

The role of the state in guaranteeing the right to health of children with orphan diseases.
El papel del estado en la garantía del derecho a la salud de niños y niñas con enfermedades huérfanas.

Autores:

Abg. Solorzano-Murillo, Mario Andres
UNIVERSIDAD BOLIVARIANA DE ECUADOR.
Maestrante en Constitucionalismo Contemporáneo y Gobernanza Local. Abogado de los
Tribunales de la Republica
Guayaquil -Ecuador.



masolorzanom@ube.edu.ec



<https://orcid.org/0009-0003-8874-074X>

Abg. Chango-Jacome, María Teresa
UNIVERSIDAD BOLIVARIANA DE ECUADOR.
Maestrante en Constitucionalismo Contemporáneo y Gobernanza. Abogada de los
Tribunales de la Republica
Guayaquil-Ecuador.



mtchangoj@ube.edu.ec



<https://orcid.org/0009-0008-8531-774X>

Mgtr. Villón-Rodríguez, Nadia Wendoline
UNIVERSIDAD BOLIVARIANA DE ECUADOR
Magister en Derecho Deportivo. Docente de Postgrado
Guayaquil – Ecuador.



nwvillonr_a@ube.edu.ec



<https://orcid.org/0000-0001-5815-6815>

Ph.D. Caveda, Duniesky Alfonso
UNIVERSIDAD BOLIVARIANA DE ECUADOR
Docente de postgrado en la Universidad Bolivariana del Ecuador
Guayaquil – Ecuador.



dalfonsoc@ube.edu.ec



<https://orcid.org/0000-0001-7889-8066>

Fechas de recepción: 04-JUN-2025 aceptación: 04-JUL-2025 publicación: 30-SEP-2025



<https://orcid.org/0000-0002-8695-5005>

<http://mqrinvestigar.com/>



Resumen

El presente artículo analiza cómo el Estado ecuatoriano garantiza el derecho a la salud de niños y niñas con enfermedades huérfanas, identificando las principales brechas y desafíos en el acceso a diagnóstico y tratamiento en el sistema público de salud. Se parte de una experiencia familiar concreta y se emplea una metodología mixta, combinando métodos inductivo, deductivo, exegético e histórico. El análisis parte de la interpretación de la normativa nacional e internacional, así como de la evolución de las políticas públicas en Ecuador.

Los resultados evidencian que, a pesar de la existencia de un marco legal robusto que reconoce el derecho a la salud y la atención prioritaria para personas con enfermedades huérfanas, persisten barreras estructurales, administrativas y económicas que dificultan el acceso efectivo y oportuno a los servicios de salud. Entre las principales limitaciones se identifican el diagnóstico tardío, la falta de especialistas y equipos, la escasez de medicamentos y tratamientos, y la carga económica que recae sobre las familias al recurrir a servicios privados.

Se concluye que el Estado ecuatoriano debe fortalecer la implementación de políticas públicas específicas, mejorar la capacitación de los profesionales de la salud, agilizar los procesos administrativos y asegurar la provisión de medicamentos y tecnologías adecuadas. Solo así se podrá transformar el derecho a la salud de los niños y niñas con enfermedades huérfanas en una garantía real y efectiva, superando la brecha entre la normativa y la realidad.

Palabras clave: Enfermedades huérfanas; derecho a la salud; políticas públicas; sistema de salud

Abstract

This article analyzes how the Ecuadorian State guarantees the right to health of children with orphan diseases, identifying the main gaps and challenges in access to diagnosis and treatment in the public health system. The starting point is a concrete family experience and a mixed methodology is used, combining inductive, deductive, exegetical and historical methods. The analysis is based on the interpretation of national and international regulations, as well as the evolution of public policies in Ecuador.

The results show that, despite the existence of a robust legal framework that recognizes the right to health and priority care for people with orphan diseases, there are still structural, administrative and economic barriers that hinder effective and timely access to health services. Among the main limitations are late diagnosis, lack of specialists and equipment, shortage of medicines and treatments, and the economic burden that falls on families when resorting to private services.

It is concluded that the Ecuadorian State must strengthen the implementation of specific public policies, improve the training of health professionals, streamline administrative processes and ensure the provision of adequate medicines and technologies. This is the only way to transform the right to health of children with orphan diseases into a real and effective guarantee, overcoming the gap between regulations and reality.

Keywords: Orphan diseases; right to health; public policies; health system

Introducción

Las enfermedades huérfanas, también conocidas como enfermedades raras, representan un gran desafío para los sistemas de salud en Ecuador y el mundo. Se estima que alrededor del 4% de la población ecuatoriana convive con alguna de estas patologías, que se caracterizan por su baja prevalencia -menos de 5 casos por cada 10.000 personas- y su alta complejidad diagnóstica y terapéutica (Acosta, 2024).

Vivir con una enfermedad huérfana representa un desafío constante y complejo para las familias en Ecuador, especialmente cuando se trata de niños y niñas que requieren atención médica especializada y oportuna. En mi caso personal, mi hija enfrenta una enfermedad rara que aún no tiene diagnóstico definitivo, y aunque su condición está controlada, el camino ha sido largo y lleno de obstáculos. En el sistema público de salud, la primera cita para su valoración especializada fue programada a seis meses de espera, un tiempo que para muchas familias puede ser crítico. Ante esta realidad, nos vimos en la necesidad de recurrir a la salud privada, asumiendo todos los costos, para garantizar una atención adecuada y continua.

Esta experiencia refleja una problemática mayor que afecta a muchas familias ecuatorianas: a pesar de que la Ley Orgánica de Salud y la Constitución garantizan el derecho a la salud y establecen la atención prioritaria para personas con enfermedades huérfanas, en la práctica el acceso a diagnósticos, tratamientos y medicamentos sigue siendo limitado y tardío. Las enfermedades huérfanas, definidas por su baja prevalencia y alta complejidad, requieren no solo recursos económicos sino también un sistema de salud público fortalecido, con protocolos claros y capacidad para responder a estas necesidades especiales.

Este artículo tiene como objetivo analizar el papel del Estado ecuatoriano en la garantía del derecho a la salud para niños y niñas con enfermedades huérfanas, tomando como punto de partida la experiencia vivida por nuestra familia. Se examinan los avances normativos, las brechas en la implementación y las consecuencias que estas limitaciones tienen en la calidad de vida de los pacientes y sus familias, con el fin de proponer recomendaciones que contribuyan a mejorar la atención y protección de este grupo vulnerable.

