

DOI: <https://doi.org/10.56712/latam.v3i2.94>

Perspectiva de atención médica en el Sistema de Salud Pública en paciente con enfermedad genética de Treacher Collins

Perspective of Medical Care in the Public Health System in a Patient with Treacher Collins Genetic Disease

Andrés Felipe Mercado González

Universidad Católica de Cuenca

drandresmercado@gmail.com

Orcid: <https://orcid.org/0000-0002-2436-2490>

Cuenca – Ecuador

Doménica Pamela Quintanilla González

Universidad Católica de Cuenca

domenica.quintanilla@est.ucacue.edu.ec

Cuenca – Ecuador

María José Serrano Arévalo

Universidad Católica de Cuenca

maria.serrano@est.ucacue.edu.ec

Cuenca – Ecuador

Artículo recibido: 7 de septiembre. Aceptado para publicación: 29 de septiembre de 2022

Conflictos de Interés: Ninguno que declarar.

Todo el contenido de **LATAM Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales y Humanidades**, publicados en este sitio está disponibles bajo Licencia [Creative Commons](#) . 

Como citar: Mercado González, A. F., Quintanilla González, D. P., & Serrano Arévalo, M. J. (2022). Perspectiva de atención médica en el Sistema de Salud Pública en paciente con enfermedad genética de Treacher Collins. *LATAM Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales y Humanidades*, 3(2), 372–383. <https://doi.org/10.56712/latam.v3i2.94>

Resumen

Las enfermedades genéticas cada vez se vuelven más comunes en la sociedad y aunque algunas presentan una incidencia más alta que otras, es necesario que el Sistema de Salud cuente con el equipo multidisciplinario para poder intervenir en cada caso de forma específica y así brindar una atención idónea, considerando la calidad de vida de los pacientes. El Síndrome de Treacher Collins, es un trastorno congénito que se caracteriza por la presencia de deformidades cráneo faciales, actualmente en el Ministerio de Salud Pública del Ecuador la enfermedad está reconocida como una discapacidad múltiple en virtud de los déficits que los pacientes pueden presentar a lo largo de su vida, sin embargo, no cuenta con una ponderación adecuada debido a la inexistencia de datos epidemiológicos registrados en el país. En el siguiente artículo se describe el caso de una persona con Síndrome de Treacher Collins, además se exponen las necesidades de los pacientes que padecen de anomalías genéticas y su accesibilidad a los centros médicos. Las personas que presentan trastornos genéticos muchas veces son víctimas de discriminación y malos tratos dentro del sistema de salud pública, limitando la asequibilidad médica que se les pueda brindar, llegando a desgastar al sujeto que padece de la enfermedad, abandonando muchas veces el sistema de salud pública, con las consecuencias que esto acarrea.

Palabras clave: acceso a los servicios de salud, administración en salud pública, disostosis mandibulofacial, enfermedades genéticas congénitas.

Abstract

Genetic diseases are becoming more and more common in society although some have a higher incidence than others, it is necessary for the Health System to have a multidisciplinary team to be able to intervene in each case specifically and thus provide suitable care, considering the quality of life of the patients. Treacher Collins Syndrome is a congenital disorder characterized by the presence of craniofacial deformities, currently in the Ministry of Public Health of Ecuador the disease is recognized as a multiple disability due to the deficits that patients may present throughout of his life, however, does not have an adequate weighting due to the lack of epidemiological data recorded in the country. The following article describes the case of a person with Treacher Collins Syndrome, as well as the needs of patients suffering from genetic abnormalities and their accessibility to medical centers. People with genetic disorders are often victims of discrimination and ill-treatment within the public health system, limiting the medical affordability that can be offered to them, eventually wearing out the subject who suffers from the disease, often leaving the health system public, with the consequences that this entails.

Keywords: health services accessibility, public health administration, mandibulofacial dysostosis, Genetic Diseases, Inbor.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Treacher Collins, se trata de un trastorno congénito poco común a nivel global, por lo tanto, no cuenta con información suficiente para el correcto manejo de los pacientes que lo padecen. En el año 2019 la incidencia de enfermedades genéticas en América Latina estaba aproximadamente entre los 65:100 000 y de 1:5000, nacidos vivos (Viteri et al., 202 C.E.). En Ecuador no existe un registro de la incidencia relacionada a los casos de este síndrome, y la información que proporciona el Ministerio de Salud es escasa, lo cual influye en el desconocimiento de la patología y en el abordaje de la misma.

