

# Implementación de la Política Nacional de Genética en Salud Humana: eje de un nuevo paradigma en Ecuador

Fabricio González-Andrade<sup>1-2</sup>, Gabriela Aguinaga Romero<sup>1</sup>, Francisco Vallejo<sup>1</sup>

1. Ministerio de Salud Pública de Ecuador, Subsecretaría de Gobernanza
2. Investigador Senior del *Programa Prometeo*, SENESCYT

## Resumen

Para el Estado Ecuatoriano y el Ministerio de Salud Pública (MSP) como autoridad sanitaria, el cuidado de la salud constituye un eje estratégico para el desarrollo del país y un logro del buen vivir. La reforma democrática del Estado expresa que se debe asegurar el bien colectivo, proveer servicios públicos de calidad y lograr que el Estado sea en sí mismo un actor fundamental para el cambio. Durante los últimos años, la provisión de servicios de genética clínica y de laboratorio se ha desarrollado de una manera fragmentada, heterogénea y provisional en Ecuador. *La Política Nacional de Genética en Salud Humana (PNG)* es el instrumento que el Estado utiliza para organizar la Genética y sus actores, tanto públicos como privados, y proveer de orientaciones que permitan avanzar hacia el logro del acceso equitativo y oportuno a los servicios especializados en Genética. La PNG es una política de carácter necesariamente intersectorial, pero que debe estar orientada por lineamientos de salud. Esta política tiene 6 lineamientos estratégicos básicos: 1) Incorporar prestaciones de Genética dentro de la cartera de servicios de la red pública y complementaria en salud; 2) Garantizar que los profesionales de todas las áreas de la salud posean competencias en el área de Genética; 3) Desarrollar un marco jurídico-administrativo nacional apropiado; 4) Desarrollar e implementar una estructura jurídica y administrativa dentro del MSP; 5) Desarrollar la oferta de servicios de Genética en la Red Pública en Salud y; 6) Promover y desarrollar la investigación, la generación del conocimiento, de información y la aplicación de principios bioéticos en Genética.

## Palabras clave

Política pública; Genética humana; red pública en salud; Ecuador; nuevo paradigma; Genética comunitaria

Correspondencia:

Fabricio González-Andrade, MD, PhD  
Ministerio de Salud Pública de Ecuador  
Dirección Nacional de Normatización  
Av. República del Ecuador y Suecia  
Quito-Ecuador  
Email: [fabriciogonzaleza@yahoo.es](mailto:fabriciogonzaleza@yahoo.es)  
Fono: +593-9-9984536414

**PAÍS: Ecuador**

## Introducción

Desde la primera publicación de los resultados del borrador del Genoma Humano en el año 2001<sup>1</sup>, la sociedad ha sufrido un cambio sustancial por el incremento de biotecnologías que han

transformado la sociedad y la práctica habitual de la medicina. La tecnología y la innovación científica impactan en la vida humana de muchas formas. La Genómica aplicada a la Salud Pública se define como la aplicación responsable y efectiva del conocimiento genómico a la política de salud pública y los servicios de salud. Por ello es preciso contar con una base científica sólida que exige la integración de conocimientos y tecnologías genómicas en determinados ámbitos.

Para el Gobierno Nacional del Ecuador y el Ministerio de Salud Pública (MSP) como autoridad sanitaria, el cuidado de la salud constituye un eje estratégico para el desarrollo del país y un logro del buen vivir. La reforma democrática del Estado expresa que se debe asegurar el bien colectivo, proveer servicios públicos de calidad y lograr que el Estado sea en sí mismo un actor fundamental para el cambio. Dentro de la Estrategias para el Desarrollo 2009-2013<sup>2</sup>, la estrategia IX habla sobre la inclusión, protección social solidaria y garantía de derechos en el marco del Estado constitucional de derechos y justicia. Por otro lado, la OMS reconoce que la Genómica es un vehículo poderoso para alcanzar la equidad global en salud. El Programa de Genética Humana de la OMS <sup>3</sup> anima a los responsables políticos a evaluar la pertinencia y la utilidad de la investigación genética y de las tecnologías relacionadas en los sistemas de salud de sus respectivos países.

