

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

[DOI 10.35381/cm.v7i3.570](https://doi.org/10.35381/cm.v7i3.570)

El Angioedema Hereditario (AEH) y las Enfermedades raras o huérfanas en el Ecuador
Hereditary Angioedema (HAE) and rare or orphan diseases in Ecuador

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo
kesiguencian10@est.ucacue.edu.ec
Universidad Católica de Cuenca, Cuenca
Ecuador
<https://orcid.org/0000-0002-4188-0716>

Edna Milena Morales-Vargas
edna.morales@ucacue.edu.ec
Universidad Católica de Cuenca, Cuenca
Ecuador
<https://orcid.org/0000-0002-9716-0937>

Recibido: 15 de agosto de 2021
Aprobado: 15 de noviembre de 2021

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

RESUMEN

El desarrollo del presente artículo tuvo como finalidad evidenciar la necesidad de incluir la patología denominada Angioedema Hereditario dentro de la nómina de enfermedades catalogadas como graves/catastróficas y raras/huérfanas de alta complejidad emitida por los servicios que conforman la rectoría nacional de salud del Ecuador. Para lo cual se abordó desde de la problemática de vulneración de derechos, consecuentemente, fue necesario la implementación de un plan que permita dar a conocer el significado de la enfermedad, el entorno actual a nivel nacional e internacional, y finalmente mediante el reconocimiento jurídico del derecho a la salud se estableció que la patología cumple los criterios para su inclusión.

Descriptor: Lucha contra las enfermedades; ciencia y sociedad; política de la salud. (Palabras tomadas del Tesoro UNESCO).

ABSTRACT

The purpose of the development of this article was to demonstrate the need to include the pathology called Hereditary Angioedema within the list of diseases classified as serious / catastrophic and rare / orphan of high complexity issued by the services that make up the national health rectory of Ecuador. For which it was approached from the problem of violation of rights, consequently, it was necessary to implement a plan that allows to publicize the meaning of the disease, the current environment at the national and international level, and finally through the legal recognition of the right health, it was established that the pathology meets the criteria for inclusion.

Descriptors: Disease control; science and society; health policy. (Words taken from the UNESCO Thesaurus).

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

INTRODUCCIÓN

El Estado ecuatoriano no reconoce al Angioedema Hereditario (AEH) dentro de la nómina de enfermedades consideradas como catastróficas/graves y raras/huérfanas de alta complejidad, emitida por Ministerio de Salud Pública del Ecuador, por tal razón actualmente los pacientes diagnosticados con esta condición se encuentran en un estado de vulneración de derechos al no tener acceso a los exámenes complementarios para el diagnóstico oportuno y tampoco a la medicación específica de la enfermedad (Ministerio de Salud Pública del Ecuador, 2012).

Por otro lado, el desconocimiento de la población sobre la existencia del Angioedema Hereditario (Salas-Lozano et al. 2014), ha impedido identificar al mayor número de personas bajo este estado y evitar el sub diagnóstico existente en el país y de esta manera poder establecer las cifras reales de personas diagnosticadas con esta enfermedad a nivel nacional. Lograr Incluir la patología dentro de este listado es un paso importante para que se empiece a reconocer los derechos quebrantados de las personas que sobrellevan un padecimiento raro o huérfano y se encuentran en condición de vulnerabilidad, ya que por muchos años han sido sujetos de discriminación en la realización de sus actividades del diario vivir y lo que es más arduo enfrentar un sistema de salud que no proporciona los medios adecuados para responder al derecho a la salud como se encuentra establecido en la constitución ecuatoriana.

Con base en lo expuesto resulta imprescindible la ejecución de este artículo con el afán de reflexionar sobre la importancia de un cambio en el actual sistema de salud ecuatoriano frente a este tipo de patología.

MÉTODO

Para la ejecución del presente artículo se utilizó la investigación documental, la revisión bibliográfica, con el propósito de establecer los conceptos más relevantes sobre el Angioedema Hereditario, los datos proporcionada por el departamento de alergias e inmunología del Hospital José Carrasco Arteaga de la Ciudad de Cuenca para conocer del número de personas diagnosticadas de esta patología en ésta

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

ciudad, la fuente de información estadística extraída de Angioedema-Ecuador, sobre el número de personas diagnosticadas a nivel nacional y por último el testimonios de personas viviendo con angioedema que con sus experiencias colaboraron con el desarrollo de este artículo (Erazo-Álvarez, 2021).

RESULTADOS

Reconocimiento del derecho a la salud por el Sistema Interamericano de Derechos Humanos

El derecho a la salud, está reconocido por organismos nacionales e internacionales como el Sistema Interamericano de Derechos Humanos, con el “Protocolo de San Salvador”, el que establece que toda persona tiene derecho a la salud siendo ésta un bien público a la que todos los individuos pueden acceder y con mayor razón aquellas personas con padecimientos catastróficos y raros que por su propia condición son grupos de alto riesgo y que al existir algún tipo de demora en la activación del sistema podría ocasionar la invalidez o muerte del paciente (Organización de los Estados Americanos, 1988).