Por otro lado, de forma general, las enfermedades genéticas tienen repercusiones significativas en los pacientes y en su entorno familiar, todo el proceso médico que involucra el diagnóstico y tratamiento busca mejorar la calidad de vida los pacientes, por ello es necesario que la atención se centre en la cobertura universal y en el manejo multidisciplinario, así como también en lo seguimientos rutinarios que por derecho el paciente necesita (Bernal et al., 2021; Viteri et al., 202 C.E.).

En virtud del difícil acceso a una atención de calidad en centros de salud pública, los pacientes con enfermedades genéticas se ven en la obligación de siempre ir acompañados, lo cual les impide tener autonomía en el manejo y control de su enfermedad, en especial aquellos que no tienen déficit intelectual significativo. Por otro lado, los pacientes que viven en áreas rurales deben movilizarse largas distancias para acceder a servicios médicos especializados necesarios para el control de su enfermedad lo que involucra un servicio ineficiente y lento, donde los pacientes no tienen prioridad al momento de su atención o en emergencias, y a su vez genera una repercusión económica.

En base a la información recolectada se evidencia que el personal administrativo no posee la competencia para brindar una atención directa, específica, humana y de calidad a los pacientes con discapacidad o enfermedades genéticas, por lo tanto, es necesario demostrar las deficiencias en las distintas áreas de atención pública. En la siguiente investigación se expone el caso de una paciente con enfermedad genética la cual acude a centros de salud para el manejo y control de su enfermedad y explica el proceso y la atención de los centros del sistema de salud.

MÉTODO

Se realizó un estudio de caso observacional descriptivo no probabilístico de una paciente con Síndrome de Treacher Collins. El reporte será en base a la atención que ha obtenido por parte del sistema de salud público, a través del análisis del caso clínico y la recolección de datos por medio de una entrevista informal, la investigación cuenta con autorización de la paciente.

El estudio se basó en una recolección de bibliografías en bases de datos como ELSEVIER, PubMed, Web of Science y Science Direct, acerca de la ley y protocolos de atención en pacientes con enfermedades genéticas.

RESULTADOS

El Síndrome de Treacher de Collins se trata de una anarquía genética que se caracteriza por causar malformaciones craneofaciales específicamente en tejidos y huesos en pacientes que nacen con Treacher Collins. Existe una mutación en el brazo largo del cromosoma 5 en sus bandas 32 y 33 (5q32 y 33), aquí se encontrará específicamente el gen TCOF1 el cual no será codificado de manera correcta, es decir, que habrá una alteración del ARN- polimerasa debido a una metilación el pre- ARNr, y creará una copia “dañada” la cual tendrá la mutación y causará la aparición de las características clínicas del síndrome (John Kaisermann et al., 2020). En condiciones normales este gen codifica ciertas proteínas que son necesarias para un buen desarrollo histológico y óseo en la etapa prenatal del feto. De esta manera, al no haber las proteínas necesarias entonces existirá una malformación de tejidos y huesos ubicados en la cara y cabeza del paciente. Se debe aclarar que las mutaciones suelen presentarse de varias maneras y es por eso que no todos los pacientes presentan las mismas afecciones ni complicaciones. Las personas que lo padecen suelen tener un desarrollo cognitivo normal (Zsigmond et al., 2020).

Los individuos que presentan este síndrome tienen una distribución facial que es característica del mismo; sin embargo, no todos presentan las mismas características y a pesar de que son bilaterales estas no son simétricas, es decir, que pueden variar tanto de tamaño como de forma (Gutiérrez Ruiz et al., 2019). La modificación del neuroepitelio craneal existente es la principal causa de su aspecto clínico, el más frecuente es el paladar o labio hendido, pudiendo presentar ambas, narinas pequeñas, alineación anormal dental, alteraciones en la articulación temporomandibular lo cual impide que puedan abrir la boca en su totalidad, existirá hipoplasia de los pabellones auriculares junto con sus conductos auditivos ya sea unilateral o bilateral lo cual generará molestias posteriormente ya que presentara una pérdida progresiva de su capacidad auditiva; tienen su mandíbula pequeña, entre otras (Gutiérrez Ruiz et al., 2019).

