el Desarrollo 2009-2013 <sup>7</sup>, la estrategia IX habla sobre la inclusión, protección social solidaria y garantía de derechos en el marco del Estado constitucional de derechos y justicia.

Por su parte la OMS reconoce que la Genómica es un vehículo poderoso para alcanzar la equidad global en salud. El Programa de Genética Humana de la OMS <sup>8</sup> anima a los responsables políticos a evaluar la pertinencia y la utilidad de la investigación genética y de las tecnologías relacionadas en los sistemas de salud de sus respectivos países.

Prácticamente todas las enfermedades tienen componentes genéticos constitutivos o adquiridos <sup>9</sup>. Esta información puede utilizarse para diagnosticar enfermedades e identificar nuevos tratamientos o medicamentos destinados a tratar más específicamente una enfermedad. No obstante, debido al tiempo necesario para evaluar responsablemente las ventajas y los riesgos de efectuar pruebas con cualquier nuevo patrón genético que pueda estar vinculado a una enfermedad, existe un desfase entre la publicación de los marcadores genéticos de enfermedades que afectan a la salud pública y que han sido recientemente descubiertos y su posible aplicación en la práctica.

La percepción de que la medicina se fundamentará cada vez más en el conocimiento de la genética reviste especial interés en el marco de sistema público de salud. La aplicación clínica de los avances genéticos debe analizarse desde la perspectiva de la salud pública, por su potencial para preservar la salud y la vida de muchas personas. Por esa razón, es imprescindible que su desarrollo sea ordenado, racional y sostenible, integrando la investigación, los desarrollos tecnológicos y la asistencia a la población. Además, se debe garantizar la protección de los derechos individuales de la ciudadanía, tanto en la atención en salud como en la investigación biomédica.

La Política Nacional de Genética (PNG) permitirá que se desarrollen planes estratégicos para proveer atención integral de calidad a personas y familias con enfermedades de base genética o con riesgo de padecerlas, mediante la provisión de servicios de genética clínica integrales, multidisciplinarios y armonizados, que garanticen la accesibilidad y la equidad en el nuevo modelo de atención integral en salud. Será la base para diseñar programas específicos para una atención integral y coordinada de las personas afectadas por enfermedades genéticas.

La PNG busca dar una respuesta integral, coordinada, equitativa, de alta calidad y sostenible a los desafíos que suponen el desarrollo de la genética humana y sus aplicaciones en el ámbito de la atención en los próximos años.

## 2. Antecedentes y justificación

La aplicación clínica de los avances en genética supone un reto para el conjunto de la sociedad por sus repercusiones éticas, jurídicas y sociales. En este sentido, son numerosos los criterios y las recomendaciones que se vienen produciendo desde diversas organizaciones internacionales, entre las que cabe destacar la *Declaración universal sobre el genoma humano y los derechos humanos*, aprobada por la UNESCO el 11 de noviembre de 1997 <sup>10</sup>.



La extraordinaria sensibilidad de la información genética y sus implicaciones éticas y sociales señalan la conveniencia de establecer un marco normativo adecuado, que permita las garantías apropiadas en este ámbito, por lo que debe desarrollarse una legislación específica. El sistema de salud deberá garantizar la accesibilidad y la equidad en la realización de los análisis genéticos, y en la prestación de la asesoría genética indicada tanto para enfermedades raras como para otras más comunes, establecerá criterios de seguridad y validez clínica en la incorporación de prestaciones de Genética a la cartera de servicios, y buscará la máxima calidad y fiabilidad en su realización.

Por otra parte, es necesario preservar el equilibrio entre los derechos de las personas y las necesidades de la investigación biomédica, como motor del progreso, con el fin de garantizar la protección de la salud de las generaciones presentes y futuras. Ello incorpora la regulación de los bancos de ADN, persiguiendo el cumplimiento de unos requisitos de calidad en el control de las colecciones de muestras biológicas y su gestión de acuerdo a los principios de la bioética.

Según el Foro Económico Mundial, para el año 2011 el Ecuador ocupó en competitividad el puesto 86 de 144 países <sup>11</sup> y; según el Índice de Desarrollo Humano del PNUD para el 2011 el Ecuador se ubicó en la posición 83, con una esperanza de vida al nacer de 75.6 años y, con apenas una inversión del 2.3% del PIB en Salud y una tasa de mortalidad en niños menores de 5 años de 24/1000 nacidos vivos <sup>12</sup>.

En este escenario se enmarca el escaso desarrollo de la tecnología en Genética en el Ecuador. La primera prueba de paternidad por ADN se la realizó en nuestro país en 1997 <sup>14</sup> y, las primeras pruebas diagnósticas con técnicas moleculares se empezaron a realizar a inicios del año 2000 <sup>15</sup>. En los últimos años, este crecimiento ha sido incipiente. De acuerdo a varios estudios publicados <sup>16</sup>, existen en el Ecuador pocos especialistas en Genética clínica y de laboratorio, así como hay pocos laboratorios, la mayoría de tipo privado que ofrecen parcialmente servicios de diagnóstico de laboratorio en este campo a la comunidad <sup>17</sup>.

Para algunos investigadores la *esclavitud del futuro* será la dependencia científica y tecnológica, por lo que el acceso abierto y equitativo a la Investigación y el conocimiento para el desarrollo es mandatorio <sup>13</sup>.

El desarrollo de la Genética en Ecuador es importante porque todas las enfermedades tienen un componente genético y, este componente tiene un gran impacto en el diagnóstico de miles de enfermedades; se calcula que en la próxima década la Genética será la rama más importante en la medicina predictiva <sup>18</sup>; porque todos los países desarrollados tienen no uno sino varios Centros de Genética que funcionan de rutina desde hace varias décadas; el Ecuador lleva muchos años de retraso en este campo y la dependencia tecnológica es cada vez mayor,

comprometiendo la capacidad del Estado Ecuatoriano de tomar decisiones en esta área. Por ello, es necesario ser autosuficientes en este tema.

Por otro lado, la carga de enfermedades genéticas determina un alto costo emocional y un altísimo costo económico tanto en gastos directos como indirectos lo que impacta de manera importante en el sistema de salud.

De acuerdo a varios informes de OPS <sup>19,20</sup> la disponibilidad actual de servicios comunitarios de Genética en países de bajos y medianos ingresos como Ecuador es inadecuada. La OMS define a la Genética Comunitaria como *el arte y la ciencia de la aplicación, realista y responsable, de la genética relacionada con el proceso de salud-enfermedad, así como la aplicación de la tecnología genómica en las poblaciones humanas (las comunidades), buscando siempre el mayor beneficio para las personas* <sup>21</sup>.

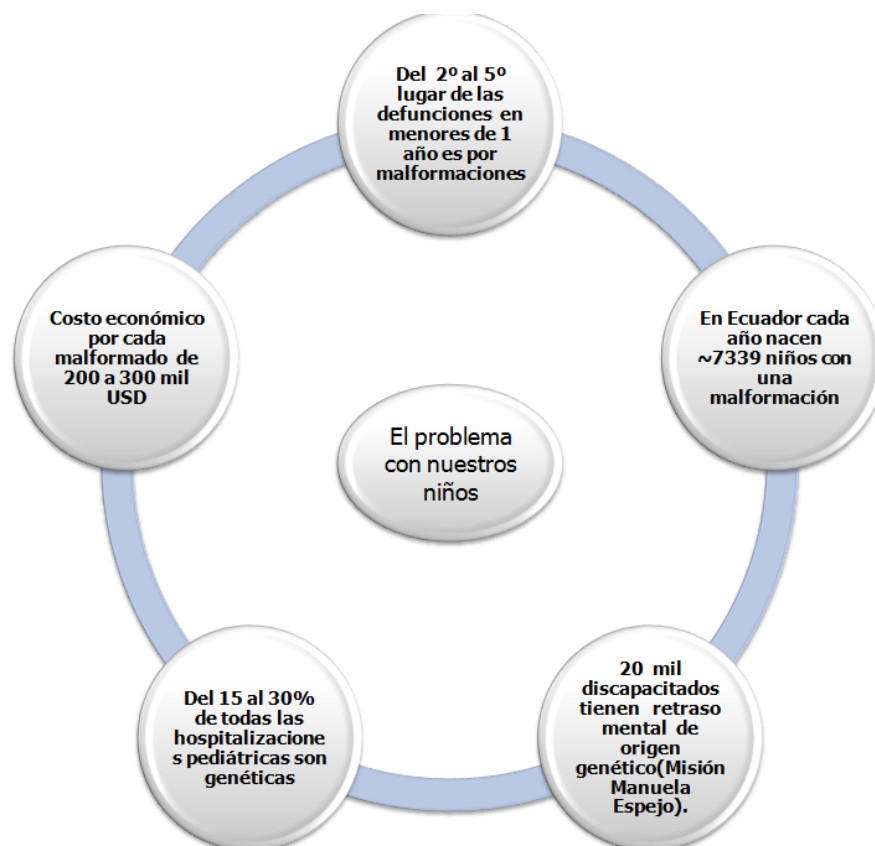
El objetivo de la Genética Comunitaria según *la Estrategia Mundial para la Prevención y Control de Enfermedades No Transmisibles (ENT)*, en los países de bajos y medianos ingresos *es prevenir los trastornos congénitos y enfermedades genéticas en la población general, y al mismo tiempo proporcionar servicios de genética (diagnóstico y asesoría) en la comunidad, tanto para individuos como para familias* <sup>22</sup>. En este contexto usamos el término prevención para indicar acciones implementadas, para reducir la prevalencia al nacimiento de los desórdenes congénitos y el impacto en la salud de las enfermedades genéticas, respetando las decisiones voluntarias garantizando el cumplimiento de los derechos humanos <sup>23</sup>.

### Análisis de la situación actual

Durante los últimos años, la provisión de servicios de genética clínica y de laboratorio se ha desarrollado de una manera fragmentada, heterogénea y poco sistemática en Ecuador. A diferencia de otras especialidades o áreas asistenciales, no se ha planificado ni se ha dispuesto de directrices sobre la manera en que se han de desarrollar los servicios y unidades para garantizar una provisión integral, integrada y geográficamente equitativa. Tampoco se ha desarrollado un plan de formación o especialidad, que garantice las competencias profesionales Sin embargo, desde distintos ámbitos clínicos y sociales se viene manifestando la necesidad de contar con orientaciones precisas y recursos específicos en genética clínica y de laboratorio.

Aproximadamente 7339 niños nacen cada año con anomalías congénitas (ACs) <sup>16</sup>, se desconoce su etiopatogenia con detalle por lo que se requieren nuevos estudios a futuro. Las ACs fueron identificadas como problema de salud pública en nuestro país hace muy poco tiempo<sup>17</sup>. Los esfuerzos por desarrollar estudios genéticos, generalmente a cargo de unidades de investigación de las universidades ecuatorianas, no han encontrado ningún espacio dentro de las instituciones del MSP.