Al analizar el artículo 10 del protocolo, se puede observar que no todo lo que está establecido en el mismo se cumple a cabalidad, ya sea porque la enfermedad y la muerte están estrechamente relacionados con la salud y la vida, o también porque a pesar de existir buenas condiciones para el desarrollo de un estado de salud adecuado, simplemente esto se ve afectado por una minúscula alteración en la configuración genética del individuo, dando inicio a una enfermedad que persistirá toda una vida y será catalogada como una enfermedad rara, que cambiara por completo el análisis del derecho a la salud contemplado en este apartado.

Porque para este pequeño grupo la interpretación del mismo es amplia, empezando por el hecho de que una persona con diagnóstico de una enfermedad rara, está condenada a padecer la enfermedad toda su vida, entonces se podría decir que será un enfermo crónico y como tal necesitará estar apegado a los servicios de salud para demandar atención y medicación permanente y de esta manera mejorar su calidad de vida pero para lograrlo debe existir un sistema de salud que brinde atención temprana

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

y que se enfoque directamente en la condición de cada paciente, cuando este lo requiera y a la hora que se presente la exacerbación de la enfermedad, sin embargo, esto no se cumple porque cada individuo sin importar la condición que presente se ve limitado por la burocracia del sistema sanitario en el acceso a una atención rápida y precisa lo que provoca que la probabilidad de muerte sea mayor y esto afecta también en el ámbito psicológico o mental produciendo inestabilidad emocional.

Otro aspecto importante de análisis es que a pesar que la salud es un bien público como se mencionó en líneas anteriores, para los pacientes con algún tipo de patología catastrófica o rara, acceder al tratamiento genera costos, algo que no debería suceder porque la salud es gratuita, pero la necesidad de mejoría le lleva al paciente a comprar medicamentos caros, todo por el instinto de supervivencia y con el afán de aliviar el dolor, y de esta forma fácilmente se quebranta otro derecho que aparentemente por años ya ha sido reconocido en el Ecuador y el mundo, pero opacado por la inoperancia del sistema de salud que se encuentra al frente de este derecho.

Constitución Política del Ecuador

A nivel nacional la Constitución Política ecuatoriana fija que la salud está debe ser garantizada por el estado que se debe cumplir sin discriminación alguna, para lo cual los servidores de la salud tanto administrativos como operativos, serán los encargados de que esto se cumpla de forma efectiva, oportuna y gratuita, entendiéndose que al momento que el paciente toma contacto inicial con el sistema sanitario nacional su salud queda bajo absoluta responsabilidad del estado ecuatoriano, y si el usuario adolece de enfermedades catastróficas o de alta complejidad, el ente rector en salud deberá proporcionar una atención prioritaria, y especializada en todos sus niveles, acentuando actividades de promoción, prevención, recuperación y rehabilitación tal como se ha estado ejecutando para la población en general pero sin olvidar que este grupo de personas son consideradas

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

en condición de doble vulnerabilidad y por lo tanto deben tener un trato más específico por el hecho de que se encuentra comprometida su vida¹.

La constitución lo establece pero el ente rector en salud no lo ejecuta, como se ha observado por varios años el sistema nacional de salud presenta una irregularidad en el abastecimiento de medicamentos e insumos a los establecimiento de salud lo que a provocado el aumentando significativo de la mortalidad de pacientes que se encuentran dentro de los grupos de riesgo, esta realidad no es ajena para los individuos que sufren enfermedades raras, puesto que el gasto que generan al estado es muy alto y actualmente solo una parte de estos pacientes se encuentran dentro de la cobertura de salud y la otra parte se mantiene en una lucha constante para que el estado de cumplimiento a su derecho a la salud.

Ley Orgánica del Sistema Nacional de Salud

El Sistema Nacional de Salud es el encargado de dar cumplimiento a la garantía del estado frente al derecho a la salud siendo el proceso de Provisión y Calidad de los Servicios de Salud del Ministerio de Salud Pública el responsable de que la atención llegue a todos los lugares del territorio nacional, con profesionales capacitados y medicamentos de calidad, a través de la implementación de proyectos que permitan la coordinación entre los diferentes niveles de atención para lo cual se ha creado mecanismo como son la referencia y contrarreferencia que permite la derivación del paciente desde el primer nivel de atención hacia el segundo y tercer nivel de atención donde serán tratados por profesionales especializados dependiendo de la patología que presenten (Ministerio de salud Pública del Ecuador, 2013).