El diagnóstico está asociado a patrones clínicos y radiológicos, en la ecografía prenatal se evidencia deformaciones faciales como hipoplasias, presencia de coloboma o fisuras palpebrales, y anomalías en el pabellón auricular bilateral, además pueden realizarse análisis, a través de la utilización de pruebas moleculares como una biopsia de las vellosidades coriónicas y del líquido amniótico, o por medio del estudio de pre implantación embrionaria, sin embargo solo las pruebas genéticas como alteraciones a nivel del gen TCOF1, son las que confirman el diagnóstico temprano y permiten diferenciar este síndrome de otras enfermedades, mientras que en la etapa post natal, los pacientes presentan sintomatología característica de este síndrome, pero se realizan pruebas imagenológicas como radiografías y tomografías para determinar la gravedad o el alcance de las anomalías existentes, lo que determinará el tipo de abordaje quirúrgico necesario (Guzmán et al., 2019; Peck et al., 2021).

El manejo de este síndrome es multidisciplinario, y su principal enfoque es mejorar la calidad de vida de los pacientes, al ser un trastorno de baja incidencia, que no tiene cura, no existen abordajes generales, y el manejo es individualizado, este se divide en: intervenciones quirúrgicas, asesoramiento médico y apoyo emocional. Durante el periodo neonatal del paciente el tratamiento se centra en las alteraciones de las vías respiratorias, comúnmente se realizan traqueotomías temporales y presión continua de las vías respiratorias, algunos pacientes deben someterse a intubación, y pueden existir complicaciones relacionadas a infecciones (Guzmán et al., 2019; Peck et al., 2021). Las deformaciones óseas deben ser tratadas entre los tres años y doce años de edad, ya que producen anomalías maxilares o mandibulares, en presencia de paladar hendido el tratamiento a elección es a través de la ortopedia funcional mandibular, las cirugías de fisuras palpebrales se realizan luego del proceso de alfabetización, y si no hay rastros de hendiduras, es necesario que se ejecuten procedimientos de ortodoncia y ortopedia maxilar, para evitar disostosis mandibular o facial (Aljerian & Gilardino, 2019; Peck et al., 2021). En las afecciones auditivas se produce hipoacusia conductiva simétrica, en la mayoría de los casos, que afecta al oído externo y al interno, en ambas estructuras se realizan intervenciones otorrinolaringológicas como la reconstrucción de los pabellones auriculares y la cirugía convencional respectivamente, también se realizan pruebas de estimulación multisensorial o valoraciones audiológicas, generalmente los resultados indican que los pacientes deben utilizar audífonos funcionales o implantes para mejorar su audición (Katsanis & Jabs, 2020). Las anomalías oculares y visuales, también tienen un abordaje específico, pueden incluir intervenciones quirúrgicas como la reconstrucción de la órbita y el desplazamiento cantal lateral (Roth & Marson, 2021).

Es fundamental que los pacientes asistan periódicamente a sesiones de rehabilitación, fisioterapia, terapia del lenguaje y terapia de la alimentación, para que se adapten a un estilo de vida independiente desde la infancia hasta la adultez, ya que hay complicaciones ligadas a las anomalías óseas y la degeneración óseo- muscular progresiva (Roth & Marson, 2021; Silva et al., 2018).

Finalmente, los pacientes con Treacher Collins, deben asistir a terapias psicológicas y asesoramiento genético para establecer el grado de discapacidad intelectual, trastornos mentales o problemas sociales que podrían afectar la calidad de vida y el desenvolvimiento en la sociedad, puesto que la mayoría de los pacientes tienen un desarrollo cognitivo normal que les permite acceder a instituciones académicas, pero es común que los pacientes sientan rechazo social, por ello la atención psicológica, la orientación familiar y los grupos de apoyo son trascendentales en cada etapa de los pacientes (Silva et al., 2018).

