



UNIVERSIDAD DE LAS AMÉRICAS

FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD

**MEJORAMIENTO DE LA CALIDAD DE LOS SERVICIOS DE ATENCIÓN
BRINDADOS EN LAS UNIDADES DE VIGILANCIA DE ENFERMEDADES RARAS EN
EL 2024**

PROFESOR DE LA ASIGNATURA: ING. MONICA MONCAYO

AUTOR: ALEXANDRA ELIZABETH JARAMILLO MONTALVO

2024

Resumen

Fundamento: Las enfermedades raras son catalogadas por la OMS como una patología que afecta a 5 personas en 10.000, generando graves consecuencias degenerativas y crónicas, y complejidad en su diagnóstico. En el año 2022 en el Ecuador el ministerio de salud pública lanzó el primer registro único de enfermedades raras con el fin de contar con datos específicos acerca de personas que padecen de estas patologías, bajo acuerdo ministerial 00212-2023, en el cual se encuentran las Unidades de Valoración de Enfermedades Raras (UVER) mismas que buscan coadyuvar el abordaje integral de pacientes con estas patologías.

Problema: Sin embargo, al ser unas unidades nuevas, carecen de un manejo adecuado en relación a los diagnósticos de las mismas, y al considerarse patologías raras y ultra raras existe una dificultad inmensa en el manejo temprano del tratamiento. **Objetivos:** es de esta manera que surge la propuesta de mejorar la calidad de atención de los pacientes con enfermedades raras que acuden a las unidades de vigilancia de enfermedades raras.

Métodos: Se realizará un análisis de las principales problemáticas como son falta de profesionales para manejo de estas patologías, poco acceso a pruebas diagnósticas y falta de acceso a medicamento oportuno, esto buscando revisar estrategias internacionales donde existen ya estas unidades y donde se acortan los tiempos para de esta manera brindar una atención oportuna.

Resultados: Se entregará un plan de mejora en los procesos acorde a la cantidad necesaria de profesionales médicos por unidad, manejo adecuado para referencia de exámenes diagnósticos y acceso oportuno a tratamiento.

Conclusiones: Las enfermedades raras son patologías complejas que requieren un manejo integral de salud que son requieren un fondo económico amplio para su manejo, diagnóstico y tratamiento además de un manejo interinstitucional para lograr una adecuada integración de estos pacientes y sus familias en la sociedad.

Palabras Clave: Unidades de Valoración de Enfermedades Raras (UVER), Enfermedades Raras (ER)

Abstract

Rationale: Rare diseases WHO classifies rare diseases as a pathology that affects 5 out of 10,000 people, causing 5 people in 10,000, generating serious degenerative and chronic consequences, and complexity in their diagnosis. In 2022 in Ecuador, the Ministry of Public Health launched the first the Ministry of Public Health launched the first single registry of rare diseases in order to have specific to have specific data about people suffering from these pathologies, under ministerial agreement 00212-2023, which includes the Rare Diseases Assessment Rare Diseases Assessment Units (UVER), which seek to contribute to the integral approach of patients with these of patients with these pathologies.

Problem: However, since these are new units, they lack adequate management in relation to their diagnosis, and since they are considered rare and ultra-rare pathologies, there is an immense difficulty in the early management of treatment. Objectives: it is in this way that the proposal arises to improve the quality of care of patients with rare diseases who come to the rare disease monitoring units.

Methods: An analysis of the main problems such as lack of professionals for the management of these pathologies, poor access to diagnostic tests and lack of access to timely medication will be carried out, seeking to review international strategies where these units already exist and where time is shortened in order to provide timely care.

Results: A process improvement plan will be delivered according to the necessary number of medical professionals per unit, adequate management for referral of diagnostic tests and timely access to treatment.

Conclusions: Rare diseases are complex pathologies that require an integral health management that require a wide economic fund for their management, diagnosis and treatment as well as an interinstitutional management to achieve an adequate integration of these patients and their families in society.

Key words: Rare Diseases Assessment Units (UVER), Rare Disease (ER)

Contenido

Introducción General	1
Capítulo 1	3
Introducción	3
1.1 Descripción del problema	4
1.3 Definición del Problema	4
1.4 Pregunta de Investigación	5
1.5 Identificación del Objeto de estudio	5
1.6 Planteamiento del problema	6
Capítulo 2	8
2.1 Objetivo general	8
2.2 Objetivos específicos	8
2.3 Hipótesis	8
Capítulo 3	9
3.1 Marco Histórico	9
3.3 Marco Legal	12
3.4 Marco lógico	13
CAPITULO 4	16
4.1 Tipo de estudio	16
4.1.1. Operacionalización de Variables	17
4.1.2. Universo o Muestra	17
4.2 Discusión de resultados	24
4.3 Propuesta de solución	26
4.4 CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES	34
4.5 BIBLIOGRAFÍA:	36

Índice de tablas

Tabla 1: Marco Lógico.....	14
Tabla 2: Operacionalización de Variables	18
Tabla 3: Planificación	18
Tabla 4: Semaforización de las UVER.....	17

Índice de gráficos

Grafico 1: Edades Participantes.....	18
Grafico 2: Profesión	19
Grafico 3: Lugar de Trabajo.....	19
Grafico 4: Conoce el RUER.....	20
Grafico 5: Conoce las UVER.....	21
Grafico 6: A Manejado las UVER	21
Grafico 7: Ha Participado en la Creación de las UVER	22
Grafico 8: Sabe Usted que son las Enfermedades Raras	22
Grafico 9: Sabe Dónde se Encuentran las UVER.....	23
Grafico 10: Preguntas Abiertas y Sugerencias.....	24

Introducción General

Alrededor de mundo varias bibliografías apuntan a que las enfermedades raras conllevan un cuadro de etiología desconocida, difícil diagnóstico en especial por su desconocimiento acerca de la patología, la morbilidad y mortalidad van a llevar a niveles de discapacidad altos esto va a dificultar el desarrollo normal de la vida, lo que a su vez se convertirá en una dificultad para su familia por el enfoque amplio que estas enfermedades poseen.

Actualmente se habla que una enfermedad rara es cuando la padece 1 persona de cada 2.000, su origen en su mayoría es genético, son crónicas pueden llevar a tener problemas sensoriales, musculares, neurológicos, entre otros. Estas enfermedades conllevan un manejo por varias especialidades y van a requerir un presupuesto alto para manejo de tratamiento y exámenes diagnósticos, es un tema muy controversial ya que conlleva un gasto a la salud pública elevado.

El 16 de diciembre de 2021 la Asamblea General de las Naciones Unidas refrendó la adopción de la resolución sobre “Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias” presentada por España, Brasil y Qatar. (Estrategia de Enfermedades Raras en el Sistema Nacional de Salud, 2023, Ministerio de Sanidad)

Es el primer documento de la ONU que reconoce estos retos específicos y afirma que abordarlos es esencial para avanzar en la Agenda 2030 para el Desarrollo Sostenible. (Estrategia de Enfermedades Raras en el Sistema Nacional de Salud, 2023, Ministerio de Sanidad)

Desde la perspectiva médica, las Enfermedades Raras se caracterizan por el gran número y la amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían no solo de unas enfermedades a otras, sino también dentro de la misma patología. (Estrategia Gallega de Enfermedades Raras 2021-2024, España página 16)

Este Proyecto de mejora abarca las posibles soluciones que se plantearon para ejecutar un adecuado agendamiento y hospitalización de los pacientes, un oportuno diagnóstico y lograr un adecuado manejo del tratamiento de estos pacientes, como se indicó anteriormente al ser enfermedades raras existe un desconocimiento muchas veces acerca de todo el manejo que se requiere desde que un paciente ingresa a la entidad hospitalaria en busca de un diagnóstico hasta que el paciente es manejado en primer nivel.

El Capítulo 1 de este documento aporta generalidades acerca de la realidad actual de lo que se está llevando como país en salud y en relación a ese tipo de enfermedades, además de generalidades de la descripción, definición, planteamiento del problema, delimitación y justificación del mismo.