En América Latina del 2 al 7% de los recién nacidos presentan ACs y éstas son responsables de un 20% de las muertes en el periodo posnatal <sup>24</sup>. Las ACs ocupan del 2º al 5º lugar entre las causas de defunción de los niños menores de 1 año; en Ecuador están dentro de las 15 principales causas de mortalidad infantil, de las cuales 6 corresponden a problemas genéticos <sup>25</sup>. Las ACs tienen un componente geográfico relacionado con la altura y al parecer existe un componente étnico asociado a los grupos nativos originarios del país <sup>26</sup>.



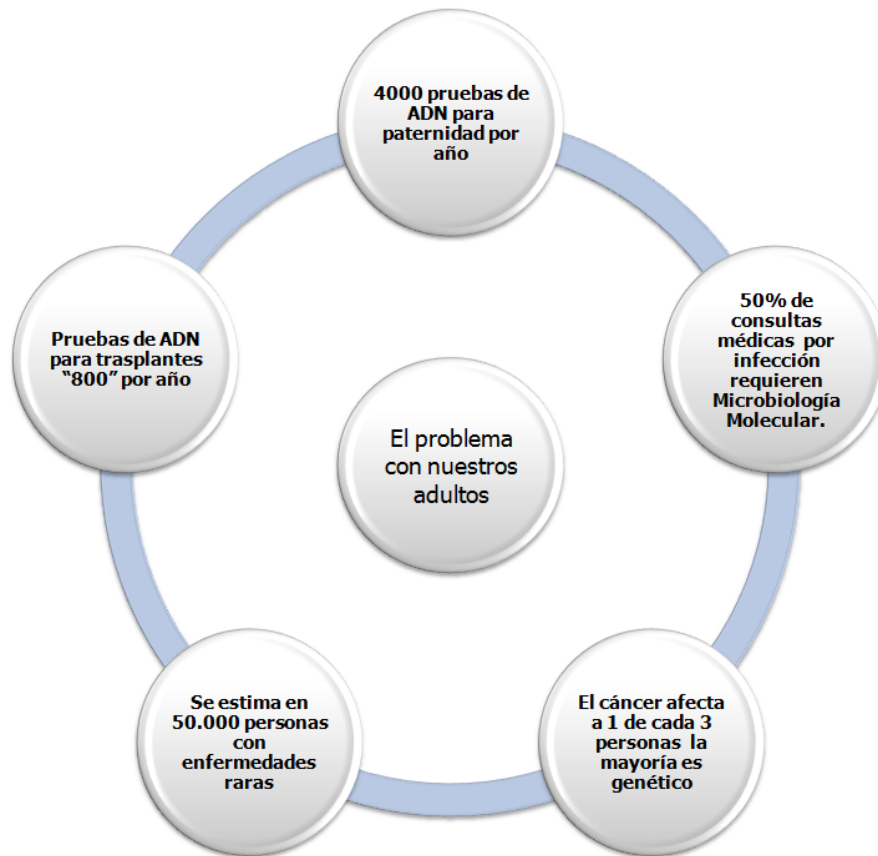
Aproximación de los problemas genéticos a nivel infantil en Ecuador  
Fuente: varias. Elaboración: grupo de redacción 2012

Cabe mencionar la participación del Ecuador en el Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) para categorizar las enfermedades genéticas y defectos congénitos que aporta con datos recolectados desde varios servicios neonatales y pediátricos de hospitales del país. Este estudio reportó que la microtia y los defectos del pabellón auricular presentan una frecuencia 3 veces mayor que en el resto de países latinoamericanos <sup>27</sup>; sin embargo el ECLAMC consideró que más del 50% de los datos de malformaciones congénitas están sub registrados y estableció recomendaciones puntuales a cada unidad de salud participante en el estudio <sup>28</sup>.

Se calcula que el 30% de las personas con discapacidad intelectual en Ecuador deben su discapacidad a un problema de origen genético. Según la Misión Manuela Espejo más de 249.439 (2.5/100 hab) personas presentan alguna discapacidad visible; de ellos, 61.926 (0.62/100 hab) tienen discapacidad intelectual o retraso mental y 187.513 (1.88/100 hab) tienen otra discapacidad diferente (datos no publicados), y se ha demostrado en estudios internacionales que al menos el 30% de las discapacidades intelectuales son de causa genética. Los programas de diagnóstico prenatal y neonatal de enfermedades genéticas son las mejores estrategias de prevención, especialmente del retraso mental de causa genética. Los datos reportados por este programa hasta el octubre 2010, indican que la prevalencia de discapacidad a nivel nacional está en el 2,4%, con algunas diferencias significativas entre provincias <sup>29</sup>.

La genética es también un factor determinante de la salud <sup>30</sup>. En Ecuador las aneuploidías y los defectos del tubo neural no son diagnosticados en la etapa prenatal como es de rutina en países desarrollados. Por otro lado, los programas de tamizaje de enfermedades de origen genético aún es incipiente en nuestro país. Se entiende el tamizaje como el proceso de identificar a las personas que tienen más posibilidades de desarrollar una enfermedad. Su uso está bastante extendido en el mundo sobre todo en la prevención del cáncer y en la atención prenatal y neonatal.

Cabe destacar, que los servicios de Genética incluyen una serie de actividades entre las cuales están el diagnóstico, atención, prevención y rehabilitación de las enfermedades de origen genético en todos los niveles de atención, como se puede observar en otros países <sup>31</sup>.



Aproximación de los problemas genéticos en adultos en Ecuador  
Fuente: varias. Elaboración: grupo de redacción 2012

### 3. Marco legal

La accesibilidad a los servicios de salud y su universalidad son elementos esenciales del derecho a disfrutar del nivel de salud más alto posible. El derecho a la salud ha sido reconocido como tal en el Preámbulo de la Constitución de la Organización Mundial de la Salud (OMS), de 1946, donde se establece que: *el goce del grado máximo de salud que se pueda lograr es uno de los derechos fundamentales de todo ser humano sin distinción de raza, religión, ideología política o condición económica o social*, y en el Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales adoptado por la Asamblea General de las Naciones Unidas (ONU), en 1966, que en su artículo 12 señala, entre las medidas que deben adoptar los Estados Partes, las necesarias para asegurar *la prevención y el tratamiento de las enfermedades epidémicas, endémicas, profesionales y de otra índole, y la lucha contra ellas*.

La Constitución Política del Ecuador del año 2008 establece en el artículo 32, que es responsabilidad del Estado garantizar el derecho a la salud y el acceso

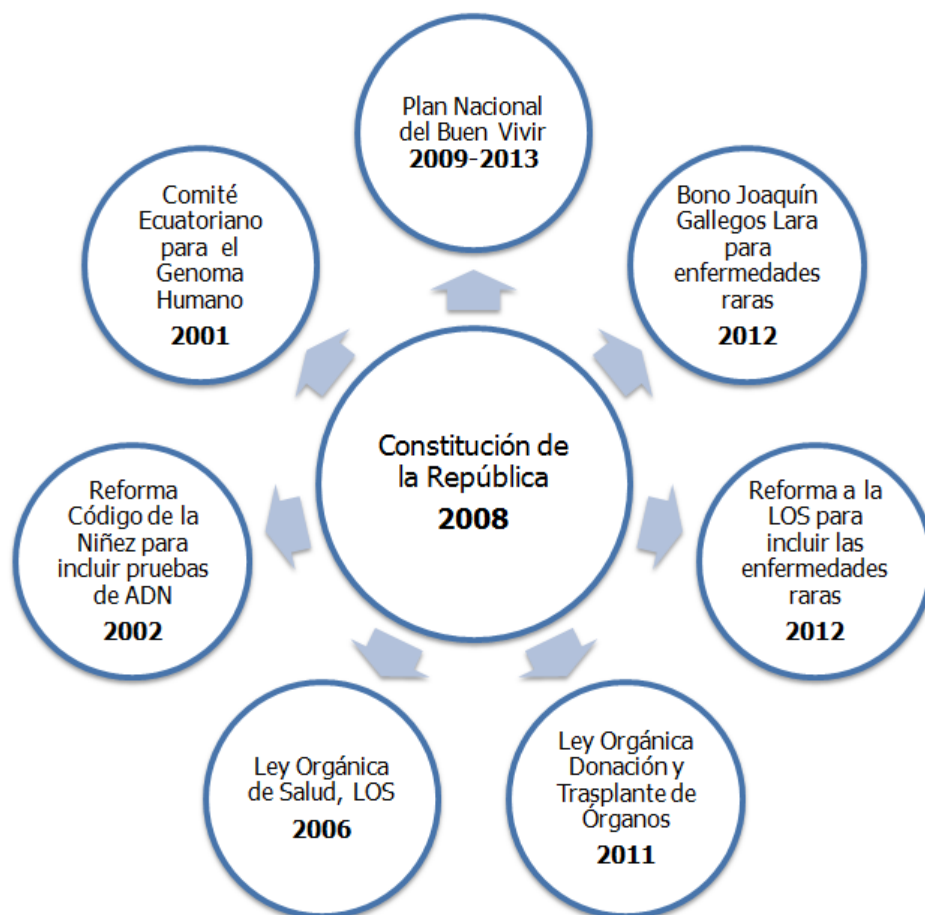
permanente, oportuno y sin exclusión a programas, acciones y servicios de promoción y atención integral de la salud, salud sexual y salud reproductiva. En el Artículo 35 que los adultos mayores, niñ@s, embarazadas, personas con discapacidad, y quienes adolezcan de enfermedades catastróficas o de alta complejidad, recibirán atención prioritaria y especializada, y en el artículo 47 que el Estado garantizará políticas de prevención de las discapacidades y de manera conjunta con la sociedad y la familia, procurará la equiparación de oportunidades para las personas con discapacidad y su integración social.

Asimismo, el Plan del Buen Vivir del año 2009-2013 plantea en el objetivo 3, mejorar la calidad y condiciones de vida de la población. En particular en el punto 3.2 que habla de fortalecer la prevención, el control y la vigilancia de la enfermedad, y el desarrollo de capacidades para describir, prevenir y controlar la morbilidad; 3.3 garantizar la atención integral de salud por ciclos de vida, oportuna y sin costo para las y los usuarios, con calidad, calidez y equidad y; 3.4 brindar atención integral a las mujeres y a los grupos de atención prioritaria, con enfoque de género, generacional, familiar, comunitario e intercultural.

La Ley Orgánica de Salud aprobada en el año 2006, en su capítulo II sobre la Genética Humana cita en el artículo 209, que la autoridad sanitaria nacional normará, licenciará y controlará el funcionamiento de los servicios de salud especializados, para el ejercicio de actividades relacionadas con la investigación y desarrollo de la genética humana. En el artículo 210 se dice que sólo podrán hacerse pruebas para a) Trasplantes; b) Estudios mutacionales; c) Ligamiento genético; d) Pruebas predictivas de enfermedades genéticas; e) Pruebas para detectar la predisposición genética a una enfermedad; f) Fines terapéuticos; y g) Otras con fines de salud genética. En el artículo 214, en su parte pertinente se dice que la autoridad sanitaria nacional procurará y fomentará la integración y trabajo cooperativo de los centros de investigación y desarrollo de la genética.