Atención Médica

Actualmente en Ecuador no existen registros epidemiológicos actualizados de casos sobre enfermedades genéticas, sin embargo, para el año 2018, según el Ministerio de Salud Pública (MSP), aproximadamente el 5.8% de la población presentaba enfermedades catalogadas como "raras", mismas que requieren de atenciones especiales y que pertenecen al grupo prioritario de atención (Maria Pilar Lampert- Grassi, 2019; Viteri et al., 202 C.E.). Debido a los escasos datos recolectados en los últimos años en el país, se evidencia que no existe un protocolo eficaz para la prevención, diagnóstico y tratamiento en los centros de atención pública y privada en el área de salud, relacionado a las enfermedades raras, si bien es necesario que todos los centros médicos tengan las herramientas necesarias para conocer la causa principal de la disfunción fisiopatológica de las enfermedades a través del estudio genómico de las mismas, es trascendental analizar el nivel de los factores sociales y económicos de cada paciente, y analizar cómo influye la desatención a este grupo vulnerable dentro de la sociedad (Cárdenas Peña, 2022; Hernán Abarca-Barriga et al., 2021).

En Ecuador el MSP, es el órgano encargado de regularizar el cumplimiento y la aplicación de las normas vigentes tanto para médicos como para pacientes. De esta manera, la Dirección de Salud que hay en cada una de las provincias se encarga de la administración del personal en los centros médicos así como del presupuesto que estos recibirán, por lo tanto, existen varias entidades públicas que trabajan conjuntamente para poder abarcar todos los centros de salud, hospitales y clínicas que existen en el país, los cuales deben regirse a lo que se encuentra escrito en la Ley Orgánica de Salud; sin embargo, la inexistencia de un organismo externo al MSP que se encargue de monitorizar y evaluar al sistema de salud en Ecuador, puede dar paso a que exista un manejo inoperante por parte de una de las entidades, el personal o de los pacientes en general, de igual manera, esto no garantiza que se cumpla las leyes y artículos que se encuentran en la Constitución de la República del Ecuador (Hernán Abarca-Barriga et al., 2021; Maria Pilar Lampert- Grassi, 2019). Se evidencia que debido a una mala organización y la falta de un ente regulador el sistema de salud ha sufrido muchos desbalances y en varias ocasiones la población ha sabido expresar su descontento con la atención de los servicios de salud públicos (Hernán Abarca-Barriga et al., 2021).

Repercusión de una atención médica de mala y buena calidad en pacientes con enfermedades genéticas

Todo personal médico que brinde atención primaria tiene un gran impacto en la vida del paciente, por eso es importante que los centros de salud cuenten con un sistema que asegure la atención integral de calidad y calidez, sin discriminación en personas con enfermedades catastróficas o huérfanas, considerando el grado de discapacidad que presenten; cuando la asistencia sanitaria es exitosa, los pacientes pueden alcanzar el desarrollo máximo de su personalidad a través de la autonomía y la disminución de la dependencia de familiares cercanos, así como también influye en la participación social, académica, económica y política que tengan estos pacientes en la sociedad, por ello la ley debe sancione la presencia de abusos, tratos degradantes o discriminación en personas discapacitadas (Consejo Nacional Para la Igualdad de Discapacidades (CONADIS) & Ministerio de Salud Pública, 2017).

La atención en salud de cada país dependerá del nivel de desarrollo del mismo, es decir, que deberán ir de la mano. Por lo tanto, un sistema de salud nace de un buen desarrollo político, social y económico, es por eso que en países en los que existen altos grados de pobreza, desigualdad e injusticia, los sistemas de salud son ineficientes y no cumplen con las condiciones básicas para brindar una atención médica de calidad acorde a cada paciente. Según la Organización Panamericana de Salud (OPS) la estrategia necesaria para lograr un sistema de salud sostenible es enfocarse en el auge de su sociedad en todos los aspectos, no solamente enfocarse en un presupuesto anual destinado a la salud (Lima & Soto, 2019).