Para orientar el estudio, se diseña la siguiente pregunta: ¿Cómo garantiza el Estado ecuatoriano el derecho a la salud de niños y niñas con enfermedades huérfanas, y cuáles son las principales brechas y desafíos en el acceso a diagnóstico y tratamiento en el sistema público de salud?

Contestando el cuestionamiento, como objetivo principal es analizar cómo garantiza el Estado ecuatoriano el derecho a la salud de niños y niñas con enfermedades huérfanas, identificando las principales brechas y desafíos en el acceso a diagnóstico y tratamiento en el sistema público de salud.

Como objetivos específicos encierra el describir el marco legal y normativo que regula el derecho a la salud de niños y niñas con enfermedades huérfanas en Ecuador; identificar las barreras legales y administrativas que enfrentan las familias para acceder a la atención pública de salud; examinar el cumplimiento de las obligaciones del Estado en la provisión de servicios y medicamentos para niños con enfermedades huérfanas, y; proponer recomendaciones para mejorar la garantía del derecho a la salud en niños y niñas con enfermedades huérfanas en Ecuador.

El presente estudio adopta un enfoque mixto, combinando métodos inductivo, deductivo, exegético e histórico para analizar de manera integral el papel del Estado en la garantía del derecho a la salud de niños y niñas con enfermedades huérfanas en Ecuador.

El método inductivo se centra en partir de la experiencia particular y concreta, como la vivencia familiar con una enfermedad huérfana sin diagnóstico definitivo, para identificar patrones y conclusiones generales sobre las barreras y desafíos en el acceso a la salud pública.

El método deductivo parte de principios y normas jurídicas generales sobre el derecho a la salud y la responsabilidad estatal, aplicándolos a la realidad específica del sistema de salud ecuatoriano.

El método exegético permite una interpretación detallada y rigurosa de los textos legales y normativos vigentes, tales como la Constitución, la Ley Orgánica de Salud y acuerdos ministeriales relacionados con enfermedades huérfanas, para comprender las obligaciones del Estado.

El método histórico describe la evolución normativa y política en Ecuador respecto a la atención de enfermedades huérfanas, desde sus orígenes hasta la legislación actual, contextualizando los avances y desafíos.

Definición y características de las enfermedades huérfanas

Las enfermedades huérfanas, también conocidas como enfermedades raras, se definen en Ecuador según el Acuerdo Ministerial MSP 1829 (2012) como aquellas patologías que son potencialmente mortales y debilitantes, de baja prevalencia y alta complejidad, con recursos terapéuticos limitados y de alto costo (Farmaceútica, 2024).

Estas enfermedades suelen ser crónicas, graves y debilitantes, con un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Aproximadamente el 80 % de las enfermedades huérfanas tienen un origen genético, aunque también pueden derivar de causas infecciosas, autoinmunes o ambientales (Morales, 2020).

Tienen una peculiaridad en sus características como la baja prevalencia tenemos retos que asumir de los cuales resaltan más la dificultad en la identificación y diagnóstico, limitada información epidemiológica, existe la necesidad de centros especializados los cuales son escasos y de poco acceso para la salud pública, siendo esto otro limitante para las personas que no cuentan con los recursos suficientes para ser tratados a tiempo; siendo esto un factor que condiciona y dificulta que su atención sea integral y se garantice efectivamente el derecho a la salud para quienes la padecen en Ecuador.

Derecho a la salud como derecho humano fundamental

El derecho a la salud es reconocido internacionalmente como un derecho humano fundamental, consagrado en instrumentos como el Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales, que en su artículo 12 establece el derecho de toda persona al disfrute del más alto nivel posible de salud física y mental (PIDESC, 1966).

Ecuador, como Estado parte, ha incorporado este principio en su Constitución de 2008, donde el artículo 32 establece que “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. El Estado garantizará este derecho mediante políticas económicas, sociales, culturales, educativas y ambientales; y el acceso permanente, oportuno y sin exclusión a programas, acciones y servicios de promoción y atención integral de salud, salud sexual y salud reproductiva. La prestación de los servicios de salud se regirá por los principios de equidad, universalidad, solidaridad, interculturalidad, calidad, eficiencia, eficacia, precaución y bioética, con enfoque de género y generacional.” (CRE, 2008).

Además, la Constitución ecuatoriana reconoce la salud como un derecho irrenunciable y establece la obligación del Estado de garantizar el acceso universal, oportuno, gratuito y de calidad a los servicios de salud, con especial atención a grupos en situación de vulnerabilidad, como los niños y niñas con enfermedades huérfanas (Art. 35 y 50). La Ley Orgánica de Salud (2015) refuerza este

mandato, señalando que las personas con enfermedades huérfanas tienen derecho a atención prioritaria y gratuita, así como a la provisión de medicamentos y tratamientos específicos.

Metodología

Esta investigación se lleva a cabo con un enfoque mixto, que combina métodos cualitativos y jurídicos para entender cómo el Estado garantiza el derecho a la salud de los niños y niñas que padecen enfermedades huérfanas. Se basa en una experiencia familiar específica, lo que permite observar de primera mano las dificultades que enfrentan muchas familias en Ecuador.

Se utiliza el método inductivo para sacar conclusiones generales a partir de una experiencia particular, lo cual, como señalan Hernández-Sampieri, Collado y Lucio (2014), es útil para comprender fenómenos desde una perspectiva empírica. Al mismo tiempo, se aplica el método deductivo para comparar el marco legal ecuatoriano con su implementación en la práctica, tal como sugiere Nussbaum (2012) al examinar el cumplimiento real de los derechos humanos.

El análisis exegético nos permite interpretar normas como la Constitución y la Ley Orgánica de Salud, ayudándonos a identificar los vacíos en su implementación (De Cabo & Navarro, 2007). Por otro lado, el método histórico nos brinda el contexto necesario para entender los avances y retrocesos en la atención a estas enfermedades a lo largo del tiempo (Bonilla-Castro & Rodríguez, 2005).

Este enfoque integral no solo ofrece una perspectiva legal y crítica, sino que también aporta una visión humana y empática ante una problemática que, lamentablemente, sigue siendo ignorada en muchos espacios institucionales.