En el Capítulo 2 nos enfocamos en analizar los objetivos y la hipótesis, mientras que en el capítulo 3 analizamos el marco teórico conjuntamente con un poco de estudios acerca de las enfermedades raras en otros países y a su vez también el cuadro del marco lógico de este estudio.

En el capítulo 4 ya colocamos la descripción de la metodología que se usó, en relación al estudio para mejorar los servicios de las UVER, la propuesta de solución que se basa en la capacitación a los profesionales de salud y en mejoras de tiempos para la problemática descrita.

Capítulo 1

Introducción

En este capítulo revisaremos la situación actual del país y lo que se ha implementado en relación a las enfermedades raras, la definición del problema, delimitación y justificación del estudio actual, en el que se plantea realizar la propuesta de mejora de las unidades de vigilancia de enfermedades raras a nivel nacional es importante saber que por la condición de las mismas no tenemos una bibliografía amplia que nos ayude en el estudio, si se obtuvo información de las estrategias que existen en España en las que se busca dar un alivio y ayuda a las personas con estas patologías.

Ecuador

Las Unidades de Vigilancia de Enfermedades Raras fueron creadas en el Ministerio de Salud Pública bajo la Dirección Nacional de Estrategias de Prevención y Control de Enfermedades Crónicas No Transmisibles, Salud Mental y Fenómeno Socioeconómico de las Drogas en el año 2023 con el acuerdo ministerial 00212-2023 en el Registro Único de Personas con Enfermedades Raras, esto con el fin de coadyuvar con el abordaje integral a las personas con enfermedades raras.

Actualmente se cuenta con el Registro Único de Enfermedades Raras, para obtener un dato actual acerca de la ubicación de los pacientes con esta condición, su situación actual, su edad, y demás datos que sirven para levantar un perfil epidemiológico.

Las UVER se crean con la finalidad de brindar una atención a los pacientes con estas patologías, de manera oportuna y eficiente, en la que por su condición se realicen los exámenes y manejo de tratamiento oportuno.

1.1 Descripción del problema

Las UVER requieren un manejo adecuado en relación a agendamiento, hospitalización, exámenes de diagnóstico y un acceso oportuno a los tratamientos.

1.2 Revisión de Literatura

A nivel mundial podemos observar como indica la literatura que en México existe la UDER (Unidad de Diagnóstico de Enfermedades Raras) que es un centro anclado a la División de Investigación de la Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de México y cuenta con varios médicos especialistas con experiencia en este ámbito. (García, s. f.)

En España existen diversas estrategias para manejo de pacientes con enfermedades raras en especial la que se revisó exhaustivamente como es la estrategia de Galicia para atender pacientes con enfermedades raras la que implica su manejo desde establecimientos de primer nivel hasta su manejo hospitalario.

Además existe el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras el que se dedica a obtener conocimiento de epidemiología de las enfermedades raras, también trabaja con el registro estatal de estas enfermedades y en busca de construir la Estrategia Nacional para estas enfermedades.

1.3 Definición del Problema

Los principales problemas en las UVER a nivel nacional suelen ser:

- La dificultad en el acceso a las pruebas mismas que servirán en el diagnóstico de pacientes con enfermedades raras, estas pruebas diagnósticas son de alto costo y no existen en el país, por lo que esto hace que los pacientes no tengan acceso

o su realización este fuera del tiempo determinado para acceder a un tratamiento oportuno.

- El cuadro nacional de medicamentos básicos actualmente tiene que contar con fármacos para enfermedades raras, la falta de inclusión en este documento, el alto costo hacen que el acceso a un tratamiento oportuno y eficaz para el manejo y control de síntomas y signos de las mencionadas enfermedades sea un problema de salud pública que afecta a pacientes y el sistema de salud.
- La falta de personal especialista en diferentes ramas que tenga conocimientos en manejo de pacientes o experiencia en los mismos hace que los tiempos en atención estén demorados y que las agendas de los pocos especialista que las cubren estén siempre copadas, disminuyendo el acceso a una atención de calidad y eficaz.

1.4 Pregunta de Investigación

¿Cómo se podría fortalecer las Unidades de Vigilancia de Enfermedades Raras para que se manejen de manera correcta y oportuna para la valoración de los pacientes con estas patologías?

1.5 Identificación del Objeto de estudio

Se revisarán las Unidades de Vigilancia de Enfermedades Raras del Ecuador que actualmente se encuentran en dos hospitales pediátricos y sus falencias.

1.6 Planteamiento del problema

Este proyecto busca plantear una solución a los problemas que pueden presentarse en las UVER, como son la falta de atención coordinada entre especialidades en relación a su agendamiento, la falta de acceso a las pruebas de diagnóstico, y el acceso a tratamiento adecuado y oportuno.

1.6.1 Delimitación

Las Unidades de Vigilancia de Enfermedades Raras UVER, y su funcionamiento está redactado en el Registro Único de Personas con Enfermedades Raras, que se encuentra bajo acuerdo ministerial 00212-2023, mismo que se encuentra en vigencia por lo que cabe indicar que este proyecto está diseñado para brindar un orden o una forma más clara de cómo se debe llevar el proceso de agendamiento con especialistas, un orden de tiempo y correcta solicitud en relación a los exámenes de diagnóstico y un conocimiento adecuado acerca del manejo de tratamiento.

Este proyecto está enfocado en mejorar la calidad de los servicios de estas unidades que al momento se encuentran funcionando en dos unidades hospitalarias pediátricas del país y que a larga plazo se espera funcionen a nivel nacional en todas las unidades de segundo y tercer nivel.

1.7 Justificación

En el Ecuador se necesita unidades que brinden atención a los pacientes con enfermedades raras ya que actualmente no se cuenta con las mismas en todos los hospitales solamente en dos que son pediátricos, no hay que olvidar el manejo de las mismas en pacientes adultos, las enfermedades raras generen gasto público en salud

alto por lo que se va a requerir brindar una atención especial con el manejo de normas y política pública clara para la atención de estas.

Este proyecto analiza y brinda la oportunidad de mejorar la calidad del servicio de las UVER adecuando a nuestro país, y tratando de mejorar en tiempos de atención, pruebas de diagnóstico y tratamiento oportuno, se pretende actualizar y tomando como principal ejemplo las estrategias de España en donde las Enfermedades Raras se manejan de una forma adecuada y aparentemente oportuna que brinda espacio al auto registro, atención personalizada que conlleva a tener datos estadísticos actuales, pacientes tratados oportunamente y continuar investigando para obtener datos de la enfermedad.

Capítulo 2

2.1 Objetivo general

Fortalecer los servicios en las unidades de vigilancia de enfermedades raras para brindar una mejor calidad de atención.

2.2 Objetivos específicos

1. Actualizar el manejo adecuado de los exámenes de diagnóstico para los pacientes con enfermedades raras.
2. Implementar una agenda ordenada para manejo de citas médicas en las unidades de vigilancia de enfermedades raras.
3. Proponer un manejo acorde a las patologías para brindar un tratamiento oportuno y a tiempo.

2.3 Hipótesis

Las Unidades De Vigilancia de Enfermedades Raras requieren de una mejora en sus servicios para brindar una atención óptima que incluyan determinados tiempos que permitan realizar las pruebas diagnósticas, agendamiento oportuno con los especialistas, acceso oportuno a tratamiento y conocimiento adecuado de la prescripción del mismo.

Capítulo 3

3.1 Marco Histórico

Las enfermedades raras son aquellas que afectan a un número pequeño de personas a nivel mundial en comparación con la población general; la mayoría de estas enfermedades son de origen genético, complejas en relación a su diagnóstico, manejo y tratamiento, son crónicas, a largo plazo causan discapacidad.