Prácticamente todas las enfermedades tienen componentes genéticos constitutivos o adquiridos <sup>4</sup>. Esta información puede utilizarse para diagnosticar enfermedades e identificar nuevos tratamientos o medicamentos destinados a tratar más específicamente una enfermedad. No obstante, debido al tiempo necesario para evaluar responsablemente las ventajas y los riesgos de efectuar pruebas con cualquier nuevo patrón genético que pueda estar vinculado a una enfermedad, existe un desfase entre la publicación de los marcadores genéticos de enfermedades que afectan a la salud pública y que han sido recientemente descubiertos y su posible aplicación en la práctica.

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

La aplicación clínica de los avances en genética supone un reto para el conjunto de la sociedad por sus repercusiones éticas, jurídicas y sociales. En este sentido, son numerosos los criterios y las recomendaciones que se vienen produciendo desde diversas organizaciones internacionales, entre las que cabe destacar el la *Declaración universal sobre el genoma humano y los derechos humanos*, aprobada por la UNESCO el 11 de noviembre de 1997 <sup>5</sup>.

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

Por otra parte, se aborda el equilibrio entre los derechos del individuo y las necesidades de la investigación biomédica, como motor del progreso, que en definitiva redundará en una mejora del derecho a la protección de la salud de las generaciones presentes y futuras. Incorpora la regulación de los bancos de ADN, persiguiendo el cumplimiento de unos requisitos de calidad en el control de las colecciones de muestras biológicas y en su gestión ética.

Según el Foro Económico Mundial, para el año 2011 el Ecuador ocupó en el puesto 86 de 144 países en competitividad <sup>6</sup> y; según el Índice de Desarrollo Humano del PNUD para el 2011 el Ecuador

se ubicó en la posición 83, con una esperanza de vida al nacer de 75.6 años y, con apenas una inversión del 2.3% del PIB en Salud y una tasa de mortalidad en niños menores de 5 años de 24/1000 nacidos vivos <sup>7</sup>. Para algunos investigadores la *esclavitud del futuro* será la dependencia científica y tecnológica, por lo que el acceso abierto y equitativo a la Investigación y el conocimiento para el desarrollo es mandatorio <sup>8</sup>.

Un ejemplo claro de esto es el poco desarrollo de la tecnología en Genética en el Ecuador. La primera prueba de paternidad por ADN se la realizó en nuestro país en 1997 <sup>9</sup> y, las primeras pruebas diagnósticas con técnicas moleculares se empezaron a realizar a inicios del año 2000 <sup>10</sup>. En los últimos años, este crecimiento ha sido incipiente. De acuerdo a varios estudios publicados <sup>11</sup>, existen en el Ecuador pocos especialistas en Genética clínica y de laboratorio así como hay pocos laboratorios, la mayoría de tipo privado que ofrecen parcialmente servicios de diagnóstico de laboratorio en este campo a la comunidad<sup>12,13</sup>.

El desarrollo de la Genética en Ecuador es importante porque todas las enfermedades tienen un componente genético tiene un gran impacto en el diagnóstico de miles de enfermedades; se calcula que en la próxima década la Genética será la rama más importante en la medicina predictiva <sup>14</sup>; además, porque todos los países desarrollados tienen no uno sino varios Centros de Genética que funcionan de rutina desde hace varias décadas; llevamos muchos años de retraso en este campo y nuestra dependencia tecnológica es cada vez mayor, por lo que es necesario ser autosuficientes en este tema. Por otro lado, la carga de enfermedades genéticas determina un alto costo emocional y un altísimo costo económico de gastos directos e indirectos lo que impacta directamente en el sistema de salud pública nacional.

De acuerdo a varios informes de OPS <sup>15,16</sup> la disponibilidad de servicios comunitarios de Genética en países de bajos y medianos recursos como Ecuador es inadecuada. La OMS define a la Genética Comunitaria como *el arte y la ciencia de la aplicación, realista y responsable, de la genética relacionada con el proceso de salud-enfermedad, así como la aplicación de la tecnología genómica en las poblaciones humanas (las comunidades), buscando siempre el mayor beneficio para las personas* <sup>17</sup>.