Resultado y discusión

Ley Orgánica de Salud

1. Del derecho a la salud y su protección

Art. 1.- La presente Ley tiene como finalidad regular las acciones que permitan efectivizar el derecho universal a la salud consagrado en la Constitución Política de la República y la ley. Se rige por los principios de equidad, integralidad, solidaridad, universalidad, irrenunciabilidad, indivisibilidad, participación, pluralidad, calidad y eficiencia; con enfoque de derechos, intercultural, de género, generacional y bioético.



Art. 3.- La salud es el completo estado de bienestar físico, mental y social y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades. Es un derecho humano inalienable, indivisible, irrenunciable e intransigible, cuya protección y garantía es responsabilidad primordial del Estado; y, el resultado de un proceso colectivo de interacción donde Estado, sociedad, familia e individuos convergen para la construcción de ambientes, entornos y estilos de vida saludables.

2. De la autoridad sanitaria nacional, sus competencias y responsabilidades

Art. 6.- Es responsabilidad del Ministerio de Salud Pública:

- **3.** Diseñar e implementar programas de atención integral y de calidad a las personas durante todas las etapas de la vida y de acuerdo con sus condiciones particulares;
- **20.** Formular políticas y desarrollar estrategias y programas para garantizar el acceso y la disponibilidad de medicamentos de calidad, al menor costo para la población, con énfasis en programas de medicamentos genéricos;
- **34.** Cumplir y hacer cumplir esta Ley, los reglamentos y otras disposiciones legales y técnicas relacionadas con la salud, así como los instrumentos internacionales de los cuales el Ecuador es signatario.

3. Derechos Y Deberes De Las Personas Y Del Estado En Relación Con La Salud

Art. 7.- Toda persona, sin discriminación por motivo alguno, tiene en relación a la salud, los siguientes derechos:

- a: Acceso universal, equitativo, permanente, oportuno y de calidad a todas las acciones y servicios de salud;
- b: Acceso gratuito a los programas y acciones de salud pública, dando atención preferente en los servicios de salud públicos y privados, a los grupos vulnerables determinados en la Constitución Política de la República

3.1. De las enfermedades catastróficas y raras o huérfanas

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.

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

- a) Emitir protocolos para la atención de estas enfermedades, con la participación de las sociedades científicas, las mismas que establecerán las directrices, criterios y procedimientos de diagnóstico y tratamiento de las y los pacientes que padezcan enfermedades raras o huérfanas;
- b) Promover, coordinar y desarrollar, conjuntamente con organismos especializados nacionales e internacionales públicos y privados, investigaciones para el estudio de las enfermedades raras o huérfanas y catastróficas con la finalidad de favorecer diagnósticos y tratamientos tempranos en pro de una mejor calidad y expectativa de vida;

En aquellos casos en los que al Sistema Nacional de Salud le resulte imposible emitir el diagnóstico definitivo de una enfermedad, la autoridad sanitaria nacional implementará todas las acciones para que estos casos sean investigados en instituciones internacionales de la salud con la finalidad de obtener el diagnóstico y tratamiento correspondiente.

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

3.2. Barreras y desafíos en la garantía efectiva del derecho a la salud

Diagnóstico tardío o inexistente

Falta de equipos y especialistas: Se habla de avances, pero la realidad es que el sistema público carece de equipos avanzados, especialistas realmente preparados que conozcan del tema. Es como ofrecer un banquete sin cuchillos ni tenedores: la comida está ahí, pero ¿cómo la comes? La obligación de buscar laboratorios extranjeros, con sus costos exorbitantes, es la ironía amarga de un sistema que promete gratuidad, pero empuja a la bancarrota. El dinero, esa soga al cuello, se convierte en el verdadero obstáculo para la verdad médica.

Como en el caso de Analú, para obtener una cita médica en el MSP o en el IESS solamente con un especialista se demora más de 6 meses para recién tener su primera consulta, en lo que esperaba ese tiempo de forma particular se le atendió de forma privada teniendo que realizar exámenes en otros países como Argentina, Brasil y España.



Los hospitales públicos, a menudo, están tan saturados como un bus en hora pico. Las listas de espera para especialistas y exámenes son tan largas, obligando a las familias a una espera angustiante. Aquí, la ironía es doble: el sistema es "público y gratuito", pero el costo real es el deterioro de la salud y la paz mental.

Obtener autorizaciones y derivaciones es un laberinto, pero lleno de papeles y sellos. Es como tratar de cruzar un río nadando, cuando hay un puente a la vista, pero este está "cerrado por trámites". La ineficiencia administrativa es el peso muerto que arrastra al sistema.

Desconocimiento médico: Los profesionales del sistema público, a menudo, minimizan los síntomas o los atribuyen a causas comunes. Es como buscar una aguja en un pajar y que el buscador te diga que solo hay heno. Se espera que sean faros de conocimiento, pero a veces actúan como muros de incomprensión, retrasando un diagnóstico que, en muchos casos, es cuestión de vida o muerte. El tiempo, ese ladrón silencioso, roba oportunidades mientras la burocracia se arrastra como una tortuga cansada. Profesionales del sistema público suelen minimizar síntomas o atribuirlos a causas comunes, retrasando el diagnóstico.

Sin irnos lejos, hasta la actualidad no se tiene un diagnóstico identificado, se sabe la consecuencia que está causando y que el camino es tedioso en las citas con los especialistas (oftalmólogo pediátrico, reumatólogo pediátrico, inmunóloga, infectóloga y demás) no termina, hoy en día las citas médicas son cada 2 meses, antes eran cada 15 días.

Acceso limitado a tratamientos y medicamentos

Identificar el problema es sólo el principio. Al igual que el diagnóstico es difícil, también lo es el tratamiento, ya que hay pocos incentivos económicos para desarrollar medicamentos para un grupo de pacientes tan pequeño. Como resultado, más del 95% de las enfermedades raras no tienen un tratamiento disponible. Dado que se estima que entre el 50 y el 75% de las enfermedades raras comienzan en la infancia, esta falta de opciones de tratamiento es un factor clave de la mortalidad infantil. De hecho, un tercio de los niños con una enfermedad rara muere antes de cumplir los cinco años. (Fox, 2023)

Alto costo de tratamientos: Los tratamientos para enfermedades raras son muy caros. A esto se suma que, incluso para las citas médicas de seguimiento (que al principio eran cada 15 días y ahora cada dos meses), se necesitan hacer una serie de exámenes. El problema es que el sistema de salud público no cubre el costo de estos exámenes, es más en el sector público no se cuenta con la

realización de estos exámenes especializados que solicitan, lo que obliga a las familias a pagarlos de su propio bolsillo. Esto convierte la atención médica en una carga económica muy pesada.