La baja prevalencia individual de las enfermedades raras determina un menor conocimiento de ellas por parte del equipo médico, lo que produce diagnósticos más tardíos y poco específicos; esto se asocia a mayores costos y perjudica aún más la calidad de vida de los pacientes y sus familias, quienes habitualmente deben consultar varias opiniones de especialistas antes de llegar a un diagnóstico preciso. (Dra., 2015)

Estudios realizados en Estados Unidos reportan que pacientes con estas afecciones pueden visitar entre 6 y 13 médicos antes de lograr un diagnóstico definitivo y la demora en su diagnóstico frecuentemente es mayor a cinco años desde el inicio de los síntomas. (Farnós & Bezhold, 2020)

El diagnóstico etiológico, certero y precoz, es fundamental para el adecuado manejo, para la prevención de complicaciones y para el asesoramiento preconcepcional de las familias en riesgo. (Farnós & Bezhold, 2020)

Sin embargo, son pocos los centros que ofrecen atención integral y multidisciplinaria de manera coordinada. Las atenciones médicas suelen ser frecuentes y los exámenes numerosos cuando los pacientes están en busca de diagnóstico. (Farnós & Bezhold, 2020)

Este alto costo se suma a la necesidad de tratamientos específicos, cuidados especiales y rehabilitación programada que la gran mayoría de ellos requiere durante toda su vida. (Farnós & Bezhold, 2020)

3.2 Marco Referencial

Se puede definir que en muchos países donde se realiza investigación el objetivo es garantizar el acceso a los tratamientos experimentales mediante fórmulas como el uso compasivo. Además, es importante tener en cuenta que el desarrollo de medicamentos para ciertas ER puede verse truncado por falta de financiación; así, a pesar de los esfuerzos de las asociaciones de pacientes para obtener recursos, con frecuencia no se alcanzan los objetivos deseados. (Farnós & Bezhold, 2020)

Debe destacarse el papel de los pacientes y sus asociaciones en la investigación en ER. Su implicación es básica tanto para orientar la investigación a sus necesidades reales como para asegurar la participación. (Farnós & Bezhold, 2020)

La mayoría de estas enfermedades pueden llegar a afectar a más de un órgano vital, y esto va a presentar un alto grado de complejidad diagnóstica, tienen un curso clínico crónico y son progresivamente debilitantes. Algunas otras son compatibles con una calidad de vida aceptable siempre que se diagnostiquen a tiempo y se sigan adecuadamente. La esperanza de vida de todos estos pacientes está significativamente reducida. (Farnós & Bezhold, 2020)

La investigación no sólo es escasa, sino que también está muy dispersa en equipos de investigación no siempre bien coordinados. Por último, la falta de políticas sanitarias

específicas para las enfermedades raras y la escasez de experiencia generan retrasos en el diagnóstico y dificultades de acceso a la asistencia. Esto conduce a deficiencias físicas, psicológicas e intelectuales adicionales. En ocasiones, se observa cómo este retraso diagnóstico ha evitado un acertado consejo genético y se producen más de un caso en una misma familia. Los tratamientos específicos no suelen ser algo habitual y en su defecto se aplican tratamientos inadecuados o incluso nocivos, que hacen perder la confianza en el profesional y en el propio sistema sanitario. (Posada et al., s. f.)

El manejo acorde a la situación actual del país y los convenios nacionales que existen con prestadores de servicios para la realización de exámenes de diagnóstico, va a conllevar a una mejora de tiempos, se busca definir que el paciente que ingresa a las unidades de vigilancia de enfermedades raras tenga un tiempo determinado de realización de su examen diagnóstico que sería en un plazo no mayor a los 3 meses, y que su resultado sea manejado de manera discreta y sea revisado y analizado por un genetista en el caso de ser necesario para poder lograr y determinar los factores que pudieron estar implícitos en la enfermedad, de la misma manera al buscar profesionales que manejen pacientes con estas patologías o con experiencia de las mismas lograremos que se disminuya el tiempo de agendar varias citas, además de esperar por una prueba diagnóstica oportuna, y enviar fácilmente a la prescripción de su tratamiento farmacológico o no, tomando en cuenta que los medicamentos para tratar este tipo de pacientes suelen ser demasiado costosos e inaccesibles para muchos de ellos y que constituyen un gasto público enorme.

3.3 Marco Legal

El artículo 32 de la Constitución de la República, ordena que *la salud es un derecho que garantiza el Estado, 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 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.*

La Constitución de la República en el artículo 358 prevé: *“El sistema nacional de salud tendrá por finalidad el desarrollo, protección y recuperación de las capacidades y potencialidades para una vida saludable e integral, tanto individual como colectiva, y reconocerá la diversidad social y cultural. El sistema se guiará por los principios generales del sistema nacional de inclusión y equidad social, y por los de bioética, suficiencia e interculturalidad, con enfoque de género y generacional.”.*

La Ley Orgánica de Salud, en el artículo 3, *preceptúa que la salud es el completo estado de bienestar físico, mental y social y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades; que es un derecho humano inalienable, indivisible, irrenunciable e intransigible, cuya protección y garantía es responsabilidad primordial del Estado.*

3.4 Marco lógico

Tabla I: Marco Lógico

ESTRUCTURA MARCO LOGICO				
OBJETIVO	RESUMEN NARRATIVO	INDICADORES	MEDIOS DE VERIFICACIÓN	SUPUESTOS
FIN	Mejorar la calidad de los servicios brindados en las UVER	Número de pacientes atendidos con enfermedades raras en UVER/ Número de pacientes de consulta externa	Estadística hospitalaria	Sistema informático del hospital
PROPOSITO	Contribuir en mejorar el tiempo de realización de exámenes diagnósticos	Número de exámenes enviados mensual/Número de exámenes enviados anualmente	Matriz de exámenes enviados	Sistema de laboratorio
COMPONENTES	Revisión de recursos de las unidades	Número de recursos empleados/Número de recursos asignados	Actas de entrega de las UVER	Revisión semestral
	Concientizar los tratamientos farmacológicos y no farmacológicos	Porcentaje de medicamentos entregados en las UVER/ Porcentaje de medicamentos para enfermedades	Registro de ingresos y egresos de farmacia	Revisión mensual

		raras asignado al hospital		
ACTIVIDADES	Proponer mejor agendamiento de pacientes	Número de profesionales asignados a las uver/Número de profesionales hospitalarios	Revisión de personal conforma las uver	Acciones de personal de talento humano
	Mejorar los tiempos de envió de exámenes, diagnósticos acordes a patologías	Número de exámenes de diagnósticos enviados a la RC/Número de exámenes realizados en RPIS	Matriz de red hospitalaria	Sistema de laboratorio y Red
	Acceder a un tratamiento oportuno	Protocolo de manejo de tratamiento de alto costo	Matriz de fármacos de alto costo para enfermedades raras intrahospitalarios	Registros de farmacias

Tabla 1: Marco Lógico

Fuente: Alexandra Jaramillo

CAPITULO 4

4.1 Tipo de estudio

Se realizará un muestreo probabilístico estratificado mismo que se realizará a los padres de familia de los niños que fueron atendidos en las UVER de los Hospitales pediátricos donde se hizo el pilotaje del mismo, mediante encuestas que se revisaran la atención de los pacientes, los tiempos de diagnóstico y entrega de medicamentos, acorde a esto se realizara una propuesta de mejora en base a los resultados de las encuestas.

Al momento y por el tiempo corto que se tiene para el desarrollo de este proyecto, se realizó una encuesta al personal directo e indirecto que trabajo en la creación de las UVER, es decir el personal administrativo que se encuentra manejando desde las oficinas de planta central del Ministerio de Salud Pública hasta las personas que son encargadas en las coordinaciones zonales 8 y 9 salud de la gestión de este plan piloto de las UVER en las ciudades de Quito y Guayaquil.