El objetivo de la Genética Comunitaria según *la Estrategia Mundial para la Prevención y Control de Enfermedades No Transmisibles (ENT)*, en los países de bajos y medianos recursos *es prevenir los trastornos congénitos y enfermedades genéticas en la población general, y al mismo tiempo proporcionar servicios de genética (diagnóstico y asesoría) en la comunidad, tanto para individuos como para familias* <sup>18</sup>. En este contexto usamos el término prevención para indicar acciones implementadas, para reducir la prevalencia al nacimiento de los desórdenes congénitos y el impacto en la salud de las enfermedades genéticas, respetando las decisiones voluntarias garantizando el cumplimiento de los derechos humanos <sup>19</sup>.

## **Diagnóstico de la situación actual**

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

Aproximadamente 7339 niños nacen cada año con anomalías congénitas (ACs)<sup>11</sup>, se desconoce su prevalencia y etiología con detalle. Las ACs fueron identificadas como problema de salud pública en nuestro país<sup>12</sup>. Los esfuerzos por desarrollar estudios genéticos, generalmente a cargo de unidades de

investigación de las universidades ecuatorianas, con casi ningún espacio dentro de las instituciones del MSP.

En América Latina del 2 al 7% de los recién nacidos presentan AC, esta causa un 20% de las muertes en el periodo posnatal <sup>20</sup>. Las ACs ocupan del 2° al 5° lugar entre las causas de defunción de los niños menores de 1 año; en Ecuador están dentro de las 15 principales causas de mortalidad infantil, 6 corresponden a problemas genéticos <sup>21</sup>. Las ACs tienen un componente geográfico relacionado con la altura y además, parece que existe un componente étnico asociado a los grupos nativos del país <sup>22</sup>.

Cabe mencionar la participación del Ecuador en el Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC) para categorizar las enfermedades genéticas y defectos congénitos y aporta con datos recolectados desde varios servicios neonatales y pediátricos de hospitales del país. Este estudio reportó que la microtia y los defectos del pabellón auricular presentan una frecuencia 3 veces mayor que en el resto de países latinoamericanos <sup>23</sup>; sin embargo el ECLAMC consideró que más del 50% de los datos de malformaciones congénitas están sub registrados y estableció recomendaciones puntuales a cada unidad de salud participante en el estudio <sup>24</sup>.

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

Las aneuploidías y los defectos del tubo neural no son diagnosticados en la etapa prenatal. La finalidad del tamizaje es identificar a las personas que tienen más posibilidades de desarrollar una enfermedad. Su uso está bastante extendido, por ejemplo, en la prevención del cáncer y en la atención prenatal y neonatal. La genética es también un factor determinante de la salud.

Los servicios de Genética incluyen una serie de actividades para el diagnóstico, atención, prevención y rehabilitación de las enfermedades de origen genético en todos los niveles de atención <sup>13</sup>.

## **Marco legal existente en Ecuador**

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

La Constitución Política del Ecuador del año 2008 establece en el artículo 32, que es responsabilidad del Estado garantizar el derecho a la salud y el acceso permanente, oportuno y sin exclusión a programas, acciones y servicios de promoción y atención integral de la salud, salud sexual y salud reproductiva. En el Artículo 35 que los adultos mayores, niños, embarazadas, personas con discapacidad, y quienes adolezcan de enfermedades catastróficas o de alta complejidad, recibirán atención prioritaria y especializada, y en el artículo 47 que el Estado garantizará políticas de prevención de las

discapacidades y de manera conjunta con la sociedad y la familia, procurará la equiparación de oportunidades para las personas con discapacidad y su integración social.

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

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

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

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

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

En el año 2012 se promulga Ley Orgánica reformativa a la Ley Orgánica de Salud, Ley 67, para incluir el tratamiento de las enfermedades raras o huérfanas y catastróficas. En el artículo 1 se dice que el Estado ecuatoriano reconocerá de interés nacional a las enfermedades catastróficas y raras o huérfanas; y, a través de la autoridad sanitaria nacional, implementará las acciones necesarias para la atención en salud de las y los enfermos que las padezcan, con el fin de mejorar su calidad y expectativa de vida. Se estima que el 80% de las enfermedades raras son de origen genético.