Además de los altos costos de los tratamientos y los exámenes no cubiertos por el sistema público, las familias enfrentan un gasto considerable por cada visita a diferentes especialistas (neurólogos, genetistas, pediatras especializados, etc.). En el caso de enfermedades no diagnosticadas o raras, se requiere la opinión de varios expertos, y cada una de esas consultas, especialmente en el ámbito privado donde a menudo se encuentra la experticia o la disponibilidad, tiene un costo individual significativo.

Porque no es solo un pago, sino una suma constante de honorarios por cada médico que interviene en el largo y complejo proceso de búsqueda de un diagnóstico y manejo para la enfermedad. Estos costos de atención especializada se convierten en una barrera insuperable para muchas familias en Ecuador.

Aunque la Acción de Protección es una herramienta poderosa para exigir el derecho a la salud, el hecho de tener que recurrir a los tribunales indica una falla del sistema administrativo en garantizar estos derechos de forma proactiva. La judicialización, aunque necesaria, puede ser un proceso largo y costoso para el ciudadano. En ocasiones, incluso después de obtener una sentencia favorable, su cumplimiento puede ser lento o parcial debido a la burocracia o la falta de recursos. Estas barreras interconectadas crean un sistema de salud que, aunque garantiza el derecho a la salud en el papel, a menudo falla en su garantía efectiva para los ciudadanos, especialmente aquellos con necesidades médicas complejas como la de tu hija. Enfrentarlas requiere no solo acciones individuales (como la judicialización) sino también políticas públicas integrales y sostenibles.

Desabastecimiento en el sistema público: la situación del desabastecimiento de medicamentos en el sistema público es una de las barreras más dolorosas y frustrantes en la garantía efectiva del derecho a la salud, especialmente para quienes enfrentan enfermedades complejas y de alto costo. Aunque la Constitución y las leyes (como la Ley Orgánica de Salud) garantizan medicamentos gratuitos, la realidad en la práctica es radicalmente opuesta.

Especialmente para medicamentos especializados, innovadores o para enfermedades raras, que suelen tener precios prohibitivos y no son accesibles para la mayoría de la población. Estos gastos recurrentes agotan los ahorros familiares, generando un estrés financiero insoportable y, en

muchos casos, llevando a la pobreza. Para mantener un tratamiento continuo, algunas familias se endeudan, venden propiedades o sacrifican otras necesidades básicas.

La necesidad de estos medicamentos a menudo no puede esperar. El paciente no puede pausar su tratamiento hasta que el hospital se abastezca, ya que esto podría poner en riesgo su vida o la progresión de la enfermedad. Esta urgencia es explotada por el mercado privado.

Este desabastecimiento no es un accidente, sino el síntoma de una enfermedad más profunda en la gestión pública:

- La mala gestión, cual cáncer silencioso, carcome los recursos destinados a la salud.
- La burocracia, un laberinto sin salida, ahoga los procesos de adquisición.
- Y a veces, la corrupción, esa sombra infame, desvía fondos vitales, dejando a los hospitales sin el alimento esencial para la vida.

En resumen, el desabastecimiento de medicamentos en el sistema público ecuatoriano no es solo un problema logístico; es una puñalada al corazón del derecho a la salud. Es la cruda realidad donde la ley, que debería ser nuestra esperanza, se convierte en un espejismo para quienes más necesitan su luz.

En Ecuador, el derecho a la salud no es una línea recta, sino un sendero tortuoso, plagado de obstáculos invisibles para algunos y evidentes para quienes luchan por la vida de un ser querido.

Dependencia de la atención privada

Cuando el sistema público, que debería ser el pilar fundamental de la salud, se muestra ineficiente o carente de recursos, las familias se ven forzadas a buscar auxilio en el sector privado. Esta no es una elección, es una necesidad impuesta por la urgencia de un diagnóstico o un tratamiento oportuno. Es una ironía lacerante: se tiene un derecho garantizado por el Estado, pero para ejercerlo de forma efectiva, se debe pagar.

Esta dependencia no es una opción de conveniencia, sino una ruta forzada para salvar la vida o mejorar la calidad de vida. Es como tener un grifo de agua pública en casa que no funciona, y verse obligado a comprar botellas de agua caras para saciar la sed.

Es una lucha constante donde la dignidad y la vida de los pacientes se ven comprometidas por fallas sistémicas. La ley es clara, pero su cumplimiento se diluye en la cruda realidad del día a día, obligando a las familias a ser los "salvadores" económicos de sus propios seres queridos.

Enfoque de vulnerabilidad y protección especial



Es sorprendente, se está pagando por lo que debería ser gratuito, en un país donde nos venden la idea de acceso a la atención oportuna en lo que es salud, a una ¡vida digna!, donde en papeles se encuentra establecido maravillas, donde tenemos derechos establecidos, pero la realidad es totalmente opuesta.

Debido a la condición de salud compleja de las personas con enfermedades raras o huérfanas, no diagnosticadas, y a las barreras que enfrentan para acceder a la atención, estos pacientes deberían ser consideradas un grupo de atención prioritaria con derechos que deben ser reforzados y garantizados de manera preferente.

La vulnerabilidad en este contexto no es una debilidad, sino una situación en la que una persona o grupo se encuentra en mayor riesgo de ver sus derechos afectados debido a circunstancias particulares.

Como la condición de salud en casos particulares como el que estoy atravesando que aún no ha sido diagnosticada lo que la expone a la progresión sin un tratamiento dirigido y a la incertidumbre. La necesidad de tratamientos de mantenimiento ya la sitúa en un espectro de alta complejidad.

Así también, la latente necesidad de Atención Especializada, su condición requiere pruebas avanzadas (genéticas) y especialistas que no están disponibles en el sector público como el Ministerio de Salud Pública, ni en el Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social, entendiéndose que, existe un déficit general de profesionales de la salud, y una concentración desproporcionada de especialistas en las grandes ciudades (Quito, Guayaquil, Cuenca), dejando a las zonas rurales y periféricas con una atención limitada.