4.1.1. Operacionalización de Variables

Tabla II: Operacionalización de Variables

Objetivo específico	Variable	Definición	Dimensión	Indicador	Ítem
Implementar una agenda ordenada para el manejo de citas médicas en las unidades de vigilancia de enfermedades raras.	Agenda de citas y Hospitalizaciones	Agendamiento coordinado entre especialidades y hospitalizar a los pacientes	Programa de atención	Número de pacientes atendidos en las UVER mensual	1
Actualizar el manejo adecuado de los exámenes de diagnóstico para los pacientes con enfermedades raras.	Exámenes de diagnóstico realizados	Manejo de Exámenes de diagnóstico	Programa de atención	Número de exámenes solicitados en las UVER	2
Proponer un manejo acorde a las patologías para brindar un	Prescripción de tratamiento farmacológico y no farmacológico	Manejo de tratamiento oportuno	Programa de atención	Número de entrega de medicamentos	3

tratamiento oportuno y a tiempo.					
---	--	--	--	--	--

Tabla 2: Operacionalización de Variables, Fuente: Alexandra Jaramillo

4.1.2. Universo o Muestra

Se realizó una encuesta breve de 15 preguntas a 7 personas que se encuentran manejando las UVER que se encuentran activas.

Las personas que respondieron a esta encuesta fueron servidores públicos que se encuentran laborando en la coordinación zonal 8 como responsable de la UVER de esa zona, personal de zona 9 responsable de la UVER, personal de planta central que inicio la creación del RUER, médico que trabajo en la creación del acuerdo ministerial de ruer, personal que actualmente maneja la página del ruer y a nivel nacional encargada de las enfermedades raras.

Lo ideal se debería haber manejado con padres de familia de niños atendidos en las UVER, ya que ellos saben la realidad de las falencias en las unidades, el trato a los pacientes, las sugerencias que se puede recibir acerca del servicio que se está brindando sin embargo al tener muy poco tiempo para la culminación de este proyecto y al requerirse para todo estudio de investigación aprobación por el CEISH institucional se realizó con el personal indicado anteriormente y no con los padres de los menores que ya son usuarios.

4.1.3. Instrumento de Investigación

Esta encuesta se realizó a 7 personas mediante un formulario de google, mismo que consta de preguntas abiertas, de opinión y de opción múltiple acerca del manejo de las UVER y las sugerencias para la mejora de estos servicios.

4.1.4 Obtención y Análisis de la información

La encuesta manejada se realizó con 15 preguntas que se detallan en los resultados gráficos.

4.1.4.1. Resultados Gráficos

1. **Edad de los participantes:** La edad corresponde al grupo etario entre los 30-55 años, en la que la mayoría sobrepasa los 45 años de edad,

Grafico I

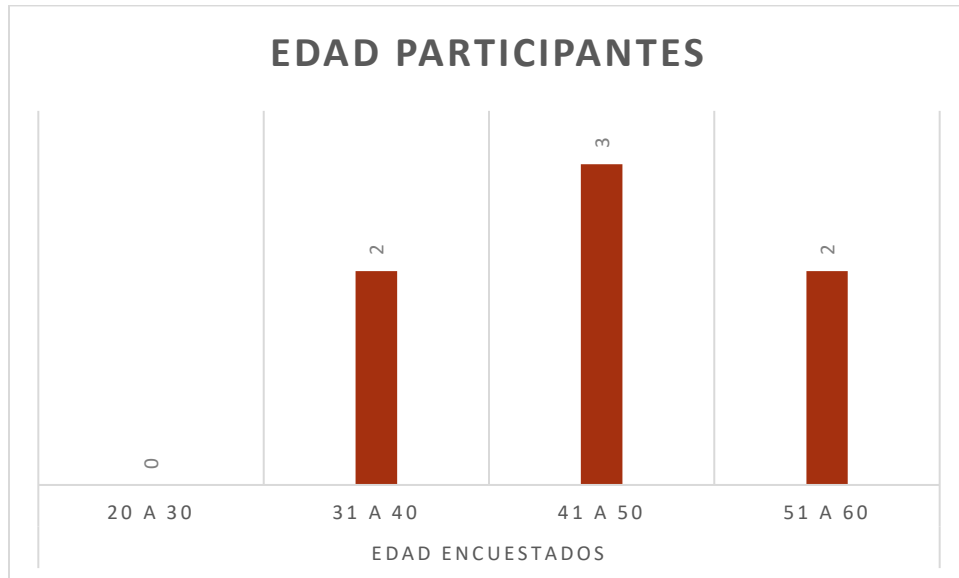


Grafico 1: Edades Participantes Fuente: Alexandra Jaramillo

2. **Profesión:** Es importante saber la profesión de los mismos ya que se maneja entre médicos y enfermeras que trabajan en el ámbito público.

Grafico II

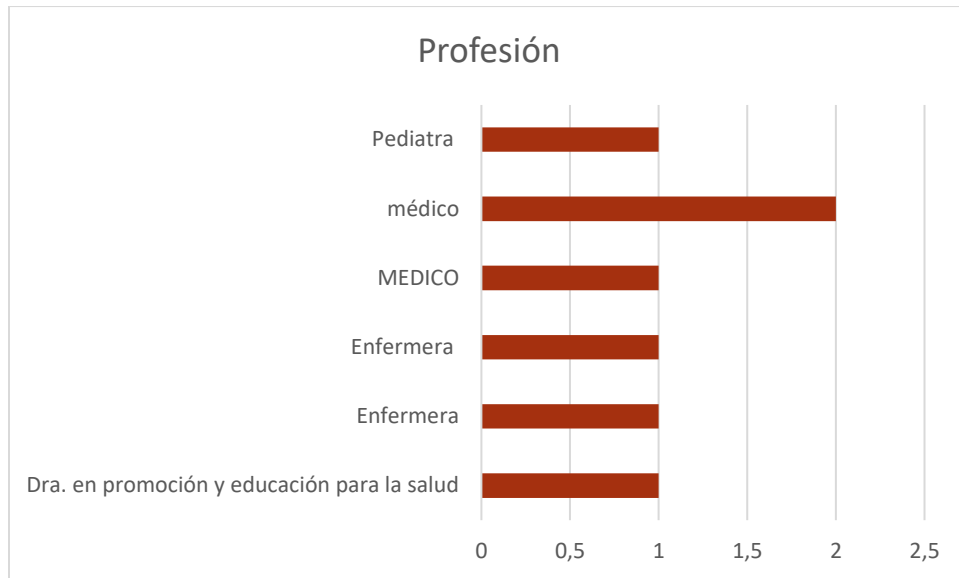


Grafico 2: Profesión Fuente: Alexandra Jaramillo

3. **Lugar de Trabajo:** Esta es una pregunta significativa ya que al momento la mayoría trabaja entre el ministerio de salud pública y las diferentes coordinaciones zonales.

Gráfico III

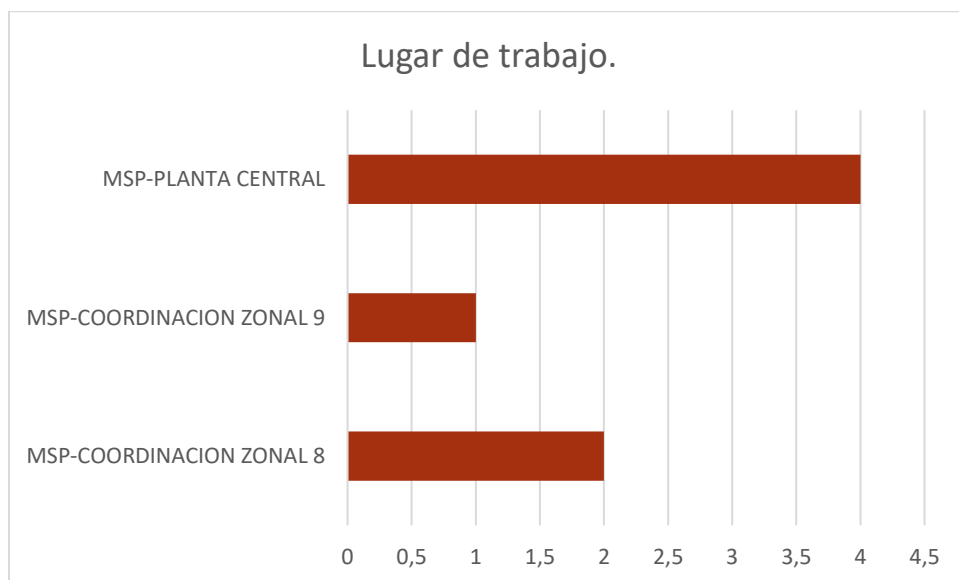


Grafico 3: Lugar de Trabajo, Fuente: Alexandra Jaramillo

4. **Conoce el RUER:** Es de importancia saber si se conoce el registro único de pacientes con enfermedades raras.