Una atención de calidad no se rige solamente en la calidez y el trato humano hacia los pacientes, esta refiere también la disponibilidad de equipos, medicamentos, herramientas y hasta personal capacitado para realizar un buen diagnóstico al paciente. Existe una brecha muy grande en el nivel de conocimientos de los médicos con las herramientas que se les brinda para que puedan trabajar y proporcionar una atención eficaz al público. Es necesario aclarar que para que un sistema de salud funcione y brinde bienestar al pueblo, debe ser un sistema transparente y meritocrático, mas no enfocado a un beneficio político ni propio; de manera que, exista un equilibrio en la atención colectiva e individual permitiendo una aportación integral entre los prestadores y los usuarios (Kruk et al., 2019).

Las personas con enfermedades raras necesitan de una atención especializada, no solamente se refiere a los conocimientos de cada tratante, sino de los equipos y herramientas necesarios, no solo para su tratamiento sino para un correcto diagnóstico. Si bien es cierto que el sistema de salud puede derivar a los pacientes para su atención con médicos profesionales, los establecimientos de salud no cuentan con los insumos necesarios y a pesar de que se intenta brindar una mejor atención, es un limitante que no cumple con los principios de una Atención Primaria en Salud (Kruk et al., 2019). Ecuador al ser un país en vías de desarrollo, no cuenta con equipos e insumos médicos necesarios para tratar enfermedades poco comunes, por lo tanto hay un déficit en la atención hacia personas con trastornos genéticos, y esto se debe también por la inexistencia de datos epidemiológicos sobre la incidencia de enfermedades huérfanas poco comunes, al momento la enfermedad rara que cuenta con más datos epidemiológicos es el Síndrome de Down, lo cual minimiza al resto de enfermedades que están categorizadas como raras en el MSP del Ecuador. Por último, la discriminación que existen en los centros de salud, en especial por parte del personal administrativo, ha mostrado que un gran número de personas no son atendidas correctamente, a tal punto de perder sus turnos médicos por una falta de comunicación y de orientación dentro del centro de salud hacia el usuario y lamentablemente la mayoría pertenecen a personas de grupos vulnerables, ya sea con discapacidades físicas, mentales y económicas (Esaud et al., 2021).

Descripción del Caso

Paciente femenina de 25 años de edad la cual fue diagnosticada con Síndrome de Treacher Collins dos meses después del nacimiento, a través de pruebas genéticas, la madre informa que acudió a controles prenatales de rutina sin embargo no se evidenció la presencia de la patología por parte del médico especialista. Como parte de su síndrome ha padecido de múltiples problemas entre ellos visuales, óseos y auditivos propios de esta afección, lo cual ha llevado a la paciente a someterse a múltiples intervenciones quirúrgicas y clínicas dentro del sistema de salud pública. Debido a las malformaciones maxilofaciales presentes del síndrome, tuvo que ser intervenida quirúrgicamente realizándose una cirugía plástica y maxilofacial de reparación de paladar hendido en el primer año de edad, y controles odontológicos hasta su adultez, a su vez, se le realizó un procedimiento en la articulación coxofemoral para permitirle un correcto movimiento y la posibilidad de moverse autónomamente sin la ayuda de medios externos como: silla de ruedas o bastón, dicho procedimiento tuvo que ser complementado con una rehabilitación física para lograr un buen resultado; sin embargo, debido a la rapidez de degeneración que conlleva este síndrome la paciente tendría que ser sometida a una cirugía para la implantación de una prótesis de cadera. Actualmente cuenta con la interacción de varios especialistas para su correcto manejo de la enfermedad, entre los cuales están: Genetista, Cardiólogo, Odontólogo, Oftalmólogo, Otorrinolaringólogo, Traumatólogo, Terapeuta de Lenguaje y Fisioterapeuta. A pesar de que la paciente ha recibido un control médico con los especialistas adecuados y en el tiempo requerido, expresó su descontento hacia el sistema de salud pública del país y el impacto psicológico que este ha generado a lo largo de su enfermedad. La paciente comentó que, debido a su discapacidad auditiva, tenía que acudir a los centros de salud y a las citas médicas acompañada de un familiar que facilite la comunicación con el personal de atención al cliente y personal de salud, ya que no existía personal capacitado en estos temas. No obstante, al mejorar sus condiciones físicas y auditivas por las intervenciones realizadas, decidió ser copartícipe y responsable de las gestiones de su propia salud; evidenciando discriminación, humillación, malos tratos, insultos, gritos y por ende presenta rechazo con la atención brindada por parte del personal de salud de las diversas instituciones a las que ha acudido, indicando que el trato que reciben los pacientes con alguna discapacidad por parte del personal administrativo y de salud de los centros de salud es deficiente. La paciente mencionó que también existe falta de conocimiento acerca de las personas que padecen enfermedades genéticas y por lo tanto esto genera una brecha en la atención hacia este grupo, a pesar de que son parte de la población de pacientes que necesitan atención prioritaria, son pocas las veces que ha presentado altercados con los especialistas encargados del manejo de su enfermedad.