El impacto socioeconómico en la familia que ocasiona, es increíble ya que las barreras en el sistema público (desabastecimiento, ineficiencia) la cual a los familiares de estos pacientes obligan a recurrir al sector privado, generando una carga económica que excede la capacidad familiar y profundiza su vulnerabilidad económica.

El enfoque de vulnerabilidad y protección especial significa que el Estado tiene una deuda moral y legal más profunda. No solo debe garantizarle salud, sino que debe hacerlo de manera preferente, oportuna, especializada y sin costo para la familia, eliminando las barreras que obligan a recurrir a soluciones privadas y costosas. Es el reconocimiento de que ciertas vidas merecen una atención prioritaria y un esfuerzo extra por parte de la sociedad.

Derecho Comparado



El derecho comparado permite analizar cómo diferentes países regulan y protegen a las personas con enfermedades huérfanas o raras, identificando buenas prácticas y lecciones útiles para el caso de Ecuador. A continuación, se destacan los principales modelos y avances internacionales en la materia:

- ***Colombia: Un Marco Legal Precursor y Operativo***

El camino hacia la protección de los pacientes con enfermedades huérfanas ha sido pavimentado por leyes específicas, demostrando un compromiso estatal profundo. Se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores (LEY 1392, 2010)

Posteriormente, la ley tiene por objeto garantizar el derecho fundamental a la salud, regularlo y establecer sus mecanismos de protección (Ley 1751, 2015), conocida como la Ley Estatutaria de Salud, reforzó este compromiso al elevar la salud a la categoría de derecho fundamental autónomo, garantizando su prestación de manera integral. Conjuntamente, estas normativas aseguran una protección social robusta y, crucialmente, el acceso a los tratamientos necesarios sin la imposición de restricciones administrativas o económicas.

Esto implica que el paciente no debería enfrentar burocracia excesiva o la barrera del costo para recibir la atención que su condición exige. Es una declaración explícita de que el Estado es el garante primario y que el bienestar del paciente prevalece sobre las trabas operativas o financieras que, lamentablemente, persisten en otros sistemas.

Colombia, a diferencia de otros países, ha dado grandes pasos para integrar a los pacientes con enfermedades huérfanas al sistema de salud y garantizarles todos sus derechos. Pero, todavía queda mucho por hacer. Usualmente, las personas afectadas con una enfermedad huérfana no gozan de las mismas oportunidades que un individuo sano. Por una parte, la afectación física en muchos casos condiciona el tipo de actividades que logra realizar y por otro, la errónea percepción que se tienen de esta población a nivel social les impone barreras en distintos ámbitos: acceso a la educación o a la vida laboral, conformación de una familia e incluso, el tratamiento médico oportuno y permanente (Consultorsalud, 2021)

A pesar del marco legal avanzado, la observación de Consultorsalud (2021) sobre Colombia es reveladora: "todavía queda mucho por hacer" y las personas afectadas no siempre gozan de las mismas oportunidades. Esto es un "abismo" que persiste incluso en un modelo legalmente robusto.

En Ecuador, este abismo es aún más profundo, ya que las barreras no solo son sociales (educación, empleo) sino fundamentalmente de acceso básico al diagnóstico y tratamiento dentro del propio sistema de salud, lo que impide incluso llegar a esas etapas de integración social.

La declaración de que el Estado colombiano es "garante primario" y el bienestar del paciente "prevalece sobre trabas" choca con la realidad ecuatoriana donde estas trabas operativas y financieras son la norma, no la excepción.

- ***Brasil: Hacia una Política Integral y Redes de Atención***

La Política Nacional de Atención Integral a las Personas con Enfermedades Raras, en enero de 2014, la Resolución 199 del Ministerio de Salud de Brasil implementó la Política Nacional de Atención Integral a las Personas con Enfermedades Raras. Esta política tiene como objetivos principales garantizar la atención de salud, reducir la morbilidad y mejorar la calidad de vida de los pacientes, promoviendo el diagnóstico temprano, el tratamiento, la reducción de la discapacidad y el cuidado paliativo (Araujo & Teixeira, 2020).

El SUS integra la atención en redes de salud primaria y especializada, con protocolos clínicos y directrices terapéuticas para enfermedades raras. En 2022, el gobierno federal lanzó una guía específica para personas con enfermedades raras, facilitando información sobre tratamientos multidisciplinarios y seguimiento continuo de los pacientes (Nespolo & Pereira, 2022)

Los especialistas reconocen que la normativa brasileña representa un avance importante en la visibilidad y protección de las personas con enfermedades raras, pero advierten sobre la insuficiente implementación y la necesidad de fortalecer la atención integral, el acceso a medicamentos y la formación de especialistas. La "judicialización" sigue siendo una vía recurrente para garantizar derechos, lo que evidencia la brecha entre la ley y la realidad asistencial.

Brasil cuenta con una política nacional robusta y un sistema de salud que integra la atención a enfermedades raras, pero enfrenta desafíos significativos en la implementación efectiva de sus leyes. La atención sigue siendo fragmentada y muchos pacientes dependen de la vía judicial para acceder a tratamientos, lo que refleja la necesidad de continuar fortaleciendo la política pública y la participación social en este tema.

A pesar de la robustez de su política, Brasil enfrenta "insuficiente implementación" y fragmentación de la atención, lo que lleva a la judicialización como vía recurrente para garantizar derechos. Esta es una similitud crítica con Ecuador: ambos países, a pesar de sus marcos normativos, ven el derecho a la salud litigado en los tribunales, evidenciando una falla en la

operatividad administrativa. La diferencia radica en que Brasil tiene una política explícita para judicializar, mientras que en Ecuador es un recurso extremo ante la inacción.

La necesidad de fortalecer el acceso a medicamentos y la formación de especialistas en Brasil resuena fuertemente con las deficiencias identificadas en Ecuador en estos mismos ámbitos.

- ***Estados Unidos: Incentivos para la Innovación Farmacéutica***

Expertos en derecho y salud pública consideran que Estados Unidos ha sido pionero y referente mundial en la protección y fomento de la investigación sobre enfermedades huérfanas (raras), en gran medida gracias a la Orphan Drug Act de 1983 (Córtes, 2015).