Mediante el Acuerdo Ministerial No.218 del el 5 de abril del 2001, se crea el Comité Nacional Ecuatoriano para el Genoma Humano y los Derechos Humanos, con sede en la ciudad de Quito, entidad dependiente del despacho ministerial del MSP y que es el encargado de la coordinación para el manejo de los recursos del genoma humano y los derechos humanos del Ecuador.

En el año 2002, se reformó el Código de la Niñez y Adolescencia y se incluyó una disposición transitoria sexta, que expresa que el MSP implementará una Unidad de Investigación Genética en la que se practiquen en forma gratuita los exámenes comparativos de los patrones de bandas o secuencias de ADN.



Abordaje jurídico de la Genética en Ecuador  
Fuente: varias. Elaboración: grupo de redacción 2012

La Ley Orgánica de Donación y Trasplante de Órganos, Tejidos y Células en del año 2011 en su artículo 3 cita que corresponde a la Autoridad Sanitaria Nacional desarrollará la actividad trasplantológica, especialmente la implementación de bancos heterólogos de progenitores hematopoyéticos, bancos de tejidos así como unidades de trasplantes en los hospitales del Sistema Nacional de Salud, principalmente en el sistema público.

En el año 2012, RO 625 publicado el 24 de enero, se promulga la Ley Orgánica reformatoria a la Ley Orgánica de Salud, Ley 67, para incluir el tratamiento de las enfermedades raras o huérfanas y catastróficas. En el artículo 1 se dice que 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.

En el RO 798 del 27 de septiembre del 2012, se acuerda emitir los criterios de inclusión de enfermedades consideradas catastróficas, raras y huérfanas para beneficiarios del bono Joaquín Gallegos Lara, bonificación económica creada a favor de las personas con discapacidad severa y profunda en situación crítica que no pueden gobernarse por sí mismos, identificados como tales en la base de datos de la Misión Solidaria Manuela Espejo; o con enfermedades catastróficas, raras o huérfanas determinadas por el MSP, de conformidad con la Ley Orgánica de Salud. Este incluye 106 patologías de baja prevalencia. Se estima que el 80% de las patologías raras son de origen genético.

A pesar de la voluntad política expresada por el Estado Ecuatoriano en los mandatos e instrumentos legales y constitucionales aprobados, en el país persisten todavía serios problemas en relación al acceso a los servicios de Genética. En respuesta a esta situación y a los requerimientos de la población, el MSP ha decidido elaborar la Política Nacional de Genética (PNG).

#### 4. Principios orientadores

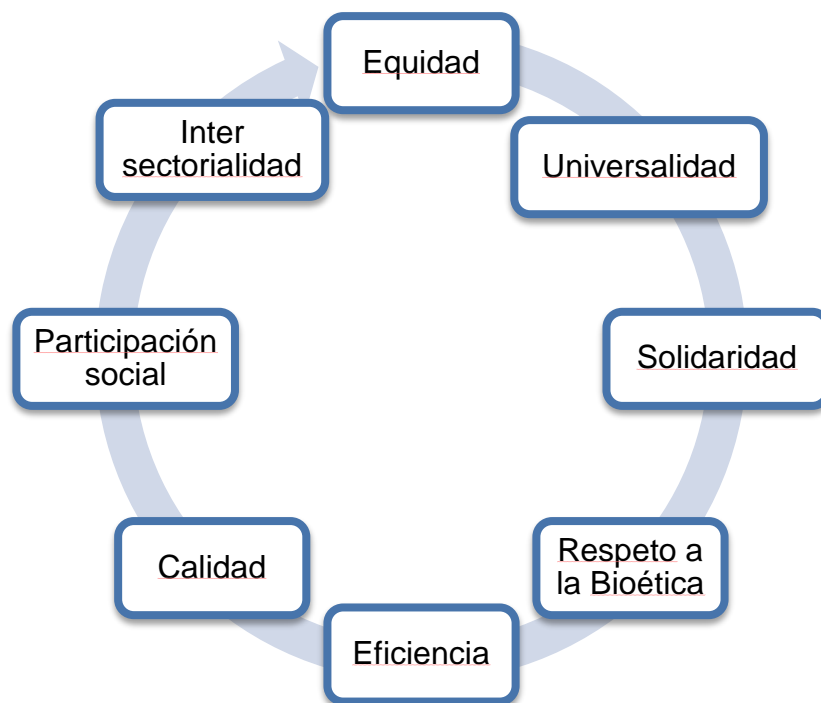
Los principios son declaraciones propias del ser humano, que apoyan su necesidad de desarrollo y felicidad, estos son universales. Los principios que guían esta Política son los siguientes:

- Principio 1. EQUIDAD, la equidad se logra cuando todas las personas alcancen su potencial de salud. Todos los ciudadanos tendrán acceso a los servicios de Genética de acuerdo a su necesidad, sin restricción alguna, sin importar su condición social o económica.
- Principio 2. UNIVERSALIDAD, es la garantía del derecho a la salud con calidad para todos los ciudadanos. Los servicios de Genética deben estar disponibles para todos sin ninguna discriminación, en todas las etapas de la vida y respetando los derechos individuales y los deseos intrínsecos de los pacientes. La universalidad extiende la cobertura de los beneficios del



Sistema, a toda la población en el territorio nacional de forma continua y progresiva.

- Principio 3. SOLIDARIDAD, implica una relación de responsabilidad compartida y de obligación conjunta, que consiste en colaborar de manera desinteresada con el bien común. Las acciones solidarias distributivas apuntan hacia una disminución de las desigualdades sociales y hacia la ampliación de las oportunidades en el ámbito de la salud. La solidaridad es más que un acto social, es una acción que le permite al ser humano mantener y mantenerse en su naturaleza de ser social.
- Principio 4. RESPETO A LOS PRINCIPIOS DE LA BIOÉTICA, en todos los aspectos relacionados a la Genética se deben respetar los cuatro principios de la bioética que son autonomía, no maleficencia, beneficencia y justicia; en especial, el principio de no maleficencia (*primum non nocere*) que significa abstenerse intencionadamente de realizar acciones que puedan causar daño o perjudicar a otros. El criterio ético fundamental de la bioética es el respeto al ser humano, a sus derechos inalienables, a su bien verdadero e integral como es la dignidad de la persona.
- Principio 5. EFICIENCIA, considerada como la mejor utilización social y económica de los recursos administrativos, técnicos y financieros del Estado y los particulares para garantizar el derecho a la salud y al acceso de los servicios integrales de diagnóstico, tratamiento, recuperación, prevención y promoción de la salud en el campo de la Genética con oportunidad, calidad y suficiencia.
- Principio 6. CALIDAD, es la provisión de servicios individuales y colectivos accesibles y equitativos, con un nivel profesional óptimo, que tiene en cuenta los recursos disponibles y logra la adhesión y satisfacción del usuario. Todos los servicios de Genética deben seguir estándares internacionales.
- Principio 7. PARTICIPACIÓN SOCIAL, es la intervención de la comunidad en la planeación, gestión y control social y evaluación, se deberá promover la vinculación efectiva de la población y de este modo garantizar que la salud responda a las necesidades sentidas de los grupos sociales, de asociaciones de pacientes, sociedades científicas y de la sociedad civil.
- Principio 8. INTER-SECTORIALIDAD, con el fin de lograr resultados de salud de manera más eficaz, eficiente y sostenible, se utilizará el Sistema Nacional de Salud que comprende la Red Pública Integral y la Red Complementaria. Así como los demás integrantes del frente Social.



Principios sobre los que se basa la política pública en Genética  
Fuente: varias. Elaboración: grupo de redacción 2012

## 5. Fin de la PNG

Mejorar las condiciones de salud de los ecuatorianos mediante el uso adecuado de la Genética en Salud Pública y priorizar la misma por parte del Estado Ecuatoriano.

## 6. Propósito

Asegurar la provisión de servicios de genética integrales, multidisciplinarios, equitativos, eficientes y de alta calidad, a las personas y familias, con el fin de mejorar su calidad y esperanza de vida, su seguridad reproductiva, y favorecer su integración familiar y social, evitar la progresión y los desenlaces adversos de las enfermedades genéticas, congénitas y metabólicas, garantizar su seguridad reproductiva, y disminuir las inequidades en salud en este tipo de entidades.

## 7. Objetivos

1. Implementar servicios públicos integrales y suficientes en Genética y Genómica dentro de la Red Pública Integral en Salud
2. Contar con recursos tecnológicos y financieros suficientes, adecuados, así como con recursos humanos competentes y suficientes
3. Generar e implementar un marco regulatorio adecuado a nivel nacional
4. Promover la toma de decisiones basadas en el conocimiento y en principios bioéticos