Incluyendo para este propósito la coordinación interinstitucional entre los prestadoras de servicios externos y los propios servicios de salud del ministerio con la finalidad que estos proyectos garanticen la atención de la población de forma continua de acuerdo con las demandas y necesidades que los pacientes presenten; y, cuyos

¹ Constitución de la república Art. 32. - 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

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

costos serán cancelados por los servicios que conforman la rectoría nacional de salud, Por otro lado el sistema de aseguramiento general, voluntario, campesino, de las fuerzas armadas y la policía nacional aportan a la cobertura nacional de salud con la atención a todos sus usuarios así como también la cancelación de los costos de atención si los pacientes asegurados son atendidos en los establecimientos del sector público.

Sin embargo, ninguno de los tres mecanismos antes mencionados cubre la necesidad total de los pacientes con enfermedades catastróficas y raras o huérfanas presentándose un hibridismo tanto en los costos como en la atención es decir que la atención se inicia en el ámbito privado continúa con una parcial participación del sector público o empieza en el sector público con mayor participación del Sistema de Salud privado perdiéndose de esta manera la garantía que tiene el estado de proteger la salud del paciente.

Enfermedades raras concepto y situación

Una enfermedad rara es aquella enfermedad que pone en riesgo la vida del ser humano afectando incluso su entorno social, familiar y laboral tienen un origen genético es decir que la enfermedad es heredada o se presenta por mutación de novo, para establecer su diagnóstico los sujetos que las padecen deben someterse por meses, incluso por años a estudios e interconsultas medicas para lograr un diagnóstico definitivo, muchas veces esto se establece por descarte de otras patologías que presentan los mismos signos y síntomas (Caballero-Molina et al. 2015).

En el Ecuador se brinda atención a través de Ministerio de Salud de acuerdo a los recursos disponibles en cada establecimientos independientemente de cualquiera de los tres niveles al que pertenezca, sin embargo, existen otras patologías que necesitan un trato específico puesto que los recursos nos son los adecuados o no se encuentran cubiertos por el sistema público de salud, por ejemplo no se dispone de exámenes complementarios para confirmar el diagnóstico, no existen profesionales con el nivel de conocimiento necesario para tratar este tipo de patologías o simplemente los

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

medicamentos no están dentro del cuadro básico, llevando estas situaciones a causar en los individuos incapacidad o incluso la muerte.

Actualmente en el Ecuador se ha determinado que las enfermedades raras son aquellas con una prevalencia de 1 por cada 10.000 habitantes y ultra raras aquellas con una prevalencia de 1 por cada 50.000 habitantes sin discriminación de raza, edad y género, que presentan un deterioro de la calidad de vida con el transcurso del tiempo y que sobrepasan los costos establecidos para el tratamiento mensual de la enfermedad, pero solo están reconocidas 106 enfermedades raras en el listado nacional y no existe información disponible en las plataformas nacionales sobre algunas patologías reconocidas a nivel internacional como raras por lo tanto es necesario conocer que uno de los portales más importantes para la consulta de enfermedades raras y medicamentos huérfanos, es Orphanet que consiste en una plataforma de fácil acceso para toda la población a nivel mundial que permite buscar los conceptos de todas las enfermedades raras de una forma universal.

Orphanet precisa que el AEH es una enfermedad autosómica de carácter dominante que tiene una baja prevalencia y se desarrolla por la deficiencia de los niveles en el plasma o a su vez por alteraciones en el funcionamiento de una proteína conocida como C1 inhibidor, ocasionando episodios habituales de edema a nivel subcutáneo o submucoso los mismos que son poco dolorosos, no pruriginosos, pero pueden tener graves consecuencias, provocando incluso un notable deterioro en la salud, llegando a comprometer la vida de los pacientes (Méndez & Quiroga, 2018).

El AEH es una enfermedad genética, rara, grave y mortal caracterizada por episodios de edemas que pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo los más comunes son los que aparecen en las extremidades, la cara, los genitales, las vías urinarias, el intestino y la glotis siendo estos dos últimos los que más compromete la vida del individuo si no cuenta con una atención y tratamiento adecuados. Los edemas que se presentan en las extremidades y en la cara son desfigurantes, pero no comprometen la vida, tienen un impacto psicológico por el sometimiento de los pacientes a opiniones poco acertadas en cuanto su aspecto.

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

La duración de las crisis puede variar dependiendo de la localización de los edemas va de entre 24 a 72 horas, y algunas pueden durar hasta más de una semana. Los pacientes en su mayoría presentan su primer ataque durante la niñez sin tener conciencia de lo que está ocurriendo, pero en la adolescencia las manifestaciones son más claras sobre todo en la mujer donde la aparición de los primeros episodios se encuentra estrechamente relacionados con la menarquia (Primera menstruación).

Entre los factores desencadenantes de las crisis están principalmente la ansiedad, el estrés, los traumatismos, los procesos odontológicos, la ingesta de alcohol, las infecciones, la menstruación, el tratamiento antihipertensivo tipo IECA (Inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina), los anticonceptivos estrogénicos, la terapia hormonal sustitutiva a base de estrógenos todos estos pueden incrementar el número de episodios, así como también la complejidad de los mismos. Por otro lado, existe un considerable porcentaje de crisis que se originan de forma espontánea.