La Ley de Enfermedades Raras de 2002 permitió la creación de redes de investigación como la Red de Investigación de Enfermedades Raras de los NIH, que agrupa a expertos, pacientes y grupos de apoyo para fomentar la investigación y el acceso a ensayos clínicos (Urv, 2019).

A pesar de los avances, los tratadistas señalan que el diagnóstico de enfermedades raras sigue siendo tardío (en promedio, de 5 a 7 años), con frecuentes diagnósticos erróneos y la necesidad de consultar a múltiples especialistas; además, aunque existen medicamentos aprobados, menos del 5% de las enfermedades raras tienen un tratamiento específico, y solo el 6% de los ensayos clínicos son exitosos (AMIIF, 2021)

Los tratadistas reconocen que Estados Unidos ha establecido un marco legal y de investigación ejemplar para las enfermedades huérfanas, pero advierten que aún existen retos importantes en el diagnóstico oportuno, el acceso a tratamientos y la equidad en la atención. La experiencia estadounidense demuestra la importancia de la colaboración entre instituciones, pacientes y la sociedad civil para avanzar en la protección de los derechos de las personas con enfermedades raras.

La ironía del modelo estadounidense radica en que, a pesar de liderar la investigación, el diagnóstico sigue siendo tardío (5 a 7 años en promedio) y menos del 5% de las enfermedades raras tienen un tratamiento específico. Esto demuestra que la innovación farmacéutica, aunque vital, no resuelve por sí sola el problema del diagnóstico y la cobertura total de las enfermedades. En Ecuador, esta brecha es exponencialmente mayor, ya que ni siquiera se tienen los medios diagnósticos básicos.

Los retos en acceso a tratamientos y equidad en la atención en EE.UU. son primariamente de costo y sistema de seguros (privados). En Ecuador, el problema es una combinación de costo, falta de disponibilidad y ausencia de cobertura pública efectiva.

- ***Unión Europea: Colaboración y Cobertura Universal***

En el marco normativo europeo son diversas las menciones que recibe el derecho a la salud, confirmando su presencia internacional y concretándose el alcance comunitario del mismo. La acción de la Unión Europea (UE) en materia de sanidad consiste en mejorar la salud pública, prevenir las enfermedades y los peligros para la salud, incluidos los vinculados a los estilos de vida de los europeos, así como fomentar la investigación. La acción de la UE completa las políticas nacionales y permite la cooperación entre países miembros en el campo de la sanidad pública (EUR-LEX, 2012).

El artículo 34 de la Carta establece el derecho de acceso a las prestaciones de seguridad social y a los servicios sociales en casos entre los que se encuentra el de la enfermedad, entre otros; y el artículo 35 se refiere a la protección de la salud en sí misma, estableciendo el derecho de toda persona a acceder a la prevención sanitaria, garantizando un nivel elevado de protección de la salud humana. La Constitución española cuenta también con disposiciones dedicadas íntegramente al derecho a la salud, concretamente este derecho aparece regulado en el artículo 43 .

El Reglamento europeo de medicamentos huérfanos (en vigor desde 2000) ha sido considerado un hito histórico, ya que establece incentivos para la investigación y desarrollo de tratamientos dirigidos a enfermedades poco frecuentes, facilitando la designación, aprobación y acceso a medicamentos huérfanos. Este marco legal ha permitido la aprobación de más de 200 medicamentos huérfanos y ha generado esperanza para pacientes y familias, mejorando la calidad de vida y el acceso a terapias innovadoras. (Lavandeira, 2021).

Aunque la UE y la ONU promueven ideales ambiciosos, la implementación de la UHC y la efectividad de las ERNs a nivel de cada ciudadano europeo pueden tener sus propias complejidades y disparidades entre países miembros. Sin embargo, el nivel de sofisticación y colaboración es incomparablemente superior a lo que se ve en Ecuador.

Para Ecuador, estos modelos representan una meta aspiracional. Muestran que la colaboración internacional y la inversión en redes de referencia y plataformas de conocimiento son cruciales para países con recursos limitados en la atención de enfermedades raras.

Análisis Comparativo

Las enfermedades raras constituyen un problema de salud que afecta aproximadamente a entre 6 % y el 8 % de la población mundial (Escobar, 2015). Se estima que en el mundo hay 400 millones

de personas con algún tipo de enfermedad rara entre los 7 000 millones de habitantes de la tierra (CONASS, 2016).

Estados Unidos estima que una de cada 1 500 personas tiene una enfermedad (Magalhães, 2015) considerada rara. El continente europeo, por su parte, se halla entre los dos países antes citados, puesto que considera que uno de cada 2 000 individuos sufre alguna enfermedad rara. Asimismo, se estima que en la Unión Europea hay unos 30 millones de ciudadanos con alguna enfermedad rara. Según la Organización Mundial de la Salud, se clasifican como raras aquellas enfermedades que afectan hasta un máximo de 65 personas en cada grupo de 100 000 individuos (Ministério da Saúde, 2021).

En Brasil, uno de los principales focos de enfermedades raras del mundo, el número alcanza los 13 millones de personas diagnosticadas con alguna de las 8 000 variantes de enfermedades conocidas en este ámbito (Governo Federal, 2022)

El análisis comparativo subraya que Ecuador, a pesar de tener una base constitucional sólida, aún enfrenta desafíos estructurales y operativos que lo sitúan lejos de los modelos de países como Colombia y Brasil, o de las aspiraciones globales de la UE y la ONU.

- Ecuador necesita pasar del reconocimiento general a la implementación de leyes específicas y políticas detalladas que aborden las enfermedades huérfanas con la prioridad que merecen.
- Es crucial desarrollar y fortalecer sus capacidades diagnósticas (laboratorios genéticos) y la formación de especialistas dentro del país, para reducir la dependencia de servicios extranjeros costosos.
- Debe optimizar la gestión de su sistema de salud para asegurar el abastecimiento de medicamentos y la cobertura de tratamientos esenciales, evitando que la carga económica recaiga sobre las familias.
- Podría explorar mecanismos de colaboración regional o con centros internacionales, siguiendo el ejemplo de las Redes Europeas de Referencia, para compensar la falta de experiencia local en condiciones ultra-raras.