Gráfico IV

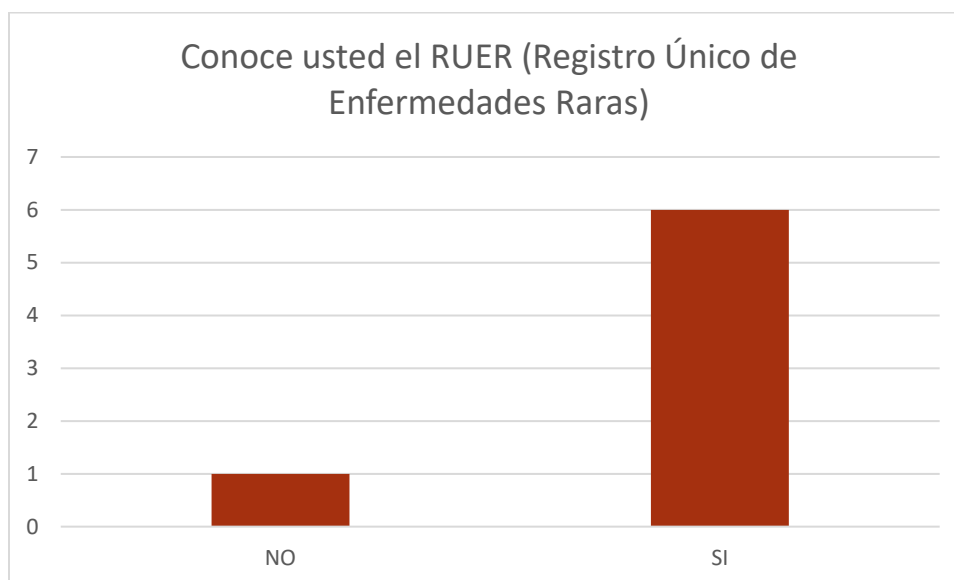


Grafico 4: Conoce el RUER, Fuente: Alexandra Jaramillo

5. **Conoce usted las UVER:** Es una pregunta simple para saber si las personas conocen las unidades.

Gráfico V

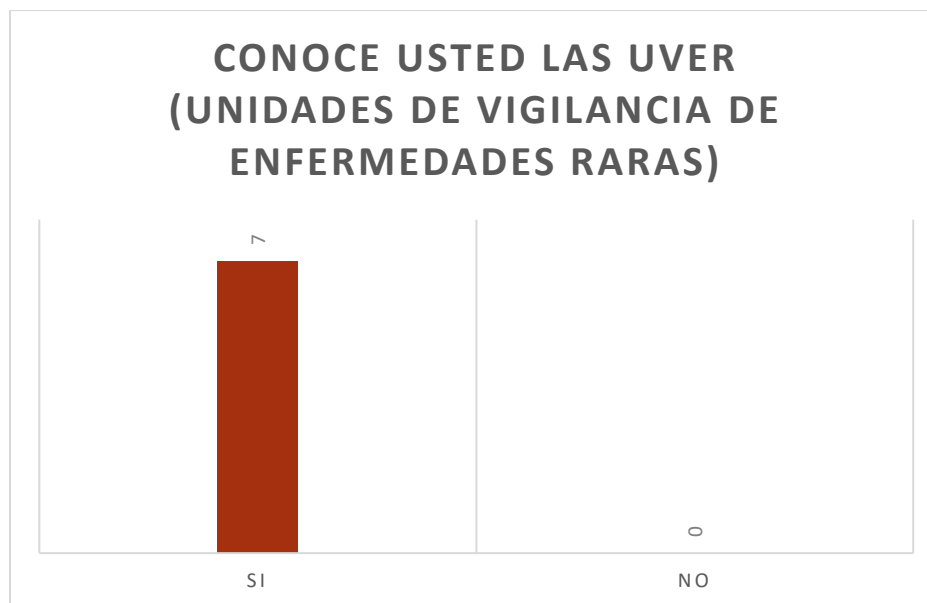


Grafico 5: Conoce las UVER, Fuente: Alexandra Jaramillo

6. **Ha Manejado las UVER:** Nos ayuda a revisar si las personas han manejado algún proceso de las UVER.

Gráfico VI

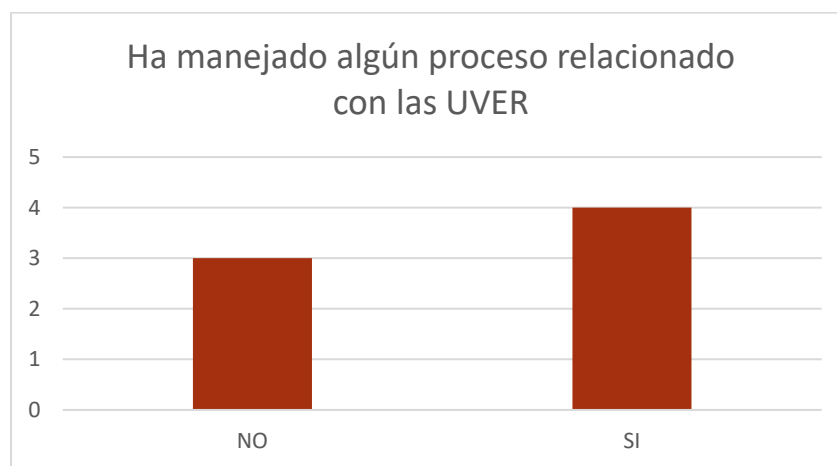


Grafico 6: A Manejado las UVER, Fuente: Alexandra Jaramillo

7. **Ha participado en la creación de las UVER:** Es importante saber si hay personal que ha rotado en el manejo administrativo de estas unidades.

Gráfico VII

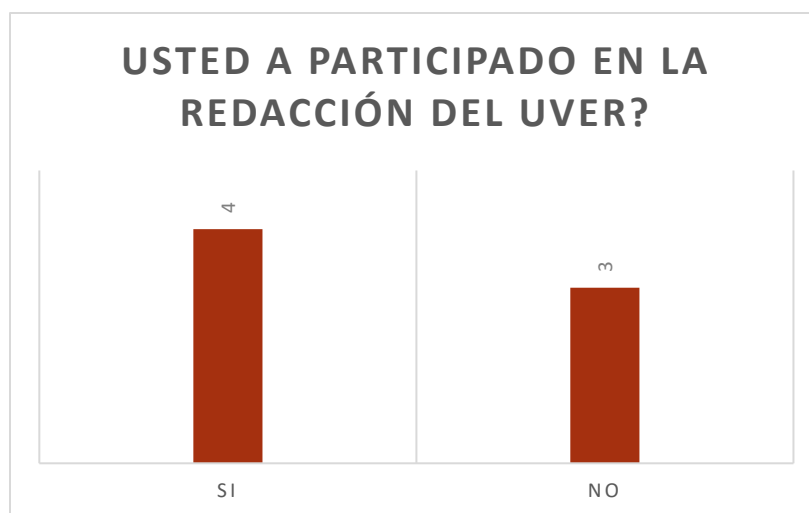


Grafico 7: Ha Participado en la Creación de las UVER, Fuente: Alexandra Jaramillo

8. **Sabe usted que son las enfermedades raras:** Es importante ya que mucho personal sabe de su existencia, pero no con certeza la definición.