La baja prevalencia sumada al desconocimiento de los profesionales sobre la existencia de esta enfermedad lleva a que los pacientes tengan un mal o sub diagnóstico ya que la mayoría de síntomas y signos que se presentan son semejantes a lo de otras enfermedades que son más frecuentes, especialmente el dolor abdominal durante una crisis de angioedema intestinal que simula un abdomen agudo que incluso ha llevado a los pacientes a quirófano para ser intervenidos en cirugías innecesarias, la mayoría de pacientes que han llegado a su diagnóstico definitivo presentan antecedentes de apendicetomías o cistectomías, cirugías que ha provocado incapacidad y otros casos han resultado fatales porque han retrasado la intervención específica y han entorpecido el curso natural de la enfermedad.

El Angioedema Hereditario se clasifica en tres tipos I, II, III siendo el tipo I el más frecuente caracterizado por la deficiencia del C1 Inhibidor esterasa una de las proteínas que interviene en el sistema de complemento cuya deficiencia provoca la extravasación de líquido al espacio extracelular dando origen a la formación de edemas los mismos que se presentan de forma irregular e inesperada.

Desde el punto de vista clínico el AEH puede aparecer sin causa aparente pero tener pródromos que ayuden a identificar el desarrollo de la crisis aguda por ejemplo la

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

sensación de endurecimiento de la piel en la parte que posteriormente se presentara el edema, en cuanto al ataque intestinal se manifiesta con epigastalgias (dolor en la parte superior del estómago) que se irradian a la región lumbar y gradualmente aparece un abultamiento debido a la extravasación de líquido al espacio libre abdominal por otro lado el edema de vías urinarias es una de las sensaciones más desagradables que puede experimentar un paciente ya que este simula exactamente un litiasis renal en su fase aguda (cálculos renales en eliminación).

Por último, se estima que los pacientes pueden presentar a lo largo de su vida una crisis a nivel de la laringe (Edema de glotis) que podría ser la causante de la muerte en estos pacientes. La periodicidad de los episodios varía entre pacientes e incluso varía en el mismo paciente durante el transcurso de su vida, igualmente los síntomas de la enfermedad son diferentes entre los miembros de la familia que padecen esta condición.

Una característica fundamental para que el angioedema sea considerado una enfermedad rara es que es una enfermedad de transmisión autosómica dominante lo que le transforma en una enfermedad hereditaria porque la anomalía genética se hereda dentro de la familia cuando el padre o la madre la padece, existiendo el 50% de posibilidades de heredar la enfermedad por parte de los hijos, pero también existe la aparición de la enfermedad en ausencia de historia familiar estos casos corresponden a una mutación del gen que inhibe el C1, de forma espontánea en el momento de la fecundación .

No obstante existe otro tipo de angioedema denominado adquirido que no tiene un origen genético y los factores desencadenantes son más fáciles de identificar porque se encuentran relacionados con las alergias es decir son consecuencia de una reacción anafiláctica, pero su presentación es parecida al angioedema hereditario por lo que puede concurrir a un diagnóstico errado, la diferencia más notoria es que el angioedema adquirido puede ser tratado con antihistamínicos, corticoides o adrenalina dependiendo de la intensidad de la crisis, lo que no sucede con el angioedema hereditario que precisa de otro tipo de medicamentos como son los antagonistas del receptor B2 de la bradicinina conocido con el nombre de icatiban

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

medicamento de primera línea para el tratamiento de las crisis agudas del AEH. O como alternativa plasma fresco congelado.

Además de esta diferencia existe otra que permite identificar que, tipo de angioedema se está desarrollando en el paciente y es aquella en la cual el paciente con angioedema adquirido no presenta crisis intestinales y no es menester un tratamiento de mantenimiento de por vida, que si requiere el angioedema hereditario para lo cual existe varios tipos de medicamentos que serán utilizados dependiendo de la frecuencia con la que se presentan las crisis la edad y el género del paciente, los medicamentos más utilizados son los inhibidores del C1 derivados de plasma (Berinert), los andrógenos (Danazol), antifibrinolíticos (Acido tranexámico) sin embargo no todos se encuentran disponibles en la mayoría de países (Giavina-Bianchi et al. 2018).

Los pacientes que no se encuentran bajo tratamiento tienen crisis cada 7 o 14 días, otros pueden permanecer asintomáticos, pero cuando se presenta la crisis y esta no es controlada adecuadamente pueden tener una recuperación del episodio demorada por lo tanto los pacientes no pueden retornar a sus actividades durante más de 100 días al año, otros en cambio pueden presentar síntomas cada 72 horas. La remisión completa de la crisis tarda varios días hasta semanas, por lo que los pacientes no pueden de retomar a sus actividades cotidianas alterando su la calidad de vida, no solo desde la óptica personal, sino también familiar, académica, y económica porque en muchos de los caso el ausentismo laboral pone en riesgo los puestos de trabajo así como también afecta la continuidad en los estudios limitando incluso la elección voluntaria a una carrera profesional esto puede provocar en el paciente depresión que a su vez provocara exacerbaciones de la enfermedad terminando por producirse un ciclo interminable salud-enfermedad (Alfaro-Murillo et al. 2020).