En síntesis, mientras que el marco legal de Ecuador ofrece un punto de partida, la efectividad de la garantía del derecho a la salud para enfermedades raras requiere una acción proactiva y multisectorial que supere las barreras actuales y se alinee con las mejores prácticas internac La alta tasa de morbilidad antes de un diagnóstico es la trágica evidencia de que, a pesar de los

esfuerzos legislativos, la efectividad real del sistema sanitario para las enfermedades raras sigue siendo una asignatura pendiente a nivel global, con diferentes grados de avance entre naciones. El desafío no es solo tener la ley, sino tener la capacidad y la voluntad política para hacerla realmente aplicable y justa para cada paciente, superando ese "abismo" que aún acecha.

Es la prueba irrefutable de que la mera existencia de leyes o políticas es insuficiente. Lo crucial es su implementación efectiva, la asignación de recursos adecuados, la capacitación continua del personal y la superación de las barreras burocráticas y económicas que hoy convierten el derecho a la salud en una lucha agotadora para las familias.

El estudio identificó tres desafíos principales que enfrenta el sistema de salud ecuatoriano para la implementación efectiva de políticas públicas orientadas a garantizar el derecho a la salud de niños y niñas con enfermedades huérfanas. Primero, se evidenció una marcada fragmentación institucional y falta de coordinación entre los distintos niveles y entidades del sistema público de salud. Esta situación genera duplicidad de trámites, demoras administrativas y dificultades para acceder a diagnósticos y tratamientos especializados, lo que impacta negativamente en la calidad y oportunidad de la atención.

Segundo, se constató una significativa insuficiencia de recursos económicos, tecnológicos y humanos en el sector público, especialmente en lo referente a equipos de diagnóstico avanzado, medicamentos huérfanos y personal médico especializado. Esta carencia obliga a muchas familias a recurrir a servicios privados y asumir altos costos, perpetuando desigualdades y vulnerabilidad, y contradiciendo el principio de gratuidad y universalidad de la atención en salud.

Tercero, se identificó una limitada participación real y vinculante de las familias y organizaciones de pacientes en la formulación y evaluación de las políticas públicas. Aunque la normativa reconoce su inclusión, en la práctica su intervención es meramente consultiva y no incide de manera efectiva en la toma de decisiones, lo que debilita la legitimidad y pertinencia de las acciones estatales.

En síntesis, el estudio concluye que, a pesar de los avances normativos, la brecha entre la ley y su aplicación efectiva persiste, afectando la garantía real del derecho a la salud para quienes padecen enfermedades huérfanas en Ecuador. Para superar estos desafíos, se requiere fortalecer la coordinación interinstitucional, incrementar la inversión en recursos y garantizar mecanismos de participación activa y vinculante para los actores directamente afectados.

Conclusiones



A pesar de la existencia de un marco legal y normativo que reconoce el derecho a la salud y la atención prioritaria para personas con enfermedades huérfanas en Ecuador, persisten importantes brechas entre la normativa y su aplicación efectiva. La fragmentación institucional, la falta de recursos y la ausencia de protocolos claros dificultan el acceso oportuno y de calidad a diagnósticos y tratamientos, perpetuando la vulnerabilidad de los pacientes y sus familias.

La insuficiencia de recursos financieros, tecnológicos y humanos en el sistema público de salud limita la capacidad de respuesta ante las necesidades de los niños y niñas con enfermedades huérfanas. Esta situación obliga a las familias a recurrir a servicios privados y asumir altos costos, lo que profundiza la desigualdad y contradice el principio de gratuidad y universalidad que debería regir la atención en salud.

Si bien la normativa contempla la participación de las familias y organizaciones de pacientes en la formulación de políticas públicas, en la práctica su involucramiento es limitado y poco vinculante. Esto reduce la legitimidad y efectividad de las acciones estatales, y evidencia la necesidad de fortalecer mecanismos de participación real y continua.

Para superar estos desafíos, es fundamental avanzar hacia un modelo de atención integral y coordinada, que priorice la cooperación interinstitucional, la asignación equitativa de recursos y la capacitación técnica del personal de salud. La planificación estratégica, junto con mecanismos de transparencia y rendición de cuentas, contribuirá a transformar la garantía formal del derecho a la salud en una realidad efectiva para los niños y niñas con enfermedades huérfanas en Ecuador.

En conclusión, la realidad de las enfermedades huérfanas en Ecuador revela un profundo desajuste entre los derechos garantizados por el marco legal y su implementación efectiva en el sistema de salud. A pesar de la existencia de leyes que prometen atención y tratamientos gratuitos y prioritarios, las familias se encuentran atrapadas en un laberinto de demoras, desabastecimiento y burocracia que dificultan su acceso a diagnósticos y tratamientos adecuados. La falta de recursos y especialistas en el sistema público ha forzado a muchas a recurrir al sector privado, transformando el derecho a la salud en una lucha constante por la dignidad y la vida de sus seres queridos.

Este estudio pone de manifiesto la urgente necesidad de fortalecer la estructura del sistema de salud, mejorar la formación de profesionales, garantizar el abastecimiento de medicamentos y construir un enfoque integral que priorice a los pacientes con enfermedades raras. Solo a través de un compromiso genuino del Estado y la sociedad se podrá cerrar el abismo que divide la ley de la

realidad, transformando los derechos en accesos efectivos, con el fin de asegurar que cada niño y niña afectada pueda recibir la atención que merecen, en un entorno donde la salud sea realmente un derecho universal y palpable.