Gráfico VIII

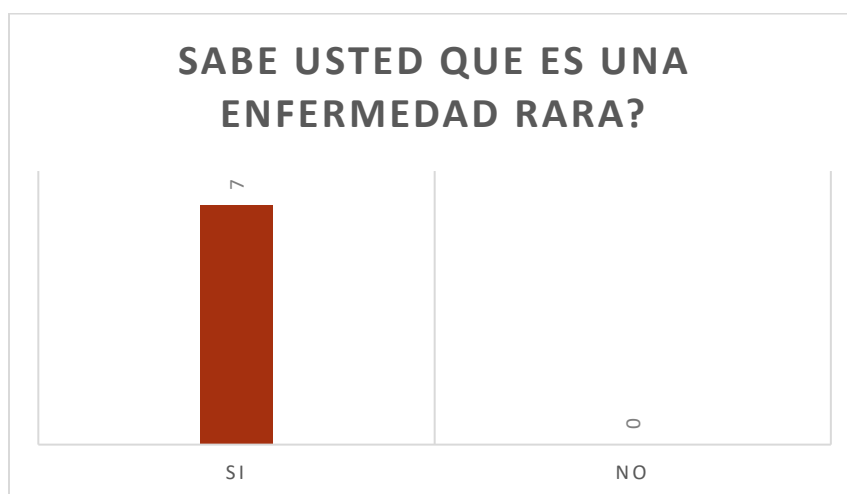


Grafico 8: Sabe Usted que son las Enfermedades Raras, Fuente: Alexandra Jaramillo

9. **Sabe dónde se encuentran las UVER:** Al existir rotación de personal es importante saber la actualización del conocimiento que llevan.

Gráfico IX

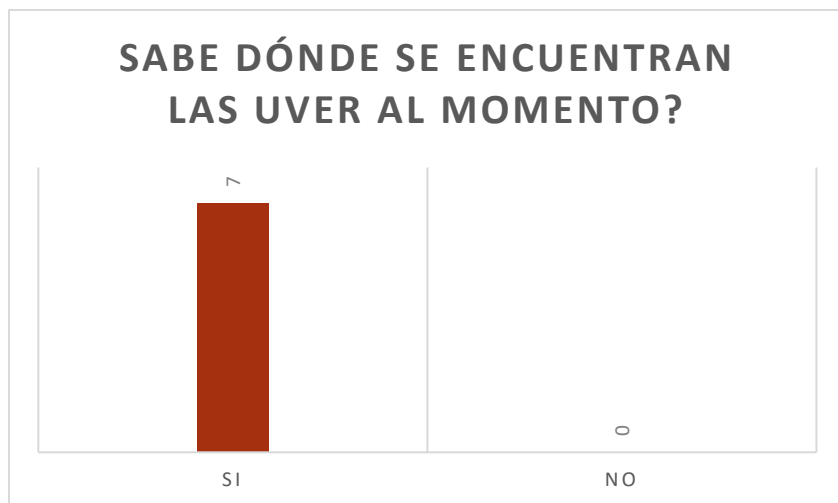


Gráfico 9: Sabe Dónde se Encuentran las UVER, Fuente: Alexandra Jaramillo

Se realizó un gráfico general con las respuestas de las preguntas abierta a las sugerencias.

Gráfico XI

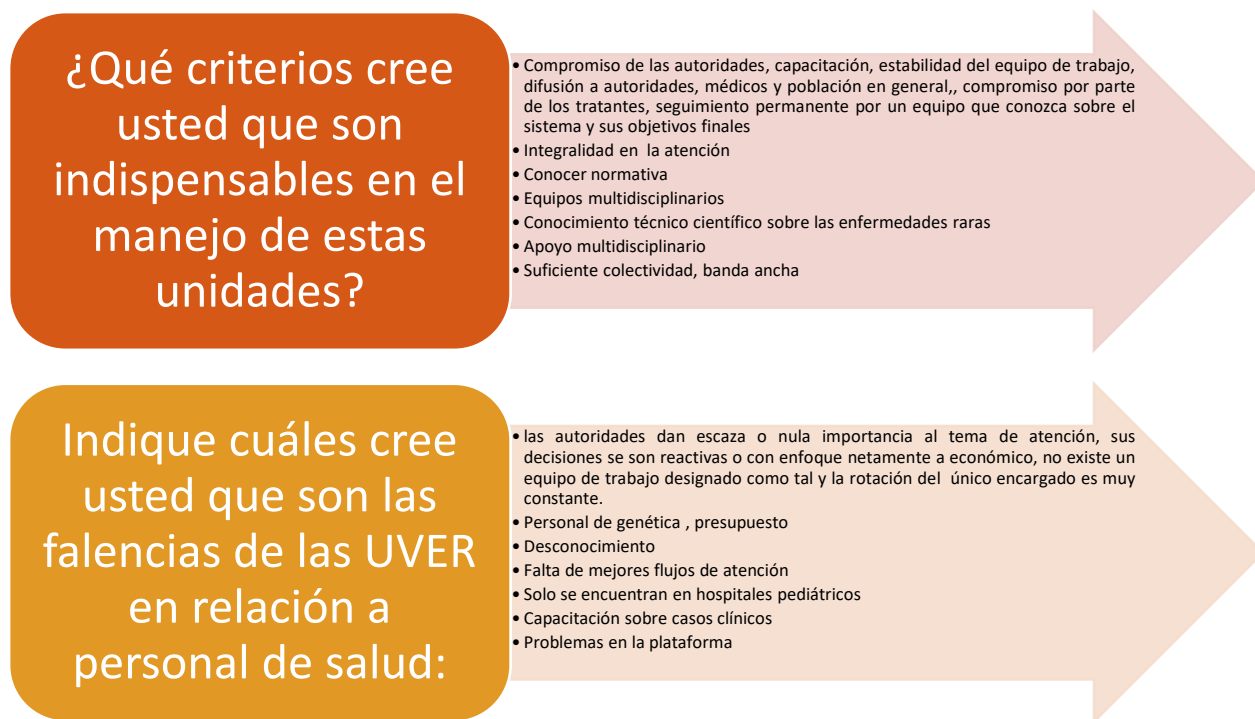


Grafico 10: Preguntas Abiertas y Sugerencias, Fuente: Alexandra Jaramillo

En las diferentes preguntas que se realizó se pudieron encontrar observaciones acerca de las UVER que requieren mejor manejo y apoyo de las autoridades a nivel central.

4.2 Discusión de resultados

Los resultados nos indican que del personal que labora en la parte administrativa en el manejo de las UVER conoce el 90% de que se trata el RUER y las UVER, ya que han manejado este tema y actualmente se encuentran en las mejoras, sin embargo en relación a las falencias que nos indican la principal recopilada es que las autoridades dan escasa o nula atención a este tema, no existe un grupo designado como tal además de la rotación de personal es amplia desde el ámbito administrativo, en el hospitalario debe existir más personal de genética, capacitaciones de casos clínicos, mejoras en la plataforma del RUER para que los profesionales puedan ingresar a los pacientes. Y la

principal demanda que es el presupuesto económico que hace falta para poder llevar los costos de diagnósticos y tratamientos.

Las Unidades de enfermedades raras están tomando forma a nivel mundial por la importancia de estas enfermedades y su alto costo en la salud pública de cada nación, además con el gran impacto que estas tienen en la generación de políticas públicas a su favor que las hagan más incluyentes y de conocimiento, así como se elimine la discriminación a quienes las padecen.

En Europa más específicamente en España se puede observar que en España se tiene un registro vigente para enfermedades raras, al igual que en nuestro país, y que de igual manera se tienen implementadas unidades de enfermedades raras, centros de investigación y datos de estas patologías.

A diferencia de nuestro país donde manejamos un tamizaje neonatal preventivo que aborda cuatro enfermedades en España se maneja un tamizaje ampliado que aborda más enfermedades y también manejan un sistema informático (HEXIN) donde se busca reducir los tiempos de diagnóstico, todo esto se acompaña de un asesoramiento genético antes y después de las pruebas.

Ecuador al momento está empezando su manejo en enfermedades raras con el registro y las unidades, estos procesos pueden mejorar, pero requieren del apoyo de todos los ámbitos los mismos que deben ir a la par con los subsistemas de salud, bajo la ayuda de las federaciones y organizaciones civiles para llegar a todos los ciudadanos del país.

4.3 Propuesta de solución

4.3.1 Solución a personal de salud capacitado y manejo de pacientes

La Solución para lograr que se realice un correcto flujo de pacientes mensual con los profesionales sería que sean manejados de la siguiente manera:

Capacitar al personal en la manera correcta de flujo de atención y hospitalización de pacientes con enfermedades raras.