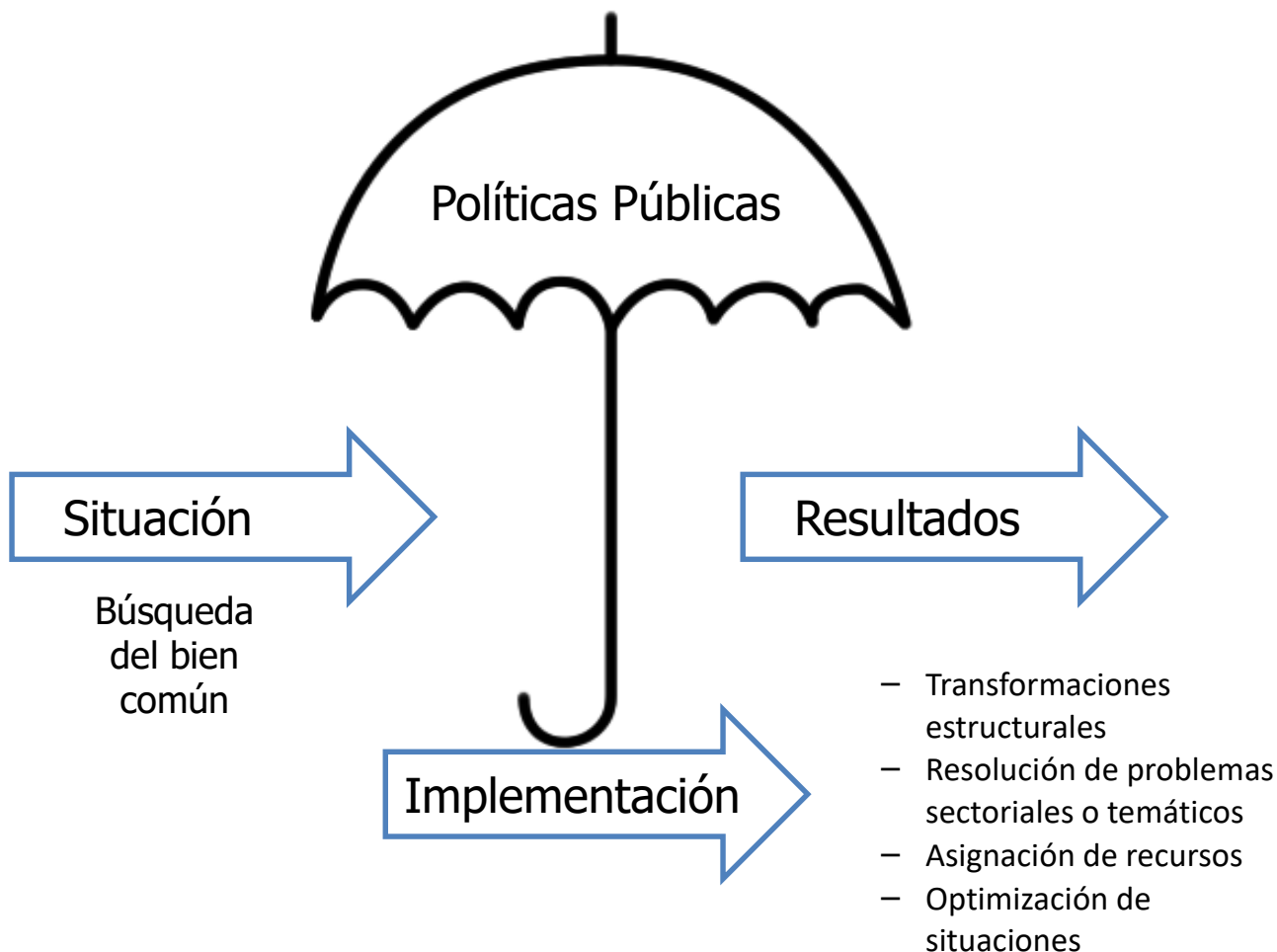
## 8. Ámbito de aplicación

La presente política es de aplicación nacional y obligatoria en todas las unidades prestadoras del Sistema Nacional de Salud, el cual comprende la Red Pública Integral en Salud (RPIS) y la Red Complementaria, incluyendo entidades con y sin fines de lucro.

## 9. Definiciones

Política pública: directriz que el Estado haciendo uso de sus atribuciones, aplica a la sociedad con el fin de definir cómo proceder frente a un asunto específico reconocido como de interés público. En este contexto, esta política se enmarca dentro de las siguientes características:

1. Privilegiará el bien común por sobre los intereses particulares de los diversos grupos de interés
2. Sólo puede ser fijada por el Estado en su figura de Autoridad Sanitaria
3. Los actores involucrados participarán en su proceso de elaboración bajo la rectoría de la Autoridad Sanitaria.
4. Tendrá carácter *normativo y taxativo*, es decir, definirá normas que deberán ser acatadas por todos los actores involucrados
5. Deberá ajustarse al marco jurídico-administrativo vigente



Esquema explicativo sobre la implementación de una política pública  
Fuente y elaboración: grupo de redacción 2012

Política Nacional de Genética (PNG): es el instrumento que el Estado utiliza para organizar la Genética y sus actores, tanto públicos como privados, y proveer de orientaciones que permitan avanzar hacia el logro del acceso equitativo y oportuno a los servicios especializados en Genética. La PNG es una política de carácter necesariamente intersectorial, pero que debe estar orientada por lineamientos de salud.

Genética: es el campo de la biología/medicina que busca comprender la herencia biológica que se transmite de generación en generación. Estudia el ADN (Ácido Desoxirribo Nucleico).

Gen: fragmento de ADN que codifica para una proteína o un ARN. Los genes son responsables de las enfermedades de origen genético.

Genoma: es la totalidad de la información genética que posee un organismo en particular. Por lo general, al hablar de genoma en los seres eucarióticos nos referimos sólo al ADN contenido en el núcleo, organizado en cromosomas.

Medicina Genómica: la aplicación del conocimiento del Genoma Humano a la práctica de la Medicina

Congénito: hace referencia a cualquier rasgo presente en el nacimiento y adquirido durante la vida intrauterina. Defecto congénito es una anomalía del desarrollo que está presente en el momento del nacimiento. Puede ser resultado de un factor genético, físico, químico o biológico.

Metabólico: se refiere a los procesos relacionados con el metabolismo biológico.

Tamizaje: una estrategia aplicada sobre una población para detectar una enfermedad en individuos sin signos o síntomas de esa enfermedad. La intención del tamizaje es identificar enfermedades de manera temprana dentro de una comunidad. Esto permite la rápida gestión e intervención con la esperanza de que se reduzcan los efectos provocados por la enfermedad. También se lo denomina cribado o screening.

Tamizaje metabólico: es la detección oportuna de los errores innatos del metabolismo y otros defectos genéticos en niños recién nacidos.

Genética Comunitaria: es el arte y la ciencia de la aplicación, realista y responsable, de la genética relacionada con el proceso de salud-enfermedad, así como la aplicación de la tecnología genómica en las poblaciones humanas (las comunidades), buscando siempre el mayor beneficio para las personas.

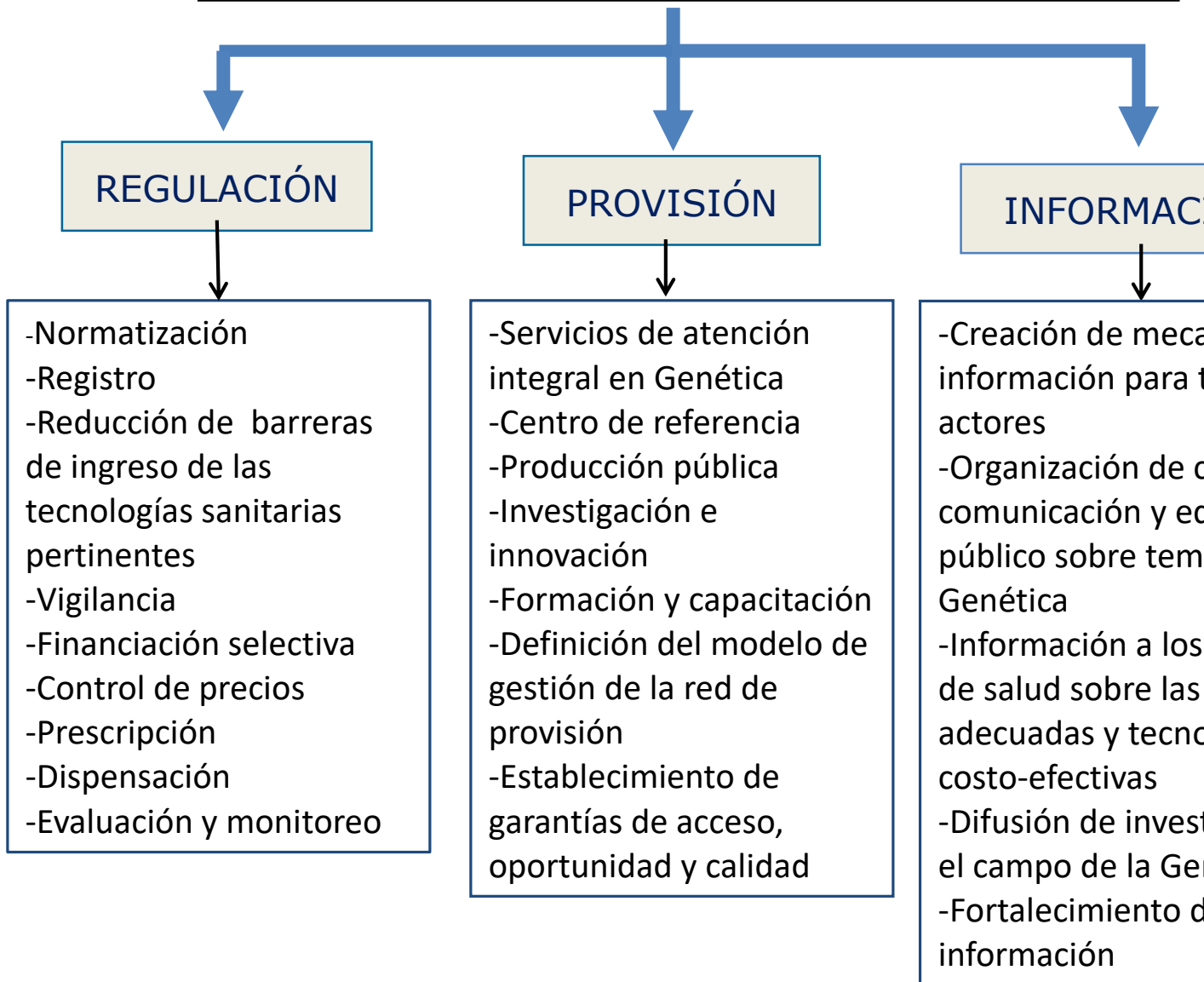
Asesoría Genética: es un proceso de comunicación en el que el médico proporciona información acerca de la etiología, riesgo de recurrencia, pronóstico y manejo de enfermedades de origen genético. Este proceso integra: la interpretación de la historia médica familiar para evaluar la probabilidad de ocurrencia de la enfermedad o la repetición de la misma; la educación acerca de la herencia, pruebas diagnósticas, gestión, prevención, recursos e investigación, el asesoramiento para promover decisiones informadas y, la adaptación al riesgo o condición.

Biotechnología: el uso de la tecnología aplicada a los seres biológicos, incluyendo el ser humano. Con la Biotechnología el concepto de Salud se modifica parcialmente ya que se trata de una medicina cada vez más personalizada. Esto significa que se podría tener tratamientos "hechos a medida" para cada individuo.

Sistema Nacional de Salud: es el conjunto de acciones y prestaciones de salud en el país y se ejecuta a través de la red de proveedores, mediante la coordinación concertada de acciones de las entidades integrantes del sistema.

Funciones Esenciales de la Salud Pública (FESP): conjunto de acciones que deben ser realizadas con fines concretos, necesarios para mejorar la salud de las poblaciones. La iniciativa *La salud pública en las Américas* identifica 11 funciones esenciales. Entre las funciones que el Estado posee en el ámbito de la Genética, las más importantes son la de regular la práctica clínica y de laboratorio de la Genética en el país, garantizar la provisión adecuada y oportuna de los servicios de Genética que fueren necesarios e informar de forma apropiada a la población. La política por tanto, deberá abordar el cumplimiento de estas funciones, estableciendo los mecanismos y estructuras necesarias para ello. El gráfico siguiente muestra las funciones esenciales del Estado ecuatoriano en el campo de la Genética.