Pero los pacientes que han optado por adherirse al tratamiento han presentado dificultades para acceder a los mismos porque como se mencionó anteriormente esta adhesión al tratamiento depende de aspectos importantes uno de ellos es el género del paciente ya que al seleccionar un tratamiento a base de andrógenos el género femenino estará sujeto a efectos secundarios tales como la virilización (Adquirir

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

características masculinas por acción de los andrógenos) aumentando el riesgo de presentar patologías ováricas incluidas el cáncer (Osorio & Rodríguez, 2012).

Por otro lado terapéuticas con inhibidores de c1 derivados del plasma es limitada en muchos países ya que no presenta autorización para comercialización, ni se encuentra dentro del cuadro básico de medicamento como es el caso del Ecuador, por último la selección del ácido tranexámico como alternativa de tratamiento no es muy acertada puesto que existe evidencias de que un paciente tratado con ácido tranexámico está en las mismas condiciones de desarrollar una crisis al igual que un paciente que no está bajo ningún tratamiento (Tincopa-Wong, 2014).

Análisis comparativo del angioedema hereditario en latinoamérica

El Angioedema hereditario en Chile

En Chile el reconocimiento del angioedema hereditario como una enfermedad rara tuvo un gran impacto en la calidad de vida de las personas que la padecen mejorando las estadísticas en cuanto al diagnóstico oportuno de esta patología ya que antiguamente los pacientes que no estaban diagnosticados por varias ocasiones fueron tratados de forma errónea durante las exacerbaciones de la enfermedad aumentando de esta forma la probabilidad de muerte en la mayoría de los casos. Sin embargo, en junio de 2015, el Ministerio de Salud, crea la Ley N° 20.850, cuyo objetivo principal es entregar una medida cautelar financiera para diagnósticos y tratamientos de alto costo sobre todo en condiciones específicas de salud, tales como enfermedades oncológicas, inmunológicas y raras o poco frecuentes, que hayan sido reconocidas por el estado chileno. Sumándose a la iniciativa FONASA, CAPREDENA, DIPRECA e ISAPRES, otorga protección a todos sus usuarios, sin importar su situación socioeconómica (Ministerio de Salud Pública del Gobierno de Chile, 2018).

El Angioedema hereditario en Argentina

Actualmente en Argentina se ha evidenciado una importante ampliación de las cifra de pacientes con acceso a los medicamentos específicos para cubrir el tratamiento de los ataques agudos y para el mantenimiento de la enfermedad, sin embargo, el acceso

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

a este tipo de medicación no ha sido fácil puesto que los pacientes beneficiados lo han logrado en la mayoría de los casos mediante intimaciones legales mediante la acción de protección, o la presentación de certificados y carnets que especifiquen la patología que padecen, todo esto debido a que la enfermedad no se encuentra listada en el registro de enfermedades poco frecuentes y de alto impacto económico del Sistema de salud de Argentina quedando así una gran parte de pacientes con el diagnóstico pero sin en el tratamiento y para estos pacientes no está claro cómo lograr que la patología sea incorporada dentro de este registro puesto que no existe actualizaciones periódicas de estos listados. Uno de las ventajas para estos pacientes es que los medicamentos para el tratamiento de esta patología si se encuentran con el registro sanitario para comercialización por parte de las casas farmacéuticas, independientemente de cómo puedan ser adquiridos por los usuarios.

El Angioedema hereditario en Colombia

En el caso de Colombia la realidad no está alejada a la realidad de los chilenos ya que, en el año 2011 el Ministerio de Salud y Protección Social de Colombia, anunció la ley 1438 en la cual se empieza a considerar a las enfermedades huérfanas como aquellas enfermedades crónicas graves, que amenazan la vida de quienes las padecen resultando incluso debilitantes a largo plazo y con una prevalencia menor de 1 por cada 5000 habitantes, en esta misma ley se estipula que el listado de enfermedades huérfanas será actualizado cada dos años y que todos los individuos en estas condiciones son sujetos de especial protección.

Al revisar la resolución 04030 del año 2013 se evidencia que el AEH se encuentra entre las patologías raras reconocidas por el estado colombiano, lo que es de trascendental importancia para los pacientes porque tienen la oportunidad de acceder al diagnóstico y tratamiento específico y oportuno sin contratiempos que pongan en riesgo su vida esto refleja que el avance de la salud colombiana es muy significativo y que Colombiana es uno de los países que ha logrado buenos niveles de cobertura, incrementos en la expectativa de vida y reducciones en la mortalidad en patologías no reconocida en otros países de Latinoamérica (Sánchez et al. 2015).