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

## **Métodos**

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

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

Elementos de la política: los elementos a considerar en la formulación de esta política fueron: a) Contenido: en relación al contenido, se definió el propósito, los principios, los objetivos y los lineamientos estratégicos, así como las estrategias y las funciones y responsabilidades de cada actor institucional; b) Contexto: para identificar los elementos de contexto, se realizó un análisis situacional clásico con definición de árbol de problemas contemplando: condiciones sociales, culturales, económicas, administrativas y políticas del entorno actual del país. Del análisis de contexto se desprendieron los problemas a resolver, el árbol de soluciones y los lineamientos estratégicos; c) Actores: en cuanto a los actores involucrados, el análisis incluyó un mapeo de actores incorporando sus intereses, sus necesidades, su organización, su grado de cercanía al tema, sus interacciones y su capacidad política de influir sobre las decisiones que se tomen en el tema; d) Proceso: en este ámbito, se definió aquellos procesos clave en la formulación, implementación, monitoreo y evaluación y revisión de la política, considerando aquellos espacios de diálogo que será necesario organizar para promover la participación de los diversos grupos de interés en la aprobación de la política, así como la dimensión territorial y los tiempos involucrados en el desarrollo del diálogo; e) Implicaciones: las implicaciones esperadas de la política se abordaron desde el punto de vista del impacto que ella tendrá sobre la población en general, sobre los actores, sobre los procesos administrativos en el Estado, sobre la relación entre el Estado y los grupos de actores, sobre la estructura y la dinámica de las enfermedades de origen genético y sobre la relación entre el Estado Ecuatoriano y otros países.

Declaración de potenciales conflicto de interés: todos los participantes en todas las etapas del proceso declararon y firmaron sus potenciales conflictos de interés, considerados como aquellas situaciones en las que el juicio del individuo, concerniente a su interés primario y legítimo, y la integridad de una acción tienden a estar indebidamente influenciado por un interés secundario, de tipo generalmente económico o personal. Existe conflicto de intereses cuando en el ejercicio de las labores dentro de una institución, sobreviene una contraposición entre los intereses propios e institucionales. Un conflicto de interés es la contraposición de intereses particulares con el interés general.