# Funciones esenciales del Estado ecuatoriano en el área de Genética



Descripción de las obligaciones del Estado Ecuatoriano en el campo de la Genética  
Fuente: OPS/OMS 2012, Elaboración: grupo de redacción

## 10. Etapas de Formulación

### 10.1 Marco conceptual y abordaje metodológico

#### Enfoque de la política

En el proceso de construcción de esta política se utilizó el análisis estratégico situacional, el cual permite anticipar una visión posible de futuro e ir organizando acciones que permitan intervenirlo. Este enfoque incorporó la metodología de construcción de escenarios.

#### Tipo de política

Desde el punto de vista operativo la Política Nacional de Genética será una política de carácter *regulatorio*, dado que su objetivo principal es administrar posibles conflictos en la relación entre grupos de actores en la sociedad.

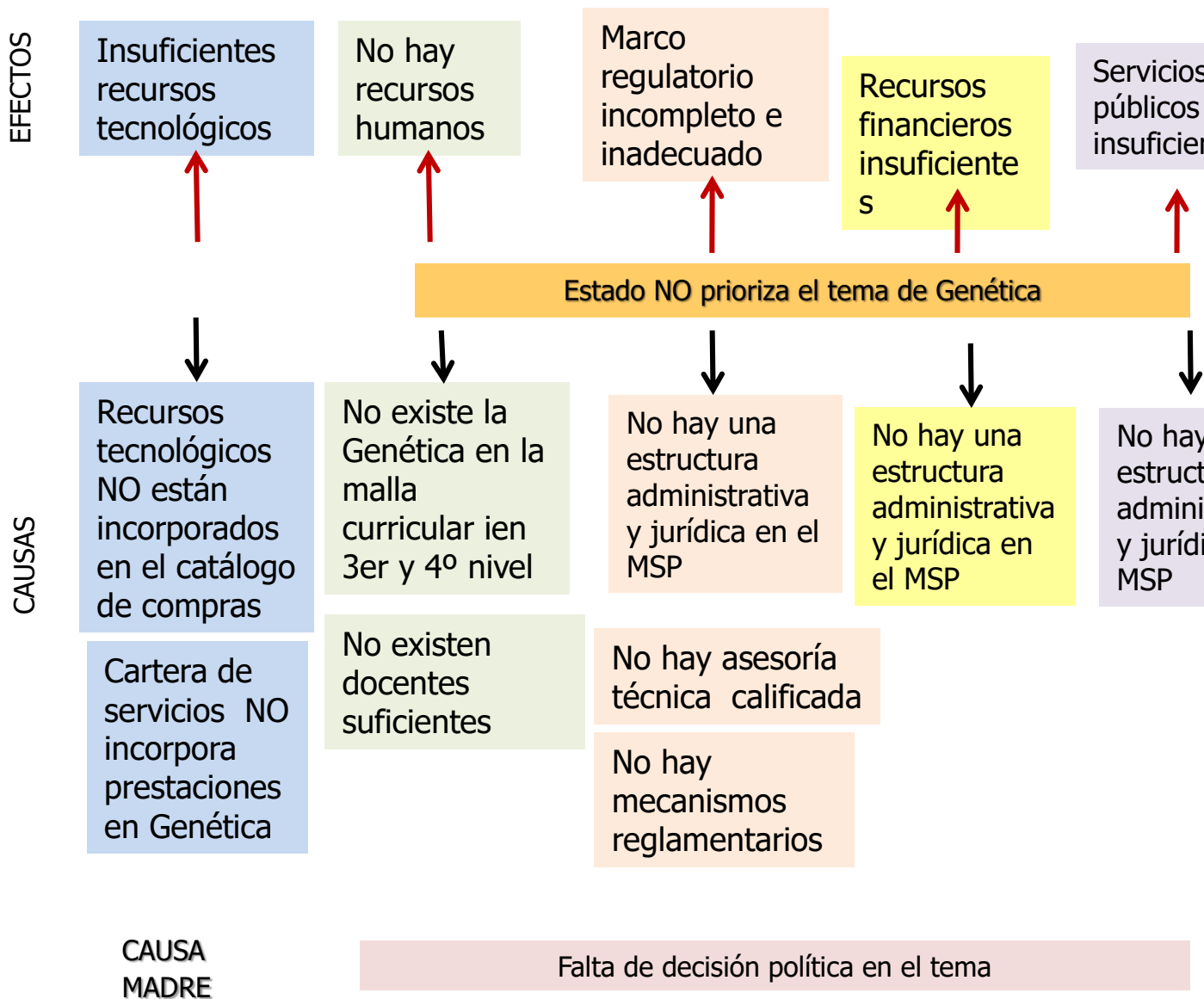
#### Elementos de la política

Los elementos a considerar en la formulación de esta política fueron:

- Contenido: en relación al contenido, se definió el propósito, los principios, los objetivos y los lineamientos estratégicos, así como las estrategias y las funciones y responsabilidades de cada actor institucional.
- Contexto: para identificar los elementos de contexto, se realizó un análisis situacional clásico con definición de árbol de problemas contemplando: condiciones sociales, culturales, económicas, administrativas y políticas del entorno actual del país. Del análisis de contexto se desprendieron los problemas a resolver, el árbol de soluciones y los lineamientos estratégicos.



# Árbol de problemas



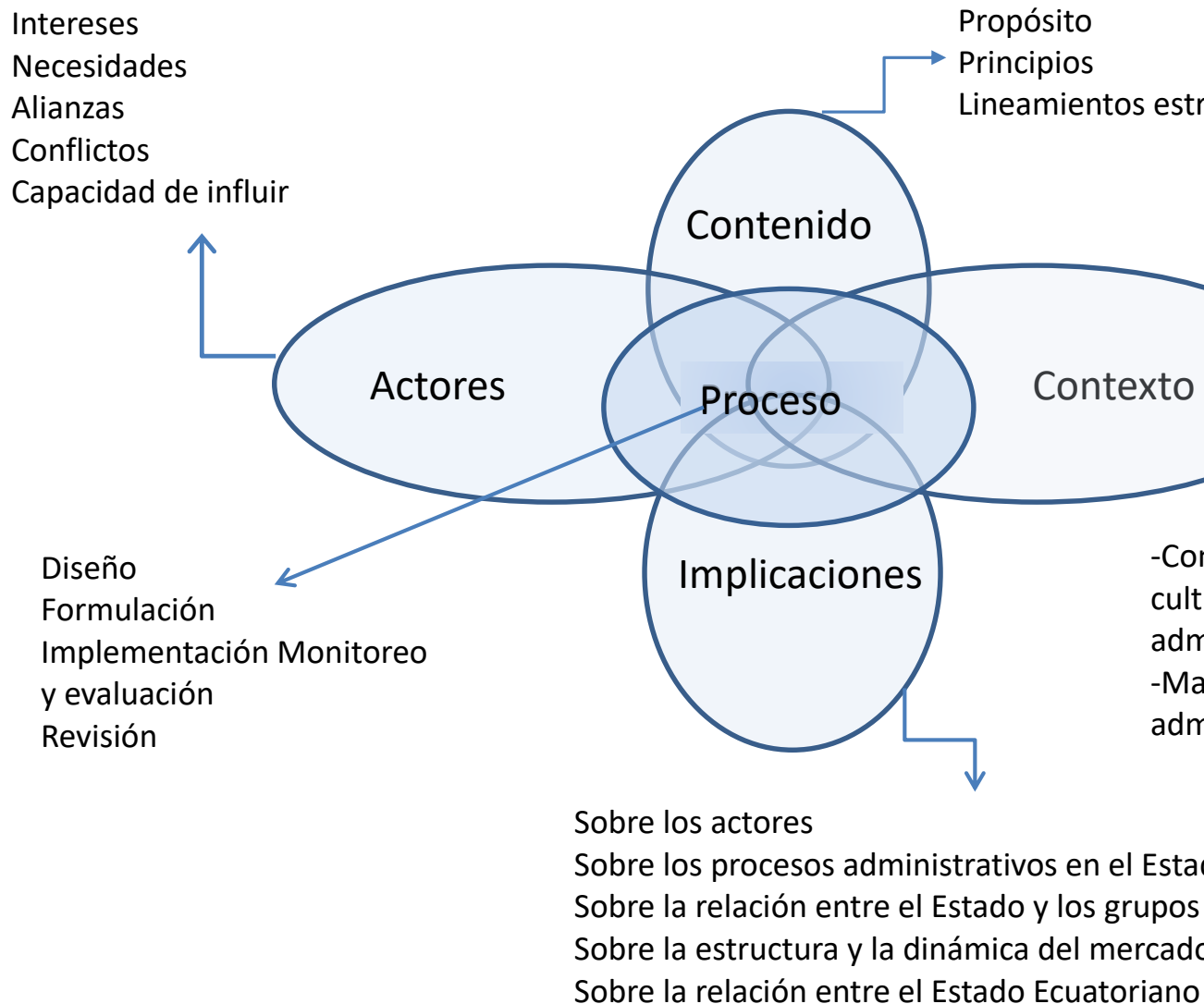
Análisis situacional con la metodología del árbol de problemas  
 Fuente: varias. Elaboración: grupo de redacción 2012



Análisis situacional con la metodología del árbol de soluciones  
Fuente: varias. Elaboración: grupo de redacción 2012

- Actores: en cuanto a los actores involucrados, el análisis incluyó un mapeo de actores incorporando sus intereses, sus necesidades, su organización, su grado de cercanía al tema, sus interacciones y su capacidad política de influir sobre las decisiones que se tomen en el tema.
- Proceso: en este ámbito, se definió aquellos procesos clave en la formulación, implementación, monitoreo y evaluación y revisión de la política, considerando aquellos espacios de dialogo que será necesario organizar para promover la participación de los diversos grupos de interés en la aprobación de la política, así como la dimensión territorial y los tiempos involucrados en el desarrollo del diálogo.
- Implicaciones: las implicaciones esperadas de la política se abordaron desde el punto de vista del impacto que ella tendrá sobre la población en general, sobre los actores, sobre los procesos administrativos en el Estado, sobre la relación entre el Estado y los grupos de actores, sobre la estructura y la dinámica de las enfermedades de origen genético y sobre la relación entre el Estado Ecuatoriano y otros países.