DISCUSIÓN

El Síndrome de Treacher Collins se trata de una mutación genética la cual resulta en un déficit de desarrollo de estructuras maxilofaciales, siendo la cavidad oral la más afectada. El Síndrome de Treacher Collins al igual que muchas otras enfermedades genéticas, es reconocido en el sistema de salud como un grupo prioritario. Pese a que el MSP es el que vela por los derechos de los pacientes, se ha observado una falta de control en los establecimientos para poder garantizar un buen trato a cada una de las personas, sin importar su estatus económico ni procedencia. En un estudio cualitativo realizado a 15 familias que poseen pacientes con enfermedades genéticas al norte de Río Grande do Sul (2018) (Helena Gerber Franciscatto et al., 2019), se obtuvieron las siguientes declaraciones, el diagnóstico de las enfermedades genéticas se realizó al momento del nacimiento de los niños, debido a que no presentaron rasgos físicos dismórficos, una vez que se estableció el diagnóstico cada caso fue derivado a un especialista, previamente 11 familias fueron sometidas a pruebas de cariotipo. Uno de los principales obstáculos que se evidenció en este estudio fue que la atención del sistema de salud público en Brasil no es universal, ya que 5 familias debían movilizarse por largas distancias y esperar varias horas para poder acceder a los servicios de atención necesarios, además tuvieron que buscar varias opciones de instituciones que se acoplen a las discapacidades y nivel socioeconómico de los pacientes; 7 familias reportaron la falta de conocimiento orientación y confiabilidad relacionado a las enfermedades genéticas en el sistema, además el acceso a un tratamiento farmacológico o quirúrgico eficaz se caracteriza por ser burocrático y lento. Evidentemente a pesar de las nuevas ordenanzas implementadas en el sistema de salud en el año 2014 (Helena Gerber Franciscatto et al., 2019), cuyo objetivo era mejorar la calidad de vida de los pacientes, no se cumplieron varios tratados, ya que el sistema de Atención Integral a Personas con Enfermedades Raras (PNAIR) no fue eficiente con la cobertura de atención completa a pacientes con enfermedades crónicas y discapacidades, por ejemplo uno de los programas pertenecientes a esta entidad es el Tratamiento Fuera del Hogar (TFH), cuyo objetivo es brindar ayuda económica a los pacientes que no tienen acceso a especialistas en las ciudades de origen y deben movilizarse a otros lugares para poder acceder a estos derechos, mientras que en este estudio ninguna familia recibió algún tipo de compensación económica (Helena Gerber Franciscatto et al., 2019).

Analizando los resultados obtenidos en esta investigación con los datos de la paciente con síndrome de Treacher Collins, tanto Brasil como Ecuador, no constan con un sistema de atención universal, eficiente, seguro y apto para los pacientes con enfermedades genéticas, a pesar de que las leyes promocionan una atención diversa, cuyas falencias se ven reflejadas desde el correcto diagnóstico hasta el libre acceso prioritario a los derechos médicos en el lugar de origen de los pacientes, considerando las posibles complicaciones clínicas y hospitalizaciones frecuentes en las enfermedades genéticas (Helena Gerber Franciscatto et al., 2019).