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

## **Resultados y discusión**

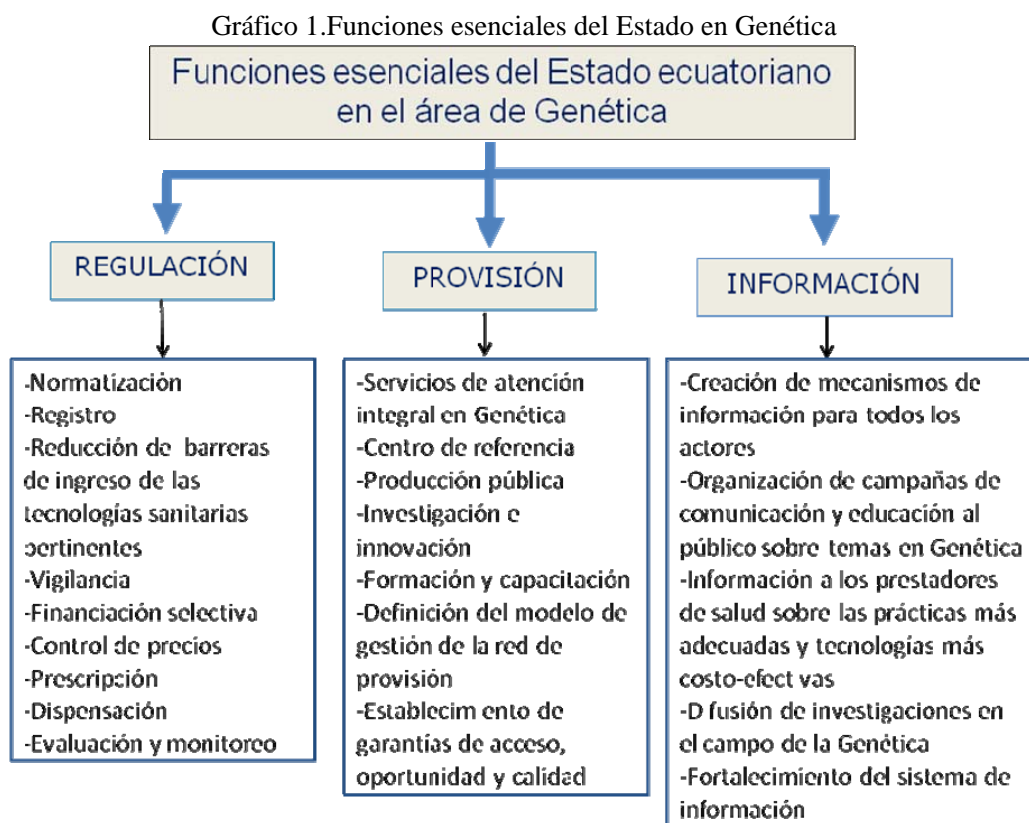
### **Los ejes del nuevo paradigma**

Durante mucho tiempo se pensó que la implementación de servicios de alta tecnología era potestad de los países desarrollados, esta idea bloqueó durante mucho tiempo el desarrollo de los servicios en Genética. A pesar de ello, el cambio estructural del Estado a través del Gobierno actual ha impulsado este proceso. En ese sentido definimos *Política Pública* como la directriz que el Estado haciendo uso de sus atribuciones, aplica a la sociedad con el fin de definir cómo proceder frente a un asunto específico reconocido como de interés público. En este contexto, esta política se enmarca dentro de las siguientes características: sólo puede ser fijada por el Estado en su figura de Autoridad Sanitaria; tendrá carácter *normativo* y *taxativo*, es decir, definirá normas que deberán ser acatadas por todos los actores involucrados; los actores involucrados participarán en su proceso de elaboración bajo

la rectoría de la Autoridad Sanitaria; deberá ajustarse al marco jurídico-administrativo vigente; privilegiará el bien común por sobre los intereses particulares de los diversos grupos de interés.

*La Política Nacional de Genética en Salud Humana (PNG)* es el instrumento que el Estado utiliza para organizar la Genética y sus actores, tanto públicos como privados, y proveer de orientaciones que permitan avanzar hacia el logro del acceso equitativo y oportuno a los servicios especializados en Genética. La PNG es una política de carácter necesariamente intersectorial, pero que debe estar orientada por lineamientos de salud. Aquí es necesario definir también *Genética Comunitaria* que es el arte y la ciencia de la aplicación, realista y responsable, de la genética relacionada con el proceso de salud-enfermedad, así como la aplicación de la tecnología genómica en las poblaciones humanas (las comunidades), buscando siempre el mayor beneficio para las personas.

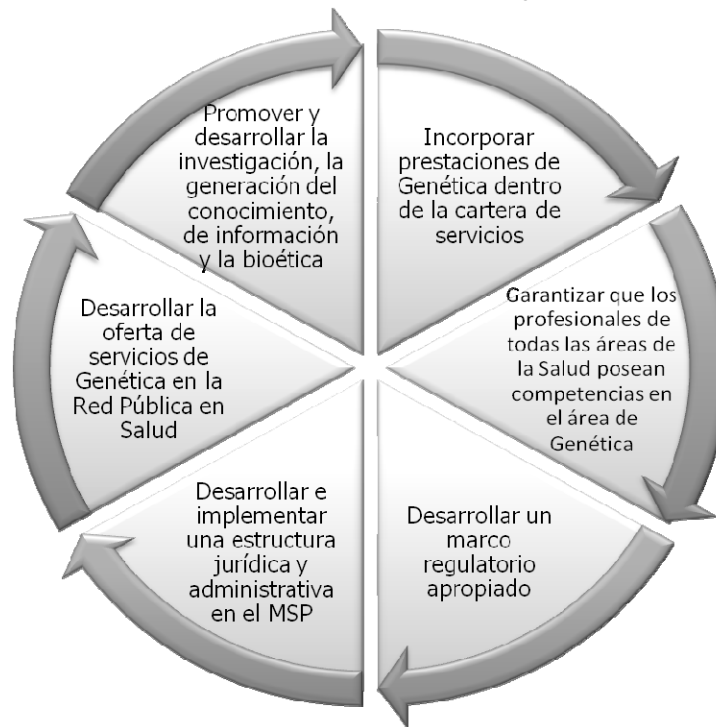
Dentro de las Funciones Esenciales de la Salud Pública (FESP), conceptualizadas como el conjunto de acciones que deben ser realizadas con fines concretos, necesarios para mejorar la salud de las poblaciones. La iniciativa *La salud pública en las Américas* identifica 11 funciones esenciales; entre ellas,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