# Elementos a considerar en la formulación



Metodología utilizada en la elaboración de la política pública  
Fuente y elaboración: OPS/OMS 2012

## Metodología

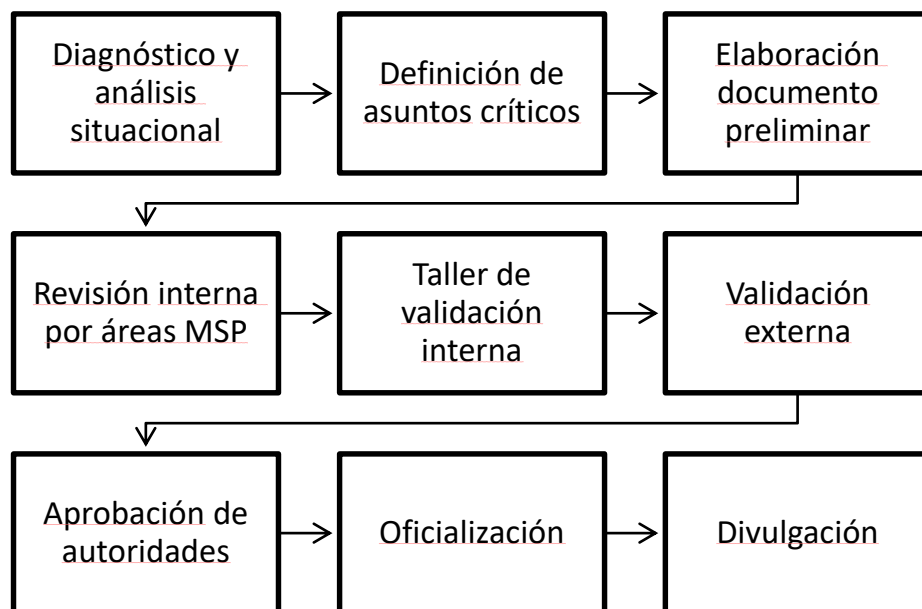
Para formular la presente Política, la Dirección Nacional de Normatización y la Subsecretaría de Gobernanza del MSP realizaron un análisis de la situación de la Genética en el país, del contexto político y socioeconómico, para identificar la magnitud del problema, los avances y los asuntos críticos. Sobre esta base, desarrolló una propuesta de Política. Esta Dirección fue la responsable de conducir

su proceso de formulación con la participación de actores sociales de diferentes sectores.

Para la elaboración de la PNG se tomaron en cuenta varios documentos como insumo a la misma. El proceso metodológico de diseño siguió el ciclo de formulación de una política pública elaborado por SENPLADES. Se identificó la situación actual de la Genética, los recursos necesarios y el inicio de un proceso para la planificación, la administración y la evaluación.

Para los talleres se diseñaron instrumentos para facilitar y guiar el proceso. Se conformaron grupos de trabajo según las líneas estratégicas establecidas en este documento. Para cada ámbito se definieron áreas de intervención, asuntos críticos, lineamientos de política y estrategias para su operativización. Se realizó una validación de la política con participación de diversos actores sociales involucrados con el tema. Posteriormente la política fue avalada por las autoridades de los Ministerios de Salud, Ministerio Coordinador de Desarrollo Social y SENPLADES.

Por otro lado, la implementación de esta política será progresiva siguiendo un eje transversal, a nivel nacional zonal, provincial y distrital. El siguiente gráfico resume el proceso realizado en la formulación de esta política.



Flujo de los procesos realizados en la formulación de la política pública  
Fuente y elaboración: grupo de redacción 2012

#### Declaración de potenciales conflicto de interés

Todos los participantes en todas las etapas del proceso declararon y firmaron sus potenciales conflictos de interés, considerados como aquellas situaciones en las

que el juicio del individuo, concerniente a su interés primario y legítimo, y la integridad de una acción tienden a estar indebidamente influenciado por un interés secundario, de tipo generalmente económico o personal. Existe conflicto de intereses cuando en el ejercicio de las labores dentro de una institución, sobreviene una contraposición entre los intereses propios e institucionales. Un conflicto de interés es la contraposición de intereses particulares con el interés general.

Un funcionario público debiera velar por el interés general, pero en ocasiones puede tomar decisiones influenciado por intereses personales que se contraponen al interés general, en ese momento existe un conflicto de interés. Aún cuando las decisiones en el ejercicio público sean las correctas, la sola existencia de intereses particulares en el ámbito de decisión puede afectar la reputación y la confianza que se tiene en la institución desde la cual emana esa decisión. Por esto, los conflictos de intereses sólo pueden evitarse con la abstención en cualquier asunto en el que existan intereses personales, o en la total transparencia de esos intereses.

Para este fin se utilizó un modelo de “Declaración de potenciales conflictos de interés” desarrollado en la Dirección Nacional de Normatización del MSP. Todos los participantes en este proceso firmaron dicho documento.

Se distinguieron los siguientes tipos de conflictos de intereses:

1. Conflicto real: existe un inaceptable conflicto de hecho entre los intereses individuales o privados de un individuo o funcionario público y sus obligaciones públicas.
2. Conflicto aparente: se refiere a la situación en que existe un interés personal que no necesariamente influiría en el individuo o funcionario público pero que podría dar lugar a que otros consideren que puede influir en el cumplimiento de sus deberes.
3. Conflicto potencial: alude al caso en el que un individuo o funcionario público tiene un interés privado que puede convertirse en un conflicto de interés en el futuro.

## 10.2 Identificación de actores

De acuerdo a lo establecido en el marco metodológico, se realizó un mapeo de actores incorporando sus intereses, necesidades, grado de organización, cercanía al tema, sus interacciones y su capacidad política de influir sobre las decisiones que se tomen respecto de la política. Los principales actores identificados fueron:

### Sector Público

Ministerio de Salud Pública

Ministerio de Inclusión Social

Ministerio Coordinador de Desarrollo Social

Vicepresidencia de la República  
SENESCYT  
SENPLADES  
Instituto Nacional de Salud Pública e Investigación, INSPI  
Instituto de Donación de Órganos y Trasplantes, INDOT  
Asamblea Nacional  
Red de Universidades Ecuatorianas  
Fiscalía General del Estado  
Red pública en salud  
CONADIS  
IESS

Sector Privado

Sociedad Ecuatoriana de Genética Humana  
Sociedad Ecuatoriana de Bioética  
Academia Ecuatoriana de Medicina  
Red complementaria en salud  
Aseguradoras privadas  
Federación Médica Ecuatoriana  
Asociaciones privadas de pacientes  
Industria Farmacéutica  
Universidades privadas

Organismos internacionales

ALBA  
UNASUR  
UNFPA  
OPS/OMS  
PNUD

### 10.3 Lineamientos estratégicos

Para el desarrollo de esta política se establecen las siguientes líneas estratégicas:



Líneas estratégicas de la política pública  
Fuente y elaboración: grupo de redacción 2012

#### Lineamiento Estratégico 1:

Incorporar prestaciones de Genética dentro de la cartera de servicios de la red pública integral y complementaria en salud

Acciones a desarrollar

1. Identificar las prestaciones existentes y las que serán incorporadas
2. Costear dichas prestaciones
3. Incorporar las prestaciones al tarifario nacional
4. Identificar, incorporar e implementar el equipamiento, material, insumos y reactivos necesarios en los establecimientos de salud que oferten este servicio
5. Incorporar el equipamiento, material, insumos y reactivos en el catálogo de compras
6. Generar una red de seguimiento y rehabilitación integral creando unidades adecuadas para su ejecución

#### Lineamiento Estratégico 2:

Garantizar que los profesionales de todas las áreas de la salud posean competencias en el área de Genética

##### Acciones a desarrollar

1. Implementar la Genética en la malla curricular de tercer y cuarto nivel de educación en las carreras de salud.
2. Convocar a los actores para acordar los posibles lineamientos curriculares en el área de Genética
3. Priorizar la formación de talento humano en las diferentes disciplinas relacionadas con el área de Genética de acuerdo a las necesidades del país

#### Lineamiento Estratégico 3:

Desarrollar un marco jurídico-administrativo nacional apropiado

##### Acciones a desarrollar

1. Incorporar los temas de Genética en el Código de la Salud
2. Desarrollar Guías de Práctica Clínica y protocolos para la prestación de servicios de salud relacionados con Genética
3. Desarrollar la normativa para el licenciamiento, certificación y acreditación según corresponda, de establecimientos, mecanismos de referencia y contrarreferencia y profesionales que presten servicios en Genética
4. Revisar la legislación vigente y plantear nuevas reformas
5. Elaborar los instrumentos que regulen las bases de datos genéticos, los bancos de ADN, los transgénicos, el patrimonio genético, centros de reproducción asistida, y otros relacionados.

#### Lineamiento Estratégico 4:

Desarrollar e implementar una estructura jurídica y administrativa dentro del MSP



#### Acciones a desarrollar

1. Crear la Unidad de Genética en Salud Humana (UniGen) dentro del MSP
2. Crear los servicios de Genética en los hospitales de tercer nivel, servicios de atención y asesoría genética
3. Crear e implementar el centro de referencia (Centro de Genética Médica, CEGEMED), centro de cuarto nivel de alta especialidad

#### Lineamiento Estratégico 5:

Desarrollar la oferta de servicios de Genética en la Red Pública Integral en Salud

#### Acciones a desarrollar

1. Incorporar los servicios de Genética dentro del MAIS (Modelo de Atención Integral en Salud)
2. Incorporar las prestaciones en Genética en la RPIS (Red Pública Integral en Salud) en todos los niveles
3. Desarrollar el modelo de gestión de la prestación de servicios en genética en la RPIS
4. Implementar la red complementaria de prestadores en Genética

#### Lineamiento Estratégico 6:

Promover y desarrollar la investigación, la generación del conocimiento, de información y la aplicación de principios bioéticos en Genética

#### Acciones a desarrollar

1. Formar equipos multi-disciplinarios de investigación en Genética
2. Coordinar acciones con el Comité Nacional de Bioética
3. Generar líneas de investigación en Genética siguiendo el portafolio de prioridades de investigación en salud en coordinación con SENESCYT
4. Generar redes de cooperación nacional e internacional en investigación científica
5. Fomentar el desarrollo de tesis en el campo de Genética en estudiantes de tercer y cuarto nivel en las carreras de la salud
6. Gestionar la asignación de fondos de carácter permanente para financiamiento de investigación en Genética
7. Promover la reinserción de profesionales de cuarto nivel con formación en el extranjero.
8. Implementar un centro de investigación en Genética Humana

### 10.4 Implicaciones de la PNG en el Sistema Nacional de Salud y en el desarrollo del Plan Nacional del Buen Vivir.

## Roles y funciones de las unidades orgánicas que implementarán la PNG

El MSP como rector y Autoridad Sanitaria Nacional, es el responsable de formular la política nacional de salud que normará, regulará y controlará todas las actividades relacionadas con la salud, así como el funcionamiento de las entidades del sector. Bajo este contexto, el MSP ha contemplado la creación de la Unidad de Genética en Salud Humana (UniGen) a fin de garantizar lo señalado en la Norma Suprema del Estado y poder satisfacer la demanda de los usuarios que requieren acceder a los servicios de Salud, en miras de fortalecer el buen vivir de la población ecuatoriana.