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

El Angioedema hereditario en Ecuador.

El Angioedema Hereditario en el Ecuador es un tema poco conocido y de menor importancia para el sistema nacional de salud, no existe un registro de pacientes diagnosticados con esta patología, no se dispone de pruebas diagnósticas ni de medicación específica, además los pocos profesionales de la salud que conocen ésta patología se encuentran limitados en su actuar por la falta de los recursos para tratar esta patología en sus crisis agudas y también en el mantenimiento de la enfermedad, durante varios años AEH Ecuador ha luchado por la inclusión de esta patología dentro del listado de padecimientos catastróficos y raros emitido por los servicios que conforman la rectoría nacional de salud nacional, sin tener respuestas favorables olvidado que todo individuo que adolezca de una condición catastrófica o una enfermedad de alta complejidad, deben recibir atención prioritaria, especializada y de calidad a nivel público y privado de manera oportuna y preferente siendo el Ministerio de Salud el encargado de dar las condiciones favorables para el desarrollo de lo ante expuesto.

Al adjudicar esta responsabilidad al estado el ente rector en salud está en la obligación de organizar los procesos técnicos para continuar con la atención de los usuarios en los diferentes niveles de atención y dar la garantía del derecho a la salud con una apropiada utilización de los recursos disponibles. Sin embargo, existen situaciones en las cuales la condición del paciente amerita un tratamiento con cobertura internacional como es el caso del Angioedema hereditario, no obstante, por el obstáculo que tienen los establecimientos de salud en el Ecuador tanto en el ámbito privado como en el público, la respuesta terapéutica no es pertinente y positiva a nivel nacional.

Por tal razón, resulta imprescindible que la cobertura internacional sea cubierta por el estado ecuatoriano, el cual deberá asumir el gasto del servicio de salud, de los procedimientos diagnósticos y el tratamiento, también de los pasajes en vehículos público o vehículos equipados para la asistencia médica si es necesario, igualmente se debe encargarse de cubrir los costos de la alimentación y hospedaje del paciente y cuidador según el caso. Pero, partiendo de que no existen datos con respecto a la población ecuatoriana que padece esta enfermedad estos pacientes se encuentran

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

muy lejos de que se les de esta garantía. En el departamento de Alergia e Inmunología del Hospital José Carrasco Arteaga de la ciudad de Cuenca, en los últimos cinco años se ha manejado una paciente con esta enfermedad.

La misma que ha tenido que enfrentar varias situaciones que han vulnerado su derecho a la salud, desde la dificultad de establecer y asentar el diagnóstico en la entidad pública, el deficitario acceso a medicamentos para el mantenimiento de la enfermedad y para el tratamiento de las crisis agudas, hasta el desconocimiento del personal sanitario sobre el manejo adecuado de las exacerbaciones de la enfermedad en los diferentes puntos de emergencia dentro de la provincia y el país en general esta enfermedad ha generado una afectación en la calidad de vida de quien la padece pues es una enfermedad que genera gastos elevados y lo que es peor la medicación específica no cuenta con un registro sanitario nacional para la compra e importación del mismo esto ha provocado que muchos pacientes mueren sin ser diagnosticados y otros estén en riesgo de muerte por falta de medicación.

Sin olvidar, aquellos pacientes que han sido diagnosticados en instituciones privadas de salud son quienes asumen el costo de los exámenes complementarios de diagnóstico y la medicación, acto que debe ser cubierto por el sistema de salud pública o la seguridad social, como en Europa, Estados Unidos, Colombia, Chile, entre otros países, en donde la enfermedad se encuentra establecida dentro del listado de enfermedades raras o huérfanas y la medicación posee registro sanitario de producción e importación.

Al hablar de Angioedema Hereditario en el Ecuador se puede observar que la temática esta abordada de manera poco profunda, pues no existe un registro al que se pueda acceder para constatar el número de personas que acontecen esta patología, pero si se contabiliza los registros de diagnóstico en el sector privado son alrededor de 20 pacientes a nivel nacional de los cuales solo una minoría están registrado en Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social a nivel nacional, lo que claramente incluye a la patología en el rango de enfermedades raras de muy baja prevalencia. Sin embargo, los pacientes aseguran sufrir vulneraciones de sus derechos, al no estar incluidos

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

dentro del listado nacional de enfermedades raras o huérfanas del Ministerio de Salud Pública del Ecuador.

Parámetros del Ministerios de Salud Pública del Ecuador para incluir enfermedades dentro del listado de Enfermedades Catastróficas y Raras o Huérfanas

Las patologías raras reconocidas por el Ministerio de Salud ecuatoriano; son apenas 106, este pequeño listado de enfermedades no corresponde a la realidad ecuatoriana pues existen muchas más enfermedades en el territorio nacional catalogadas como raras mismas que no están reconocidas y dejan a gran parte de esta población dentro de los muchos grupos abandonados del país.