Fuente y elaboración: autores

## Lineamientos estratégicos de la PNG

Gráfico 2. Lineamientos estratégicos



Fuente y elaboración: autores

Lineamiento Estratégico 1: Incorporar prestaciones de Genética dentro de la cartera de servicios de la red pública y complementaria en salud. Entre las acciones a desarrollar están: identificar las prestaciones existentes y las que serán incorporadas; costear dichas prestaciones; incorporar las prestaciones al tarifario nacional; identificar, incorporar e implementar el equipamiento, material, insumos y reactivos necesarios; incorporar el equipamiento, material, insumos y reactivos en el catálogo de compras; generar una red de seguimiento y rehabilitación integral creando unidades adecuadas para su ejecución

Lineamiento Estratégico 2: Garantizar que los profesionales de todas las áreas de la salud posean competencias en el área de Genética. Entre las acciones a desarrollar están: implementar la Genética en la malla curricular de tercer y cuarto nivel de educación en las carreras de salud; convocar a los actores para acordar los posibles lineamientos curriculares en el área de Genética; priorizar la formación de talento humano en las diferentes disciplinas relacionadas con el área de Genética de acuerdo a las necesidades del país.

Lineamiento Estratégico 3: Desarrollar un marco jurídico-administrativo nacional apropiado. Las acciones a desarrollar en este tema son: incorporar los temas de Genética en el Código de la Salud; desarrollar Guías de Práctica Clínica y protocolos para la prestación de servicios de salud relacionados con Genética; desarrollar la normativa para el licenciamiento, certificación y acreditación según corresponda, de establecimientos, mecanismos de referencia y contrarreferencia y profesionales que presten servicios en Genética; revisar la legislación vigente y plantear nuevas reformas; elaborar los instrumentos que regulen las bases de datos genéticos, los bancos de ADN, los transgénicos, el patrimonio genético, centros de reproducción asistida, y otros relacionados.

Lineamiento Estratégico 4: Desarrollar e implementar una estructura jurídica y administrativa dentro del MSP. Las acciones a desarrollar son: crear la Dirección Nacional de Genética en Salud



Humana (DNGH) dentro del MSP; crear e implementar el centro de referencia (Centro Nacional de Genética, CENAGEN); crear los centros zonales de referencia de atención y asesoría genética.

**Lineamiento Estratégico 5:** Desarrollar la oferta de servicios de Genética en la Red Pública en Salud. Las acciones a desarrollar son: incorporar los servicios de Genética dentro del MAIS (Modelo de Atención Integral en Salud); incorporar las prestaciones en Genética en la REPIS (Red Pública Integral en Salud) en todos los niveles; desarrollar el modelo de gestión de la prestación de servicios en genética en la REPIS; implementar la red complementaria de prestadores en Genética.

**Lineamiento Estratégico 6:** Promover y desarrollar la investigación, la generación del conocimiento, de información y la aplicación de principios bioéticos en Genética. Las acciones a desarrollarse son: formar equipos multi-disciplinarios de investigación en Genética; coordinar acciones con el Comité Nacional de Bioética; generar líneas de investigación en Genética siguiendo el portafolio de prioridades de investigación en salud en coordinación con SENESCYT; generar redes de cooperación nacional e internacional en investigación científica; fomentar el desarrollo de tesis en el campo de Genética en estudiantes de tercer y cuarto nivel en las carreras de la salud; gestionar la asignación de fondos de carácter permanente para financiamiento de investigación en Genética; promover la reinserción de profesionales de cuarto nivel con formación en el extranjero.

## Conclusión

La decisión política es la principal herramienta para generar un cambio en la sociedad, la reforma estructural del Estado ecuatoriano ha permitido generar las condiciones favorables para desarrollar una verdadera Política Nacional de Genética en Salud Humana, que generará nuevos espacios de desarrollo para el país.