La UniGen tendrá como finalidad implementar la presente política, así como también implementar el Plan Estratégico y el Plan de Acción de Genética en Salud en el Ecuador, y desarrollar la normativa y reglamentos inherentes a la misma que se aplicarán en el Sistema Nacional de Salud. Dicha unidad estará bajo la coordinación y supervisión del Viceministerio de Gobernanza y Vigilancia de la Salud Pública. Entre las funciones de la UniGen estarán:

- a. Elaborar el Plan Estratégico y el Plan de Acción en Genética
- b. Implementar las actividades establecidas en el Plan de Acción
- c. Identificar los aspectos que no están regulados con la finalidad de elaborar y/o reformar los instrumentos legales que correspondan
- d. Ejercer la rectoría para articular las funciones que el MSP debe realizar en este campo
- e. Monitorear el cumplimiento de la norma y reglamentos
- f. Elaborar e implementar el sistema de gestión de provisión de servicios en Genética
- g. Implementar el centro de referencia nacional en Genética y la red deservicios en los hospitales de tercer nivel
- h. Coordinar el sistema nacional de información en Genética
- i. Coordinar la elaboración de Guías de Práctica Clínica en Genética

Además, la Autoridad Sanitaria creará e implementará servicios integrales de diagnóstico y tratamiento de Genética en los hospitales de tercer nivel, actividad que estará bajo la coordinación del Viceministerio de Atención Integral en Salud.

También se creará e implementará el centro de referencia nacional, Centro de Genética Médica, CEGEMED. Este será una organización pública de referencia técnica y científica que dirija, articule y satisfaga la demanda de servicios diagnósticos y de tratamiento en Genética Médica en el país, fortaleciendo la inclusión social y la competitividad y el desarrollo. Es un servicio de salud de alta especialidad de IV nivel. Dicho centro estará bajo la coordinación y supervisión de

la Dirección de Hospitales y Atención especializada, en coordinación con el SENESCYT.

## 10.5 Plan de implementación

Ver en el anexo 1

## 10.6 Monitoreo, evaluación y seguimiento

La evaluación de una política consiste en determinar el mérito o el valor de la misma, con la finalidad de identificar sus posibles espacios de mejora. Además, y en la medida en que se trata de una práctica analítica de carácter retrospectivo y reflexivo, debe ser planificada con antelación.

El MSP a través de los técnicos de la UniGen, realizará actividades de monitoreo mediante visitas programadas al centro nacional de referencia y a las unidades de apoyo, con la finalidad de constatar el uso apropiado de los equipos e instalaciones y el beneficio directo que han recibido los pacientes. La revisión y análisis permanente de la información recabada en cada establecimiento de salud, permitirá evaluar el impacto de las acciones realizadas en el marco de este programa. Se realizará un cronograma de supervisión, evaluación y control, utilizando indicadores de proceso y de resultados.

Se realizará un monitoreo trimestral, evaluación anual, revisión a mitad de período (a los 5 años) y actualización de la PNG a los 10 años.

Desde el nivel central se analizará los avances de la implementación, adquisiciones, capacitaciones locales, selección de personal, además se tendrá contacto con los centros extranjeros para conocer el nivel de destreza y capacitación recibida a nuestros profesionales.

La evaluación de resultados obtenidos y los impactos ocasionados, serán medidas a través de herramientas como informes, estadísticas, monitoreo y reuniones de trabajo. Se establecerá un sistema de control y evaluación de acuerdo a indicadores de resultados, para ello se proponen los siguientes mecanismos: mantener un programa de evaluación y seguimiento para el cumplimiento de las actividades programadas, mantener un sistema de información único para el control de las pruebas realizadas y, el seguimiento de los pacientes en las unidades operativas, mantener un programa de capacitación permanente en todos los niveles de atención.

La planificación incluirá medir el impacto del programa después de cuatro años de funcionamiento. Para el efecto se considerarán diferentes fuentes de información como: registros y expedientes de los usuarios del servicio, informes de evaluación ex ante y ex post.

## 10.7 Proceso de Validación

Este instrumento será validado en mesas de diálogo intersectoriales y multidisciplinarias, que recogerán las sugerencias de los usuarios, actores e involucrados en el tema. Esta política será revisada cada 10 años. Una vez que la política pública se ha construido y aprobado en el MSP, se pasará a una fase de socialización para su validación y finalmente se enviará a SENPLADES y al Consejo Sectorial para su revisión y aprobación.

## 11. Referencias

1. International Human Genome Sequencing, (2001), Initial sequencing and analysis of the human genome, *Nature*, Vol.409: 860-921
2. The ENCODE Project Consortium. An integrated encyclopedia of DNA elements in the human genome. *Nature*, 2012 (489): 57–74
3. Chanock S. Toward mapping the biology of the genome. *Genome Res.* 2012 Sep;22(9):1612-5
4. Harrow J, Frankish A, Gonzalez JM, et al. GENCODE: the reference human genome annotation for The ENCODE Project. *Genome Res.* 2012 Sep; 22(9):1760-74
5. Hardison RC. Genome-wide epigenetic data facilitate understanding of disease susceptibility association studies. *J Biol Chem.* 2012 Sep 7;287(37):30932-40
6. Ten Kate LP, Al-Gazali L, Anand S et al. J Community genetics. Its definition 2010. *J Community Genet.* 2010 Mar;1(1):19-22.
7. República del Ecuador, Plan Nacional de Desarrollo: Plan Nacional para el Buen Vivir 2009-2013, SENPLADES, Quito, 2009
8. World Health Organization, Human Genetics Programme. Disponible en: <http://www.who.int/genomics/en/#>
9. Zimmern RL, Khoury MJ. The impact of genomics on public health practice: the case for change. *Public Health Genomics.* 2012;15(3-4):118-24.
10. UNESCO, Actas de la Conferencia Regional, 29ª. Reunión; volumen 1, Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos. París, Francia, 1998
11. Schwab K (ed), World Economic Forum. The Global Competitiveness Report 2011-2012. Geneve, Switzerland, 2012
12. PNUD, Programa de Naciones Unidas para el Desarrollo. Informe sobre Desarrollo Humano 2011, Sostenibilidad y equidad: Un mejor futuro para todos. Accesible en: <http://hdrstats.undp.org/es/paises/perfiles/ECU.html>
13. Chan L, Kirsop B, Arunachalam S (2011) Towards Open and Equitable Access to Research and Knowledge for Development. *PLoS Med* 8(3): e1001016. doi:10.1371/journal.pmed.1001016
14. González-Andrade F, Sánchez D, Martínez-Jarreta B. Análisis de 2758 casos de paternidad resueltos con polimorfismos STR-PCR en Ecuador. *Ciencia forense: Revista aragonesa de medicina legal*, 2005, 7: 205-216. Accesible en: <http://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=1655085>

15. González-Andrade F, Weilbauer F, Sánchez D, Martínez Jarreta B. El ADN en la filiación disputada: salud, ciencia y sociedad ecuatoriana. *Ciencia forense: Revista aragonesa de medicina legal*, 2002 (4):.229-240. Accesible en: <http://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=759638>
16. González-Andrade F, López-Pulles R. Congenital malformations in Ecuadorian children: urgent need to create a National Registry of Birth Defects, *The Application Clin Genet*, April 2010 (3): 29-39. Accesible en: <http://www.dovepress.com/congenital-malformations-in-ecuadorian-children-urgent-need-to-create-peer-reviewed-article-TACG>
17. González-Andrade F, López-Pulles R. Ecuador: public health genomics. *Public Health Genomics*. 2010;13(3):171-80
18. WHO. Community genetics services; report of a WHO consultation on community genetics in low-and middle- income countries. WHO Press, 2011.
19. Khoury MJ, Bowen MS, Burke W, et al. Current priorities for public health practice in addressing the role of human genomics in improving population health. *Am J Prev Med*. 2011 Apr;40(4):486-93.
20. Ten Kate LP. Community genetics, Editorial, 2002, 5: 87
21. Kofman-Alfaro S, Penchaszadeh VB. Community genetic services in Latin America and regional network of medical genetics. Recommendations of a World Health Organization consultation. *Community Genet*. 2004;7(2-3):157-9.
22. Penchaszadeh VB. Genetic services in Latin America. *Community Genet*. 2004;7(2-3):65-9.
23. Penchaszadeh VB. Preventing congenital anomalies in developing countries. *Community Genet*. 2002;5(1):61-9.
24. International clearinghouse of birth defects surveillance and research. Annual report 2011 (2009 data), International Center of Birth Defects ICBDSR Center, Italy, 2011
25. Nazer H J, Cifuentes O L. Congenital malformations in Latin America in the period 1995-2008. *Rev Med Chil*. 2011 Jan;139(1):72-8.
26. High altitude and microtia in Ecuadorian patients, *J Neonatal-Perinatal Med*, 2010, 3 (3): 109-16
27. Castilla EE, Orioli IM. Prevalence rates of microtia in South America. *Int J Epidemiol*, 15 (3) 1986: 364-8
28. Montalvo G, Giron C, Camacho A, Martinez E, Toscano M, et al. Frecuencia de malformaciones congénitas en hospitales Ecuatorianos de la red ECLAMC. Período junio 2001-junio 2005. *Revista Cambios*, 5 (9) 2005. Accesible en: [http://www.epidemiologia.anm.edu.ar/fisura\\_palatina/pdf/2006\\_FRECUENCIA\\_malformaciones\\_hospitales\\_ecuatorianos.pdf](http://www.epidemiologia.anm.edu.ar/fisura_palatina/pdf/2006_FRECUENCIA_malformaciones_hospitales_ecuatorianos.pdf)
29. Vicepresidencia de la República, Misión Manuela Espejo. Disponible en: <http://www.vicepresidencia.gob.ec/programas/manuelaespejo/resultados-manuela-espejo.html>. Accesado: 04.11.2012
30. Burke W, Tarini B, Press NA, Evans JP. Genetic screening. *Epidemiol Rev*. 2011 Jul;33(1):148-64
31. Oliva-Sánchez PF, Zaga-Galante J, Arellano-Méndez A, e al. HumGen in Spain: a legislative and political tool in human genomics and public health. *Rev Panam Salud Publica*. 2011 Jun;29(6):475-6