Entre los parámetros a tomarse en cuenta para incluir enfermedades dentro del listado nacional de enfermedades raras o huérfanas tenemos que una enfermedad rara tiene que ser aquella con un componente genético, crónico-degenerativo y mortal, que debilita al paciente con el transcurso del tiempo, su prevalencia es baja y su complejidad alta; y, sobre todo requiere un tratamiento permanente. Además, existe una subclasificación que se determina por la prevalencia es decir que consideran enfermedades raras aquellas que se presentan 1 por cada 10.000 personas y ultra raras aquellas que se presentan 1 por cada 50.000m personas.

Por lo antes expuesto se puede precisar que el concepto de padecimientos catastróficos y enfermedades raras está totalmente comprendido por el MSP, sin embargo, desde el año 2012, no ha existido ninguna actualización del listado nacional antes mencionado, dejando a las personas con patologías raras no reconocidas aun por el estado, desamparadas y en manos de un sistema de salud deplorable.

No se ha logrado encontrar más información sobre el proceso de inclusión de patologías raras dentro del listado para reconocimiento nacional y a pesar que se ha solicitado al Ministerio de Salud los requisitos necesarios para iniciar el proceso no se ha obtenido ningún tipo de respuesta por parte de la institución.

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

CONCLUSIONES

La enfermedad denominada Angioedema Hereditario cumple con todos los parámetros para ser incluida dentro del listado de padecimientos catastróficos, y enfermedades raras emitido por los servicios que conforman la rectoría nacional de salud del Ecuador.

Se logró el primer acercamiento con el Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social el cual reconoce que la inclusión favorecerá a todas las personas diagnosticadas con esta enfermedad, pues podrán reclamar sus derechos y tener la oportunidad de mejorar su expectativa de vida, así como también servirá de ejemplo para lograr la inclusión de otras patologías que tampoco se encuentran reconocidas actualmente por el estado ecuatoriano.

Al desarrollar el presente artículo se evidenció la necesidad incluir la patología denominada Angioedema Hereditario dentro del listado de padecimientos catastróficos y enfermedades raras del Ecuador, al cumplir con todos los parámetros impuestos por la institución en mención, entre los criterios se encuentran: que tenga un alto riesgo de muerte por la exacerbación de la enfermedad, pues un ataque laríngeo e intestinal pueden llegar a ser mortales, es una enfermedad crónica ya que al tener el componente genético la persona padecerá esta condición toda su vida, se divide en un estado emergente y un estado no emergente por las características propias de la patología como son las crisis agudas y el mantenimiento de la enfermedad, el costo promedio mensual de esta patología depende del número de ataques mensuales presentados, que varía de persona a persona y la eficacia del medicamento de mantenimiento, además supera lo aceptado por el Acuerdo Ministerial de la Autoridad Sanitaria Nacional. A más de reunir las condiciones para ser catalogada como catastrófica, no deja de ser rara, puesto que es de origen genético, potencialmente mortal, de baja prevalencia y de alta complejidad.

Se abordó desde de la problemática de vulneración de derechos, por lo tanto, fue necesario dar a conocer el significado de la enfermedad, el entorno actual a nivel nacional e internacional, y finalmente mediante el análisis jurídico se determinó cómo esta situación afecta a las personas diagnosticadas de esta enfermedad en el

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

Ecuador. Al no existir un sistema sanitario adecuado para tratar esta patología, las áreas de emergencia se convierten en una área de observación ya que no cuentan con personal capacitado sobre esta temática, aumentado de esta manera la estancia del paciente en el área de emergencia a un promedio de 24 a 48 horas sin la resolución de la crisis, ya que al comparar la duración de un ataque vs la estancia en el área de emergencia se determina que el ataque se resuelve de manera espontánea mas no por la intervención del equipo de salud, de tal manera se ve claramente la vulneración al derecho a la salud.

La constitución reza que el estado garantiza la salud porque esta es un derecho y que las personas que padezcan de padecimientos catastróficos o enfermedades altamente complejas, deberán tener una atención especializada, gratuita, preferente y prioritaria lo que no se está cumpliendo o se cumple de una manera insuficiente ya que al permanecer en un área de emergencia siendo observados y no tratados aumenta el riesgo de muerte o su vez de invalidez. Por otro lado, la Ley Orgánica de Salud establece que la Autoridad Sanitaria Nacional implantará acciones necesarias con el fin de mejorar la condición y expectativa de vida de las personas que padezca este tipo de patologías siendo consideradas como personas en situación de doble vulnerabilidad ratifica la vulneración de derechos de estos pacientes.