El manejo de las enfermedades genéticas ha sido un reto para muchos gobiernos alrededor del mundo, especialmente en Latinoamérica. Según un estudio realizado en Brasil (2020) (Alves Araújo Neto et al., 2020) el cual analizó la aplicación de una nueva política para poder implementarla en el sistema de salud pública, por más que el proceso se lo realizó paulatinamente, este no tuvo la mejora esperada debido a la alta demanda de presupuesto que requería, demostrando que las enfermedades genéticas, aunque no tengan una gran incidencia, requieren de la contribución por parte del gobierno la cual se limita cuando el presupuesto general del estado ha disminuido y su distribución no es equitativa para las necesidades de dicho país (Alves Araújo Neto et al., 2020). De igual forma, en Ecuador, aunque no exista una incidencia alta de enfermedades huérfanas (2021) (Viteri et al., 202 C.E.), el presupuesto general del estado disminuyó, afectando así al sistema de salud e impidiendo la aplicación de nuevas normas para el manejo de las mismas, cabe recalcar que al ser un país en vías de desarrollo no cuenta con las herramientas ni la educación necesaria para brindar al paciente una atención de calidad. No obstante, los pacientes pueden acceder a la atención por parte de especialistas en caso de que así lo necesiten. Se pudo evidenciar que las falencias en el sistema de salud son universales y que actualmente no cuentan con normas que permitan el correcto manejo e inclusión de las enfermedades raras, lo que podría estar asociado a la baja incidencia de las mismas y la falta de conocimiento por parte de las instituciones médicas (Lima & Soto, 2019).

REFERENCIAS

- Aljerian, A., & Gilardino, M. S. (2019). Treacher Collins Syndrome. *Clinics in Plastic Surgery*, 46(2), 197–205. <https://doi.org/10.1016/J.CPS.2018.11.005>
- Alves Araújo Neto, L., Antonio Teixeira, L., Cruz, O., & Oswaldo Cruz Rio de Janeiro, F. (2020). Nuevos problemas de un nuevo sistema de salud: la creación de una política pública nacional de atención de enfermedades raras en Brasil (1990-2014). *Salud Colectiva*, 16, e2210. <https://doi.org/10.18294/SC.2020.2210>
- Bernal, D. S. D., Veliz, E. G. V., Solórzano, S. E. S., & López, D. D. (2021). Vigilancia epidemiológica y actividades de atención primaria en salud (APS) del Ecuador. *RECIMUNDO*, 5(1), 286–297. [https://doi.org/10.26820/RECIMUNDO/5.\(1\).ENERO.2021.286-297](https://doi.org/10.26820/RECIMUNDO/5.(1).ENERO.2021.286-297)
- Cárdenas Peña, M. (2022). *Derecho a la salud y políticas públicas, para pacientes con enfermedades raras en Ecuador, desde una perspectiva de los Derechos Humanos (desc)*. <http://dspace.uhemisferios.edu.ec:8080/xmlui/handle/123456789/1457>
- Consejo Nacional Para la Igualdad de Discapacidades (CONADIS), & Ministerio de Salud Pública. (2017). *Guía para atención de personas con discapacidad en la salud rural*. . https://familiavance.com/wp-content/uploads/2021/02/CONADIS-2017-Guia-para-atencion-de-personas-con-discapacidad-en-la-salud-rural_compressed_compressed_reduce.pdf
- Esaud, M., Marcela, G.-S. ;, Zambrano-Olvera, A., César, ;, Paucar-Paucar, E., Gilma, ;, & Rivera-Segura, N. (2021). El desabastecimiento de insumos médicos como vulneración del derecho a la salud. *CIENCIAMATRIA*, 7(1), 441–459. <https://doi.org/10.35381/CM.V7I1.550>
- Gutiérrez Ruiz, N. I., Rodríguez Cárdenas, Y., & Dueñas González, R. (2019). Características clínicas y radiológicas en individuos con Síndrome Treacher Collins: reporte de casos. *Rev. Cient. Odontol*, 141–151. <https://doi.org/10.21142/2523-2754-0702-2019-141-151>
- Guzmán, D. A., Reyes, B., & Quiroga, S. C. (2019). Revisión bibliográfica sobre síndrome de Treacher Collins. *Revista Chilena de Anestesia*, 48(2), 123–128. <https://doi.org/10.25237/REVCHILANESTV48N02.06>
- Helena Gerber Franciscatto, L., Regina Santos da Silva, M., Marques dos Santos, A., Maria Netto de Oliveira, A., Salvador, K., Westphalen, F., Helena Gerber Francisacatto, L., & Anna, E. (2019). Doença genética na família: trajetórias e experiências em serviços públicos de saúde. *Escola Anna Nery*, 24(1), 2020. <https://doi.org/10.1590/2177-9465-EAN-2019-0128>
- Hernán Abarca-Barriga, H., Trubnykova, M., Del, M., Castro-Mujica, C., & De Revisión, A. (2021). Tratamiento de las enfermedades genéticas: Presente y futuro. *Rev. Fac. Med. Hum. Abril*, 21(2), 399–416. <https://doi.org/10.25176/RFMH.v21i2.3626>
- John Kaisermann, Milos Pawlowski, & Yavor Mendel. (2020). *Técnicas de biología molecular I*. Cambridge Stanford Books.
- Katsanis, S. H., & Jabs, E. W. (2020). Treacher Collins Syndrome. *GeneReviews®*. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1532/>
- Kruk, M. E., Gage, A. D., Arsenault, C., Jordan, K., Leslie, H. H., Roder-DeWan, S., Adeyi, O., Barker, P., Daelmans, B., Doubova, S. V., English, M., Elorrio, E. G., Guanais, F., Gureje, O., Hirschhorn, L. R., Jiang, L., Kelley, E., Lemango, E. T., Liljestrand, J., ... Pate, M. (2019). Atención Primaria a la Salud: a propósito de lo pendiente e importante. *Revista de Enfermería Del Instituto Mexicano Del Seguro Social*, 26(4), 227–231. [https://doi.org/10.1016/S2214-109X\(18\)30386-3](https://doi.org/10.1016/S2214-109X(18)30386-3)
- Lima, R. P., & Soto, A. (2019). Barreras para una atención eficaz en los hospitales de referencia del Ministerio de Salud del Perú: atendiendo pacientes en el siglo XXI con recursos del siglo XX. *Revista Peruana de Medicina Experimental y Salud Publica*, 36(2), 304–311. <https://doi.org/10.17843/RPMESP.2019.362.4425>