## Anexo 1

### Plan de Implementación de la Política Nacional de Genética en Salud Humana

<b>Lineamiento estratégico 1: Incorporar prestaciones de Genética dentro de la cartera de servicios de la red pública y complementaria en salud</b>				
<b>Actividades</b>	<b>Meta</b>	<b>Plazo</b>	<b>Responsable</b>	<b>Indicador</b>
1 Identificar las prestaciones existentes y las que serán incorporadas de acuerdo a las necesidades de la población	90% de las prestaciones existentes identificadas al año 1, 10% de prestaciones identificadas incorporadas a la cartera de servicios al final del 1er año	Un año	Dirección de Economía de la Salud, Unidad de Genética y CEGEMED	90% de prestaciones identificadas/100% de las prestaciones disponibles en el país; 10% de prestaciones incorporadas a la cartera de servicios/100% de prestaciones identificadas
2 Costear las prestaciones identificadas	90% prestaciones costeadas al final del segundo año, 100% al 4to año	Cuatro años	Dirección de Economía de la Salud, Unidad de Genética y CEGEMED	90% de prestaciones costeadas al final de 4to año/100% de prestaciones disponibles
3 Incorporar las prestaciones al tarifario nacional	100% incorporado en el tarifario al final del cuarto año	Cuatro años	Subsecretaría de Gobernanza en Salud, Dirección de Articulación del SNS y RPIS y Unidad de Genética y CEGEMED	100% de prestaciones incorporadas/100% de prestaciones disponibles
4 Identificar, incorporar e implementar el equipamiento, material, insumos y reactivos necesarios para el CEGEMED y la red de servicios	90% del equipamiento y de reactivos comprados al final del primer año luego de la entrega del dinero, 10% restante al final del segundo año	Dos años	Viceministerio de Atención Integral en Salud, Unidad de Genética y CEGEMED	90% de equipamiento, reactivos e insumos comprados al 2do año/100% de equipamiento, reactivos e insumos necesarios
5 Incorporar el equipamiento, material, insumos y reactivos en el catálogo de compras	100% del equipamiento, material, insumos y reactivos incorporado al catálogo de compras al final del cuarto año	Cuatro años	Dirección de Economía de la Salud, Dirección de Medicamentos e Insumos Estratégicos, Unidad de Genética y CEGEMED	100% de equipamiento, material, insumos reactivos incorporados al tarifario/100% de equipamiento, material, insumos, reactivos requeridos
6 Generar una red de seguimiento y rehabilitación integral creando unidades adecuadas para su ejecución	50% de las unidades identificadas en red al final del 5to año; 80% al final del 9no año	Diez años	Dirección de Provisión de Servicios de Salud Unidad de Genética y CEGEMED	50% de las unidades de seguimiento y rehabilitación identificadas integradas en red al final de 5to año/100% de las unidades de rehabilitación disponibles

### Lineamiento Estratégico 2: Garantizar que los profesionales de todas las áreas de la salud posean competencias en el área de Genética

1	Priorizar la formación de talento humano en las diferentes disciplinas relacionadas con el área de Genética de acuerdo a las necesidades del país	1er año se plantea la necesidad y se prioriza, al 2do año se inicia la implementación	Dos años	Viceministerio de Gobernanza, Dirección de Normatización del Talento Humano MSP, Unidad de Genética y CEGEMED, Consejo de Educación Superior, SENESCYT	Al menos un curso de postgrado relacionado a la Genética al finalizar el 5to año/ Total de postgrados existentes
2	Convocar a los actores para acordar los posibles lineamientos curriculares en el área de Genética	Incluir en la evaluación habilitante de los profesionales de la salud, temas de Genética en salud para evaluar el cumplimiento de las competencias en el tema	Cuatro años	Viceministerio de Gobernanza, Dirección de Normatización del Talento Humano MSP, Unidad de Genética y CEGEMED, Consejo de Educación Superior, SENESCYT	Evaluación habilitante incluye la Genética
3	Implementar la Genética en la malla curricular de tercer y cuarto nivel de formación en carreras de la salud	100% de los postgrados al 4to año, 100% de las carreras de pregrado incorporan Genética en la malla curricular al 9o año	Diez años	Viceministerio de Gobernanza, Dirección de Normatización del Talento Humano MSP, Unidad de Genética y CEGEMED, Consejo de Educación Superior, CEAACES, SENESCYT	100% de las carreras de postgrado tienen Genética implementada en la malla curricular al fin del 4to año / 100% de las carreras existentes

### Lineamiento Estratégico 3: Desarrollar un marco jurídico administrativo apropiado

1	Incorporar los temas de Genética en el Código Orgánico de la Salud	Temas de Genética incorporados en las propuestas previas a las discusiones del pleno	Dos años	Vicepresidencia de la República, Viceministerio de Gobernanza de la Salud Pública, Unidad de Genética y CEGEMED	4 temáticas mayores incorporadas en el Código de la Salud/ total de temas existentes en el Código de la Salud
2	Desarrollar Guías de Práctica Clínica y protocolos para la prestación de servicios de salud relacionados con Genética	4 Guías de Práctica Clínica elaboradas cada año por 3 años, desde el 3er año	Seis años	Dirección de Normatización, Unidad de Genética y CEGEMED	12 GPC elaboradas e implementadas al finalizar el 5o año/ total de GPC desarrolladas en el MSP
3	Desarrollar la normativa para el licenciamiento, certificación y acreditación según corresponda, de establecimientos, mecanismos de referencia y contrarreferencia y	Elaboración de normas para licenciamiento de establecimientos en el 1er año, a partir del 2do año las demás normativas. Para los	Diez años	Viceministerio de Gobernanza, Dirección de Normatización, Unidad de Genética y CEGEMED	Normas para licenciamiento de establecimientos elaboradas; Sistema de certificación y acreditación de profesionales implementada



	profesionales que presten servicios en Genética	profesionales certificación y acreditación.			
4	Revisar la legislación vigente y plantear nuevas reformas	Permanente y continua	Diez años	Vicepresidencia de la República, Viceministerio de Gobernanza de la Salud Pública, Unidad de Genética y CEGEMED	Al menos 3 reformas integradas en instrumentos jurídicos existentes/ total de reformas planteadas
5	Elaborar los instrumentos que regulen las bases de datos genéticos, los bancos de ADN, los transgénicos, el patrimonio genético, centros de reproducción asistida, y otros relacionados	Normativas elaboradas y publicadas al finalizar el 10mo año	Diez años	Viceministerio de Gobernanza de la Salud Pública, Dirección de Normatización, Unidad de Genética y CEGEMED	Al menos 3 reglamentos relacionados a Genética aprobados y publicados al 10mo año / total de reglamentos aprobados y publicados en otras temáticas
<b>Lineamiento Estratégico 4: Desarrollar e implementar una estructura jurídica y administrativa al interior del MSP</b>					
1	Crear la Unidad de Genética en el Viceministerio de Gobernanza al interior del MSP	Dirección creada a inicios del 1er año	Un año	Ministro de Salud Pública	Dirección de Genética implementada y en funciones al finalizar el 1er año
2	Crear e implementar el centro de referencia (Centro de Genética Médica, CEGEMED)	100% construido al finalizar el 2do año, 100% implementado al finalizar el 4to año	Cuatro años	Vicepresidencia de la República, SENESCYT, Viceministerio de Atención Integral en Salud, Unidad de Genética y CEGEMED	CEGEMED construido, implementado y al 100% de su funcionamiento al finalizar el 4to año
3	Desarrollar los servicios de atención y asesoría genética en los hospitales de tercer nivel	50% creados e implementados al finalizar el 2o año, 100% al finalizar el 4to año	Cuatro años	Vicepresidencia de la República, Viceministerio de Atención Integral en Salud, Unidad de Genética y CEGEMED	3 servicios integrales creados e implementados en hospitales de tercer nivel al finalizar el 2do año / Total de centros previstos
<b>Lineamiento Estratégico 5: Desarrollar la oferta de servicios de Genética en la Red Pública en Salud</b>					
1	Incorporar los servicios de Genética dentro del MAIS (Modelo de Atención Integral en Salud)	100% incorporados al finalizar el 6o año	Seis años	Viceministerio de Atención Integral en Salud, y Gerencia de proyecto Unidad de Genética y CEGEMED	100% servicios incorporados al MAIS al sexto año
2	Incorporar las prestaciones en Genética en la RPIS (Red Pública)	100% incorporados al finalizar el 6o año	Seis años	Dirección de Articulación del SNS y RPIS, y Unidad de Genética y CEGEMED	100% servicios incorporados a la RPIS al sexto año

Integral en Salud) en todos los niveles

3	Desarrollar el modelo de gestión de la prestación de servicios en genética en la RPIS	100% elaborado al finalizar el 1er año	Un año	Dirección de articulación del SNS y RPIS, Red de hospitales y atención especializada, Unidad de Genética y CEGEMED	Modelo de Gestión desarrollado e implementado
4	Implementar la red complementaria de prestadores en Genética	50% implementado al finalizar el 4o año, 100% implementado al finalizar el 9no. año	Cuatro años	Dirección de articulación del SNS y RPIS, Unidad de Genética y CEGEMED	50% de los prestadores en red al finalizar el 4to año/ 100% de prestadores en Genética identificados
<b>Lineamiento Estratégico 6: Promover y desarrollar la investigación, la generación del conocimiento, de información y la aplicación de principios bioéticos en Genética</b>					
1	Formar equipos multi-disciplinarios de investigación en Genética	3 equipos de investigación funcionado al finalizar el 5o año, 5 equipos al finalizar el 10mo año	Diez años	Unidad de Genética y CEGEMED, SENESCYT, INSPI	3 equipos de investigación funcionado al finalizar el 5to año / 5 equipos de investigación propuestos
2	Coordinar acciones con el Comité Nacional de Bioética	Comité Nacional de Bioética incorpora el tema de Genética en sus decisiones	Diez años	Unidad de Genética y CEGEMED	Comité Nacional de Bioética incorpora el tema de Genética en sus decisiones
3	Generar líneas de investigación en Genética siguiendo el portafolio de prioridades de investigación en salud en coordinación con SENESCYT	5 líneas prioritarias de investigación desarrollándose al finalizar el 4to año	Cuatro años	Unidad de Genética y CEGEMED, SENESCYT, INSPI, Dirección de Inteligencia en Salud	5 líneas prioritarias de investigación desarrollándose al finalizar el 4to año/Total de líneas de investigación posibles y prioritarias en Genética
4	Generar redes de cooperación nacional e internacional en investigación científica	Al menos una red nacional y una internacional al finalizar el 4to año	Cuatro años	Unidad de Genética y CEGEMED, SENESCYT, INSPI	Al menos una red nacional y una red internacional en funcionamiento al finalizar el 4to año/Total de redes identificadas posibles en el tema
5	Fomentar el desarrollo de tesis en el campo de la Genética en estudiantes de tercer y cuarto nivel en las carreras de la salud	10 tesis de Postgrado realizadas en el campo de la Genética con pertinencia y relevancia para el país	Diez años	Unidad de Genética y CEGEMED, Consejo de Educación Superior, SENESCYT	Al menos 1 tesis de postgrado en Genética por cada año / Total de tesis realizadas

6	Gestionar la asignación de fondos de carácter permanente para financiamiento de investigación en Genética	Contar con una partida presupuestaria para investigación en Genética	Diez años	Unidad de Genética y CEGEMED, SENESCYT, Dirección de Inteligencia en Salud	Partida presupuestaria para investigación en Genética implementada
7	Promover la reinserción de profesionales de cuarto nivel con formación en el extranjero.	5 especialistas en Genética formados en el extranjero trabajando en las unidades zonales de Genética o en el CEGEMED	Diez años	Unidad de Genética y CEGEMED, Consejo de Educación Superior, SENESCYT	Al menos 1 especialista en Genética graduado en el extranjero incorporado cada año a las unidades zonales de Genética o al CEGEMED/ Total de especialistas formados en el extranjero y que trabajan en el país