Todo esto demuestra que es imprescindible que el Angioedema Hereditario forme parte del listado nacional de enfermedades catastróficas y raras o huérfanas para de esta manera proteger la vida de quienes la padecen, mediante el reconocimiento jurídico del derecho a la salud, que actualmente por no estar asentada en un documento oficial, se vulnera diariamente lo que ya está reconocido por el Sistema Interamericano de Derechos Humano en donde se expresa que toda persona tiene derecho a la salud, entendiéndose por esto que tiene derecho al goce del más alto nivel de bienestar físico mental y social.

El avance internacional sobre este tema nos permite conocer que el sistema de salud ecuatoriano es deficiente demostrando así que desde el año 2015 no ha presentado modificaciones ni actualizaciones al listado nacional de enfermedades raras. Sin embargo, posterior a la publicación de este artículo se pretende lograr un

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

acercamiento con la institución, dando a conocer que el AEH es una enfermedad que por muchos años ha existido en el Ecuador sin ser considerada de alta complejidad y demostrar la necesidad de su pronta inclusión en el listado antes mencionado.

REFERENCIAS CONSULTADAS

- Alfaro-Murillo, A. J., Martínez-Alfonso, M., Castro-Cordero, J., León-Bratti, M. P., Ivankovich-Escoto, G., & Espinoza-Mora, M. R. (2020). Angioedema hereditario en Costa Rica [Hereditary angioedema in Costa Rica]. *Revista alergia Mexico (Tecamachalco, Puebla, Mexico : 1993)*, 67(2), 102–111. <https://doi.org/10.29262/ram.v67i2.722>
- Caballero-Molina, T., Pedrosa Delgado, M., & Gómez Traseira, C. (2015). Angioedema hereditario [Hereditary angioedema]. *Medicina clínica*, 145(8), 356–365. <https://doi.org/10.1016/j.medcli.2014.12.012>
- Erazo Álvarez, J. C. (2021). Capital intelectual y gestión de innovación: Pequeñas y medianas empresas de cuero y calzado en Tungurahua–Ecuador. *Revista De Ciencias Sociales*, 27, 230-245. Recuperado a partir de <https://produccioncientificaluz.org/index.php/rcs/article/view/37004>
- Giavina-Bianchi, P., Arruda, L. K., Aun, M. V., Campos, R. A., Chong-Neto, H. J., Constantino-Silva, R. N., Fernandes, F. R., Ferraro, M. F., Ferriani, M., França, A. T., Fusaro, G., Garcia, J., Komninakis, S., Maia, L., Mansour, E., Moreno, A. S., Motta, A. A., Pesquero, J. B., Portilho, N., Rosário, N. A., ... Grumach, A. S. (2018). Brazilian Guidelines for Hereditary Angioedema Management - 2017 Update Part 1: Definition, Classification and Diagnosis. *Clinics (Sao Paulo, Brazil)*, 73, e310. <https://doi.org/10.6061/clinics/2018/e310>
- Méndez, I., & Quiroga, M. (2018). Angioedema Hereditario. AAIC.
- Ministerio de Salud Pública del Ecuador. (2012). Inclusión de enfermedades raras para bono Joaquín Gallegos Lara. Quito: Secretaria General.
- Ministerio de salud Pública del Ecuador. (2013). Norma técnica para la derivación y financiamiento de cobertura internacional para la atención integral de salud de usuarios con condiciones catastróficas. <https://n9.cl/gnm5>
- Ministerio de Salud Pública del Gobierno de Chile. (2018). Protocolo Tratamiento con inhibidor de C1 Esterasa para Angioedema Hereditario Ley 20.850. Santiago de Chile.

Karla Elizabeth Siguencia-Nivelo; Edna Milena Morales-Vargas

- Organización de los Estado Americanos. (1988). *Protocolo de San Salvador*. El Salvador: ASG DCMM DS.
- Osorio, H, & Rodríguez, J. (2012). Angioedema hereditario. *Acta Medica Colombiana*, 37(1), 34-37.
- Salas-Lozano, N. G., Meza-Cardona, J., González-Fernández, C., Pineda-Figueroa, L., & de Ariño-Suárez, M. (2014). Angioedema hereditario: causa rara de dolor abdominal [Hereditary angioedema: strange cause of abdominal pain]. *Cirugía y cirujanos*, 82(5), 563–566.
- Sánchez, M. D., Cuervo, J., Rave, D., Clemen, G., Yepes-Núñez, J. J., Ortiz-Reyes, B., Sus, S., & Cardona, R. (2015). Angioedema hereditario en Medellín, Colombia: evaluación clínica y de la calidad de vida [Hereditary angioedema in Medellín (Colombia): Clinical evaluation and quality of life appraisal]. *Biomedica : revista del Instituto Nacional de Salud*, 35(3), 419–428. <https://doi.org/10.7705/biomedica.v35i3.2417>
- Tincopa-Wong, Ó. (2014). Urticaria y angioedema: una visión general. *ACTA MEDICA PERUANA*, 31(2), 111. <https://doi.org/10.35663/amp.2014.312.205>