## Referencias

1. International Human Genome Sequencing, (2001), Initial sequencing and analysis of the human genome, *Nature*, Vol.409: 860-921
2. República del Ecuador, Plan Nacional de Desarrollo: Plan Nacional para el Buen Vivir 2009-2013, SENPLADES, Quito, 2009
3. World Health Organization, Human Genetics Programme. Disponible en: <http://www.who.int/genomics/en/#>
4. Zimmern RL, Khoury MJ. The impact of genomics on public health practice: the case for change. *Public Health Genomics*. 2012;15(3-4):118-24.
5. UNESCO, Actas de la Conferencia Regional, 29ª. Reunión; volumen 1, Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos. París, Francia, 1998
6. Schwab K (ed), World Economic Forum. The Global Competitiveness Report 2011-2012. Geneva, Switzerland, 2012
7. Programa de Naciones Unidas para el Desarrollo. Informe sobre Desarrollo Humano 2011, Sostenibilidad y equidad: Un mejor futuro para todos. Accesible en: <http://hdrstats.undp.org/es/paises/perfiles/ECU.html>
8. Chan L, Kirsop B, Arunachalam S (2011) Towards Open and Equitable Access to Research and Knowledge for Development. *PLoS Med* 8(3): e1001016. doi:10.1371/journal.pmed.1001016
9. González-Andrade F, Sánchez D, Martínez-Jarreta B. Análisis de 2758 casos de paternidad resueltos con polimorfismos STR-PCR en Ecuador. *Ciencia forense: Revista aragonesa de medicina legal*, 2005, 7: 205-216. Accesible en: <http://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=1655085>
10. González-Andrade F, Weilbauer F, Sánchez D, Martínez Jarreta B. El ADN en la filiación disputada: salud, ciencia y sociedad ecuatoriana. *Ciencia forense: Revista aragonesa de medicina legal*, 2002 (4):.229-240. Accesible en: <http://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=759638>
11. González-Andrade F, López-Pulles R. Congenital malformations in Ecuadorian children: urgent need to create a National Registry of Birth Defects, *The Application Clin Genet*, April 2010 (3): 29-39. Accesible en: <http://www.dovepress.com/congenital-malformations-in-ecuadorian-children-urgent-need-to-create-peer->

[reviewed-article-TACG](#)

12. González-Andrade F, López-Pulles R. Ecuador: public health genomics. *Public Health Genomics*. 2010;13(3):171-80
13. WHO. Community genetics services; report of a WHO consultation on community genetics in low-and middle- income countries. WHO Press, 2011.
14. Khoury MJ, Bowen MS, Burke W, et al. Current priorities for public health practice in addressing the role of human genomics in improving population health. *Am J Prev Med*. 2011 Apr;40(4):486-93.
15. Ten Kate LP. Community genetics, Editorial, 2002, 5: 87
16. Ten Kate LP, Al-Gazali L, Anand S et al. J Community genetics. Its definition 2010. *J Community Genet*. 2010 Mar;1(1):19-22.
17. Kofman-Alfaro S, Penchaszadeh VB. Community genetic services in Latin America and regional network of medical genetics. Recommendations of a World Health Organization consultation. *Community Genet*. 2004;7(2-3):157-9.
18. Penchaszadeh VB. Genetic services in Latin America. *Community Genet*. 2004;7(2-3):65-9.
19. Penchaszadeh VB. Preventing congenital anomalies in developing countries. *Community Genet*. 2002;5(1):61-9.
20. International clearinghouse of birth defects surveillance and research. Annual report 2011 (2009 data), International Center of Birth Defects ICBDSR Center, Italy, 2011
21. Nazer H J, Cifuentes O L. Congenital malformations in Latin America in the period 1995-2008. *Rev Med Chil*. 2011 Jan;139(1):72-8.
22. High altitude and microtia in Ecuadorian patients, *J Neonatal-Perinatal Med*, 2010, 3 (3): 109-16
23. Castilla EE, Orioli IM. Prevalence rates of microtia in South America. *Int J Epidemiol*, 15 (3) 1986: 364-8
24. Montalvo G, Giron C, Camacho A, Martínez E, Toscano M, et al. Frecuencia de malformaciones congénitas en hospitales Ecuatorianos de la red ECLAMC. Período junio 2001-junio 2005. *Revista Cambios*, 5 (9) 2005.  
Accesible en:  
[http://www.epidemiologia.anm.edu.ar/fisura\\_palatina/pdf/2006\\_FRECUENCIA\\_malformaciones\\_hospitales\\_ecuatorianos.pdf](http://www.epidemiologia.anm.edu.ar/fisura_palatina/pdf/2006_FRECUENCIA_malformaciones_hospitales_ecuatorianos.pdf)