Referencias bibliográficas

- Acosta, E. (29 de 02 de 2024). Metro World News. Recuperado el 17 de 05 de 2025, de Media Group: <https://www.metroecuador.com.ec/estilo-vida/2024/02/28/el-4-de-la-poblacion-de-ecuador-conviven-con-enfermedades-raras/>
- AMIIF. (7 de 07 de 2021). Infografía-panorama-de-las-enfermedades-raras. Obtenido de <https://amiif.org/wp-content/uploads/2021/07/7-infografia-panorama-de-las-enfermedades-raras.pdf>
- Araujo, L., & Teixeira, L. (2020). Salud Colectiva. doi:e2210
- Bonilla-Castro, E., & Rodríguez, P. (2005). Más allá del dilema de los métodos: la investigación en ciencias sociales. Bogotá: Norma.
- CONASS. (31 de 05 de 2016). Doenças Raras em debate no Senado. Obtenido de O Conass é Observador Consultivo da Comunidade dos Países de Língua Portuguesa (CPLP): <https://www.conass.org.br/doencas-raras-em-debate-no-senado/>
- Consultorsalud. (26 de 02 de 2021). ¿Cómo se manejan las enfermedades huérfanas en Colombia? Recuperado el 21 de 05 de 2025, de <https://consultorsalud.com/como-se-manejan-enfermedades-huerfanas-colombia/>
- Córtés, F. (06 de 2015). LAS ENFERMEDADES RARAS. (C. L. Directora Centro Enfermedades Raras, Ed.) Revista Médica Clínica Las Condes, 425-431. doi:10.1016/j.rmcl.2015.06.020
- CRE. (2008). CONSTITUCIÓN DE LA REPÚBLICA DEL ECUADOR. Quito, Ecuador: Asamblea Nacional. Recuperado el 17 de 05 de 2025
- De Cabo, C., & Navarro, L. (2007). Derechos fundamentales y Constitución. Madrid: Trotta.
- Escobar, A. (12 de 03 de 2015). Doenças raras atingem 8% da população mundial, segundo a OMS. Recuperado el 03 de 05 de 2025, de Globo.com: <https://g1.globo.com/bemestar/noticia/2015/03/doencas-raras-atingem-8-da-populacao-mundial-segundo-oms.html#:~:text=Estima%2Dse%20que%20de%206,possuem%20tratamentos%20que%20ajudam%20bastante>



- EUR-LEX. (2012). El acceso al Derecho de la Unión Europea. Recuperado el 23 de 05 de 2025, de https://eurlex.europa.eu/summary/chapter/public_health.html?locale=es&root_default=SU
- Farmaceútica. (21 de 08 de 2024). Edifarm. Recuperado el 17 de 05 de 2025, de <https://www.edifarm.com.ec/enfermedades-raras-en-ecuador/>
- Fox, C. (13 de 03 de 2023). World Economic Forum. (D. U. Intern, Ed.) Recuperado el 2023 de 05 de 2025, de Salud y sistemas de salud: <https://es.weforum.org/stories/2023/03/enfermedades-raras-como-mejorar-el-diagnostico-y-tratamiento/>
- Governo Federal. (2022). Ministério dos Direitos Humanos e da Cidadania. Recuperado el 23 de 05 de 2025, de No dia Mundial das Doenças Raras, Governo Federal reforça ações voltadas à garantia de direitos das pessoas com deficiência: <https://www.gov.br/mdh/pt-br/assuntos/noticias/2022/fevereiro/no-dia-mundial-das-doencas-raras-governo-federal-reforca-acoes-voltadas-a-garantia-de-direitos-das-pessoas-com-deficiencia>
- Hernández-Sampieri, R., Collado, C. F., & Lucio, M. P. (2014). Metodología de la investigación (6.^a ed.). México: McGraw-Hill.
- Ideas Llyc. (2022). Enfermedades Raras: más información para la movilización social. Madrid. Recuperado el 2025 de 05 de 23, de https://llyc.global/wp-content/uploads/2023/10/220412_IDEASLLYC_Healthcare_Enfermedades_Raras_ESP.pdf
- Lavandeira, Á. (05 de 2021). ESTUDIO SOBRE LA PROPUESTA DE CAMBIO DE LA NORMATIVA EUROPEA SOBRE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS. (MEHUER, Ed.) Recuperado el 23 de 05 de 2025, de https://envozrara.com/pdfs/Informe_ejecutivo_Normativa_UE_Med_Huerfanos.PDF
- LEY 1392. (2010). Función Pública. En C. L. Javier, Congreso de Colombia (pág. 3). Bogotá, D. C.: Diario Oficial. Recuperado el 21 de 05 de 2025, de https://www.funcionpublica.gov.co/eva/gestornormativo/norma_pdf.php?i=39965#:~:text=los%20siguientes%20est%C3%A1ndares:-,1.,la%20Rep%C3%BAblica%2C%20Javier%20C%C3%A1ceres%20Leal.
- Ley 1751. (2015). LEY ESTATUTARIA. En J. D. Name, POR MEDIO DE LA CUAL SE REGULA EL DERECHO FUNDAMENTAL A LA SALUD Y SE DICTAN OTRAS

- DISPOSICIONES (pág. 1). Bogota, D.C.: Diario Oficial 49427 . Recuperado el 21 de 05 de 2025, de https://www.funcionpublica.gov.co/eva/gestornormativo/norma_pdf.php?i=60733
- Magalhães, C. B. (2015). DOENÇAS RARAS: POLITICAS PÚBLICAS NACIONAIS E INTERNACIONAIS. Recuperado el 23 de 05 de 2025, de <https://monografias.brasilecola.uol.com.br/saude/doencas-raras-politicas-publicas-nacionais-e-internacionais.htm>
- Ministério da Saúde. (2021). Obtenido de https://www.gov.br/saude/acl_users/credentials_cookie_auth/require_login?came_from=https%3A//www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/doencas-raras
- Morales, G. E. (2020). Para que las enfermedades huérfanas dejen de estar huérfanas en Colombia. En G. E. Morales. Colombia: Universidad Icesi. doi:<https://doi.org/10.18046/EUI/ee.4.2020>
- Nespolo, D., & Pereira, É. (15 de 06 de 2022). Enfermedades raras en el Congreso Nacional brasileño: análisis de la actuación parlamentaria. doi:<https://doi.org/10.1590/0102-311XPT167721>
- Nussbaum, M. C. (2012). Crear capacidades. Propuesta para el desarrollo humano. Barcelona: Paidós.
- PIDESC. (16 de 12 de 1966). Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales. Recuperado el 20 de 05 de 2025, de Naciones Unidas: <https://www.ohchr.org/es/professionalinterest/pages/cescr.aspx>
- Urv, T. K. (01 de 2019). Apoyo a la investigación sobre enfermedades raras en los NIH. NIHMedlineplus. Recuperado el 23 de 05 de 2025, de <https://magazine.medlineplus.gov/es/art%C3%ADculo/apoyo-a-la-investigacion-sobre-enfermedades-raras-en-los-nih>

Conflicto de intereses:

Los autores declaran que no existe conflicto de interés posible.

Financiamiento:

No existió asistencia financiera de partes externas al presente artículo.

Agradecimiento:

N/A

Nota:

El artículo no es producto de una publicación anterior.