El Ingreso de pacientes se lo debe realizar dos veces al mes, en los que deben encontrarse hospitalizados mínimo dos días para manejo de diferentes especialidades y que se realicen los exámenes de laboratorio e imagen que se requieran, además se debe verificar el cuadro clínico en caso de que existan comorbilidades que al momento puedan interferir en el diagnóstico, posterior a esta primera revisión, se puede agendar citas subsecuentes en el periodo del primer año hasta llegar a un diagnóstico definitivo y se pueda entregar la medicación que requiere el paciente.

El tiempo mínimo de una consulta de un paciente con enfermedades raras debe ser de 45 minutos con la finalidad que se realice un correcto análisis del cuadro.

Durante el primer año de manejo de la enfermedad en la entidad hospitalaria se deberá realizar el acompañamiento por el servicio de cuidados paliativos, psicología, nutrición, trabajo social, fisioterapia, con la finalidad de brindar una atención completa.

Para el fortalecimiento del talento humano se debe revisar la existencia de becas formativas en el extranjero en posgrados de enfermedades raras o cursos actualizados de manera presencial o virtual y brindar al personal la oportunidad de actualizarse en

estos conocimientos, para ello se puede optar por las licencias de estudios como indique la ley vigente.

4.3.2 Solución a Diagnóstico de enfermedades raras

Las enfermedades raras al ser un grupo de patologías que implican un gran gasto público se requiere que su manejo sea de una manera ordenada por lo que se ha planteado la siguiente solución:

Capacitar al personal de salud en el manejo de las pruebas de diagnóstico de los pacientes con enfermedades raras, las mismas que deberán ser realizadas por prestadores externos e investigadores.

Llevar mensualmente una matriz con todos los pacientes ingresados en las UVER y los exámenes que han sido solicitados, en la que deberá constar los datos del paciente, la fecha de la solicitud, el especialista que solicita, el diagnóstico presuntivo, el tipo de examen a realizar, tipo de muestra que requiere, en el caso de patologías que los exámenes requieran manejo de prestador externo realizar los pedidos en el plazo que se encuentren los pacientes ingresados de esta manera al ser dados de alta ya lleven consigo la fecha de agendamiento, los que deberán realizarse en un plazo máximo de 45 días.

El Ministerio de Salud Pública debe realizar convenios con prestadores externos para manejo de exámenes de laboratorio que no se encuentren en la cartera de servicios del CEGEMED y de igual manera todos los exámenes que se realicen con prestador externo, deberán pasar su resultado al CEGEMED para la validación respectiva y se proceda a

informar de manera inmediata a la UVER correspondiente, de esta manera también se cubren los datos reales de enfermedades y áreas donde se encuentran ubicados.

En el caso de que se requiere un diagnóstico internacional se debe solicitar de manera oficial a la gerente hospitalaria la necesidad para que se comunique con el comité nacional de manejo de enfermedades de alto costo, el mismo que mediante el Ministerio de Salud Pública y la dirección de Articulación realizarán las acciones necesarias para que se realice el examen en un plazo máximo de 120 días.

4.3.3 Solución a Tratamiento de Enfermedades Raras

Se debe capacitar al personal que se encuentra en las UVER en la actualización de fármacos y tratamientos adecuados en los pacientes con estas patologías, las mismas deben ser dirigidas por personal conocedor en el tema se debe buscar convenios con prestadores externos que apoyen en este proceso.

Al ser patologías que sus diagnósticos se encuentran aún en proceso de conocimiento y que su cuadro clínico puede variar, y que muchas de estas enfermedades están en estudio, en los que los mismos medicamentos no existen, más bien se encuentran en investigación se sugiere revisar con el CONASA los medicamentos para estas patologías utilizados en los últimos dos años y de esta manera revisar el stock en las farmacias de los hospitales, si en caso de existir en una provincia diferente a la de la UVER realizar la prescripción correspondiente y las acciones necesarias para entregar la medicación en un plazo no mayor a 30 días.

Si el medicamento es de un costo que implique una gran inversión deberá analizarse el beneficio de la aplicación, los tiempos de entrega y colocación de la medicación para

proceder con la prescripción y los tramites de importación, bajo la revisión del comité nacional de enfermedades de alto costo.

El monitoreo y evaluación de los resultados de las capacitaciones se los debe hacer de manera institucional acorde a la realidad de cada UVER, y reportar a planta central acerca de las inquietudes u observaciones que se presenten. Esta evaluación se sugiere que se las haga a los 6 meses de la capacitación inicial para revisar los conocimientos que se están manejando.

Además, se debe indicar al personal que no apruebe las mismas que realice nuevamente la capacitación en la fecha que este establecida.

OBJETIVO ESPECIFICO	ESTRATEGIA	ACTIVIDAD	GRUPO OBJETIVO	RESPONSA BLE	FECHAS DE INICIO Y FIN	PRESUPUESTO	INDICADOR DE CUMPLIMIENTO.
Implementar una agenda ordenada para manejo de citas médicas en las unidades de vigilancia de enfermedades raras.	Ingreso y valoración de pacientes dos veces al mes	Capacitar al personal en la manera correcta de flujo de atención y hospitalización de pacientes con enfermedades raras.	Médicos tratantes, residentes, personal de estadística y atención al usuario	Dra. Alexandra Jaramillo	01/04/2024-05/04/2024	No Aplica	Número de pacientes ingresados en la UVER mensual/ Número de pacientes ingresados en las UVER
Actualizar el manejo adecuado de los exámenes de diagnóstico para los pacientes con enfermedades raras.	Convenio de Capacitación de manejo de enfermedades raras	Capacitar al personal en el manejo de diagnósticos de enfermedades raras	Médicos tratantes, personal de laboratorio, personal de imagenología	Responsable externo	01/05/2024-31/05/2024	No Aplica	Número de personal capacitado/ Número de capacitaciones planificadas

Proponer un manejo acorde a las patologías para brindar un tratamiento oportuno y a tiempo.	Convenio de Capacitación de Fármacos adecuados para manejo de enfermedades raras	Capacitar al personal en los posibles tratamientos para manejo de enfermedades raras	Médicos tratantes, médicos residentes, personal de farmacia	Responsabl e externo	01/06/2024-30/06/2024	No aplica	Número de personal capacitado/ Número de capacitaciones planificadas
---	--	--	---	----------------------	-----------------------	-----------	--

Tabla 3: Planificación, Fuente: Alexandra Jaramillo

4.3.4. Presupuesto del proyecto

Al ser un proyecto de mejora para unidades del estado el financiamiento para las capacitaciones es importante que se realice mediante convenios con entidades de salud a nivel internacional, que manejen actualmente las enfermedades raras en España, y con institutos de investigación que se encuentran en estudio de los tratamientos.

Los capacitadores en agendamiento son personal de planta central que al momento manejan las enfermedades raras a nivel nacional y las mismas que se encuentran creando normativas para el manejo de estas patologías.

4.3.5. SemafORIZACIÓN

El proyecto debe establecer unos indicadores que estén entre menores al 60% deberían ingresar a semáforo rojo y requerirán de una revisión de los fallos que se están presentando y tomar acciones correctivas en los puntos sensibles, esta valoración se la debe realizar una vez cada seis meses, es decir dos anuales.

Tabla de SemafORIZACIÓN UVER

Semáforo	Resultado del Indicador
Rojo	<60%
Naranja	61-79%
Verde	80-100%

Tabla 4: SemafORIZACIÓN, Fuente: Alexandra Jaramillo

4.3.6. Limitaciones

El proyecto tiene la intención de servir para la mejora de las falencias que pueden estar ocurriendo al momento en las UVER, sin embargo, desde la perspectiva de los pacientes sería el punto ideal para lograr corroborar y realizar una mejora más enfocada, al haber sido un plan pilotaje se necesita enfocarse en las indicaciones de los médicos especialistas y las autoridades de los hospitales que nos indicarán de forma ordenada el manejo de las mismas.