- Maria Pilar Lampert- Grassi. (2019, November). *Sistemas Nacionales de Salud: Ecuador* (No. 123156). Biblioteca del Congreso Nacional de Chile / BCN.
https://obtienearchivo.bcn.cl/obtienearchivo?id=repositorio/10221/28082/1/BCN_Sistemas_de_salud_Ecuador_FINAL.pdf
- Peck, C. J., Lopez, J., Smetona, J. T., & Steinbacher, D. M. (2021). Treacher Collins Mandibular Distraction. *Clinics in Plastic Surgery*, 48(3), 431–444.
<https://doi.org/10.1016/J.CPS.2021.02.005>
- Roth, T. L., & Marson, A. (2021). Genetic Disease and Therapy. *Annual Review of Pathology*, 16, 145–166. <https://doi.org/10.1146/ANNUREV-PATHMECHDIS-012419-032626>
- Silva, R. de C. T. da, Nascimento, E. C. do, Barbosa, C. T. de M., Cavalcanti, L. C., & Ribeiro, E. L. (2018). REVISÃO BIBLIOGRÁFICA SOBRE A SINDROME DE TREACHER COLLINS: DESCRIÇÕES EMBRIOLÓGICAS E FENOTÍPICAS. *Caderno de Graduação - Ciências Biológicas e Da Saúde - UNIT - PERNAMBUCO*, 4(1), 27–27. <https://periodicos.set.edu.br/facipesaude/article/view/6410>
- Viteri, J., Morales Carrasco, A., Jácome, M., Rodríguez, V., María, J., Morales, F., & Vinuesa, D. (202 C.E.). Enfermedades Huérfanas Orphaned Diseases. *Archivos Venezolanos de Farmacología y Terapéutica*, 39(5), 627–634. <https://doi.org/10.5281/zenodo.4263347>
- Zsigmond, A., Till, Á., Pintér, A. L., Maász, A., Szabó, A., & Hadzsiev, K. (2020). [Gene testing in Treacher Collins syndrome]. *Orvosi Hetilap*, 161(52), 2201–2205.
<https://doi.org/10.1556/650.2020.31945>