4.4 CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

4.4.1. Conclusiones:

1. A nivel nacional se puede concluir que aún hay desconocimiento sobre estas enfermedades y al momento se encuentran en pilotaje las unidades de vigilancia, en las que la falencia principal es el desconocimiento de las enfermedades raras, y la falta de políticas públicas, normativas, protocolos que nos lleven a realizar un manejo adecuado de las mismas.
2. Se ha realizado un proyecto de mejora en la calidad de los servicios de las UVER 2024, en el mismo en el que se proyecta un manejo más ordenado y con tiempos para prestar una atención adecuada a los pacientes y de este modo lograr cubrir con una atención oportuna, sin embargo el limitante principal es el financiamiento para el diagnóstico y manejo de estas enfermedades, siempre tomaremos en cuenta que al ser enfermedades raras, todo lo relacionado a su manejo está en estudio o se desconoce; por lo cual es fundamental iniciar conociendo el panorama a nivel nacional de estas patologías.

3. Se puede fortalecer las UVER con el apoyo del Ministerio de Salud Pública siempre revisando la factibilidad de estas unidades y su manejo oportuno en relación a las falencias, el compromiso de las autoridades es uno de los principales pilares.

4.4.2. Recomendaciones:

1. Las Unidades de Vigilancia de Enfermedades Raras en el Ecuador son importantes en el manejo diario de los pacientes con este tipo de patologías ya que nos permiten llegar a conocer la condición actual del paciente y nos permite fortalecer en las falencias que se estén presentando en la calidad del servicio que se brindan se sugiere implementar un equipo multidisciplinario e interinstitucional que nos ayude en la creación de políticas para el mejoramiento de la calidad de vida de los pacientes.
2. Como país nos queda muchas lecciones por aprender de otros países donde se brindan servicios y se conoce la situación de las enfermedades raras, tal vez como su nombre lo indica son raras, pero aun siendo raras se puede realizar un manejo de salud pública para brindar un servicio oportuno; Ecuador aún tiene mucho por aprender.
3. Se recomienda difundir en medios como redes sociales y la importancia de socializar en los centros de salud y hospitales para que toda la gente sepa de qué se trata las uver y su importancia en el sistema nacional de salud.

4.5 BIBLIOGRAFÍA:

Organización Mundial de la Salud, 2023

Estrategias en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, 2013, España

Estrategia de Enfermedades Raras en el Sistema Nacional de Salud, 2023, Ministerio de Sanidad

Estrategia Gallega de Enfermedades Raras 2021-2024, España

Riera-Mestre, A. (2022). Las enfermedades minoritarias en España: una mirada hacia adelante. *Medicina Clínica*, 158(6), 274-276. <https://doi.org/10.1016/j.medcli.2021.10.006>

López, C. L. (2019). Promoción de la salud de las personas con enfermedades raras y sus familias: experiencia de abordaje psicosocial. *Clínica Contemporánea*, 10(1). <https://doi.org/10.5093/cc2019a6>

Carrera-Acosta, L., Del Carmen, J., Flores-Benites, V., Barragán, M., & Espinoza, D. (2017). Financiamiento de enfermedades huérfanas y raras EN Latinoamérica. *Value In Health*, 20(9), A858. <https://doi.org/10.1016/j.jval.2017.08.2463>

García, A. (s. f.). *UDER - UNAM*. <https://enfermedadesraras.facmed.unam.mx/>

Gramar M. The Experience of the Rare Disorder Community NORD survey, 2003.

Dra, F. C. M. (2015). LAS ENFERMEDADES RARAS. *Revista Médica Clínica las Condes*, 26(4), 425-431. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.06.020>

Farnós, I. A., & Bezhoid, G. A. (2020). Investigación clínica en enfermedades raras: nuevos retos, oportunidades e implicaciones éticas. *Anales de Pediatría*, 93(4), 219-221. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2020.06.029>

4.6 ANEXOS

Anexo 1

FORMULARIO DE ATENCIÓN BRINDADA EN LAS UVER PARA PADRES DE FAMILIA

El presente formulario de preguntas servirá para valorar la calidad en los servicios UVER de los Hospitales Pediátricos de la ciudad de Guayaquil y Quito consta de 21 preguntas.

Agradecemos la sinceridad al responder cada pregunta.

1. ACUDE CON SU HIJO A:

• UVER-HFIB-GUAYAQUIL

• UVER-HBO-QUITO

2. DONDE VIVE

.....

3. CUANTOS AÑOS TIENE SU HIJO/A

.....

4. EN QUE FECHA SU HIJO/A FUE ATENDIDO EN LA UVER

.....

5. FUE HOSPITALIZADO EN LA UVER

• SI

• NO

6. INDIQUE QUE MEDICO ATIENDE A SU HIJO

.....

7. QUE DIAGNOSTICO TIENE SU HIJO

.....

8. ENVIARON PRUEBAS DIAGNOSTICAS A SU HIJO

- SI
- NO

9. SI SU RESPUESTA FUE SI CUANTO TIEMPO FUE LA DEMORA EN
REALIZARSE LA PRUEBA

.....

10. ¿LA PRUEBA SE LA HIZO EN EL HOSPITAL O DE MANERA EXTERNA?

.....

11. ENVIARON TRATAMIENTO A SU HIJO

- SI
- NO

12. TUVO ACCESO INMEDIATO AL TRATAMIENTO

- SI
- NO

13. SI SU RESPUESTA ANTERIOR FUE NO INDIQUE CUAL FUE EL MOTIVO DE
LA DEMORA EN LA ENTREGA DEL TRATAMIENTO

.....

14. ¿CUANTO TIEMPO DEMORO LA ENTREGA DEL MEDICAMENTO?

.....

15. ¿EL MEDICAMENTO QUE LE INDICARON COMO TRATAMIENTO EXISTE EN
EL PAÍS O ES DE COMPRA INTERNACIONAL?

- SI
- NO

16. ¿LOS PROFESIONALES DE SALUD LE ATENDIERON CON CALIDEZ?

- SI
- NO

17. EXISTIÓ EL PROFESIONAL ESPECIALISTA QUE SE REQUERÍA PARA MANEJO EN LA UVER

- SI
- NO

18. ¿CUANTOS MEDICOS HAN VALORADO A SU HIJO?

.....

19. ¿CUAL ES SU COMENTARIO SOBRE LA ATENCION DE SU HIJO EN LA UVER?

.....
.....
.....
.....
.....

20. ¿CUAL SERIA SU SUGERENCIA PARA MEJORAR EL SERVICIO?

.....
.....
.....
.....
.....

21. COLOQUE SU OPINIÓN ACERCA DE COMO HA SIDO SU EXPERIENCIA EN ATENCIÓN EN LA UVER A LA QUE ACUDIO.

Anexo 2

FORMULARIO DE CONOCIMIENTO Y FALENCIAS DE LAS UVER PARA PERSONAL

ADMINISTRATIVO

Ingrese su edad actual

.....

Indique su Profesión

.....

Seleccione su lugar de trabajo

MSP-PLANTA CENTRAL

MSP-COORDINACIÓN ZONAL 8

MSP-COORDINACIÓN ZONAL 9

MSP-CEGEMED

Conoce usted el RUER (Registro Único de Enfermedades Raras)

Si

No

Sabe usted que es una Enfermedad Rara

Si

No

Conoce usted las UVER (Unidades de Vigilancia de Enfermedades Raras)

Si

No

Sabe dónde se encuentran las UVER al momento

Si

No

Ha manejado algún proceso relacionado con las UVER

Si

No

Usted a participado en la redacción del RUER?

Si

No

¿Usted a participado en la redacción de las UVER?

Si

No

¿Qué criterios cree usted que son indispensables en el manejo de estas unidades?

Indique cuales cree usted que son las falencias de las UVER en relación a personal de salud:

Indique cuales son las falencias de las UVER en relación a manejo de exámenes diagnósticos:

Indique cuales son las falencias de las UVER en relación a manejo de tratamiento:

Indique una sugerencia de mejora en los servicios de las UVER