

Medicina de Precisión para un Ecuador Equitativo: Una Monografía sobre Política e Implementación

Resumen Ejecutivo

La medicina está experimentando una transformación paradigmática, abandonando el modelo de tratamiento "talla única" para adoptar la medicina de precisión (MP), un enfoque que adapta la prevención, el diagnóstico y la terapia a las características individuales de cada paciente. Si bien esta revolución promete mejorar drásticamente los resultados clínicos, también presenta el riesgo de exacerbar las desigualdades en salud existentes, un desafío particularmente agudo para naciones de ingresos medios como Ecuador. Esta monografía aborda la pregunta central de cómo implementar la medicina de precisión en el contexto ecuatoriano de una manera que sea científicamente sólida, económicamente sostenible y que promueva activamente la equidad sanitaria.

El análisis parte de un estudio comparativo de iniciativas globales, extrayendo lecciones de los modelos de investigación a gran escala de Occidente (EE. UU., Reino Unido), la integración tecnológica de Asia (Singapur, Corea del Sur) y los esfuerzos emergentes en América Latina (Brasil, Chile, México). Se concluye que no existe un modelo único, sino un espectro de estrategias que Ecuador puede adaptar a su realidad.

El enfoque se centra luego en el contexto ecuatoriano, destacando dos realidades ineludibles. Primero, el perfil epidemiológico del país, dominado por enfermedades crónicas no transmisibles y cáncer, presenta áreas de clara oportunidad para la MP. Segundo, la composición genética única y trihíbrida (amerindia, europea, africana) de la población ecuatoriana hace que la dependencia de bases de datos genómicas predominantemente europeas sea científicamente inválida y éticamente riesgosa. Esto convierte la investigación genómica local no en una opción, sino en un imperativo para la soberanía científica y la seguridad del paciente.

Para abordar estos desafíos, se propone un proyecto piloto de implementación en Ecuador, anclado en la ciencia de la implementación. Se detalla un diseño de investigación híbrido de implementación-efectividad, que permite evaluar simultáneamente las estrategias de implementación y los resultados clínicos. Se propone el uso del Marco Consolidado para la Investigación de la Implementación (CFIR) para una evaluación rigurosa de barreras y facilitadores en un centro de alta complejidad como el Hospital Carlos Andrade Marín (HCAM), y el marco RE-AIM para medir el impacto en la salud pública.

Finalmente, la monografía culmina en una hoja de ruta por fases para la implementación nacional. Esta hoja de ruta avanza desde una fase inicial de aprendizaje y preparación (Año 1-2), centrada en el piloto y el fortalecimiento del marco regulatorio; pasando por una fase de expansión y construcción de infraestructura (Año 3-5), que incluye el desarrollo de un modelo de evaluación de tecnología sanitaria (HTA) y la creación de un Biobanco Nacional Ecuatoriano; hasta una fase de integración y sostenibilidad (Año 6+), donde la MP se convierte en parte de la práctica clínica estándar y alimenta un sistema de salud que aprende.

La conclusión central es que la medicina de precisión en Ecuador es factible y deseable, pero su éxito depende de que la equidad sea un principio de diseño desde el inicio. No debe ser vista como un lujo tecnológico, sino como una herramienta estratégica para abordar los desafíos de salud específicos del país, capitalizar su diversidad genética única y avanzar hacia una cobertura universal de salud más justa y efectiva para todos los ecuatorianos.

Introducción: El Imperativo de la Precisión y la Equidad en la Salud Global y Nacional

La práctica de la medicina se encuentra en un punto de inflexión histórico. El paradigma tradicional, caracterizado por un enfoque de "talla única" donde las terapias se diseñan para el "paciente promedio", está siendo desafiado por una nueva filosofía: la medicina de precisión.¹ Este modelo revolucionario busca adaptar la prevención de enfermedades, el diagnóstico y el tratamiento integrando información exhaustiva sobre los genes, el entorno y el estilo de vida únicos de cada persona.¹ Este cambio no es meramente tecnológico; representa una evolución fundamental en la conceptualización de la enfermedad, transitando desde una nosología basada en la

presentación clínica y la localización anatómica hacia una clasificación fundamentada en los mecanismos moleculares subyacentes que impulsan el proceso patológico.¹

La doble promesa de la medicina de precisión es tan potente como compleja. Por un lado, ofrece la posibilidad de mejorar drásticamente los resultados clínicos. En campos como la oncología, la capacidad de identificar mutaciones genéticas específicas que impulsan un tumor ha permitido el desarrollo de terapias dirigidas que son significativamente más eficaces y menos tóxicas que la quimioterapia convencional.¹ De manera similar, la farmacogenómica, el estudio de cómo los genes afectan la respuesta de una persona a los medicamentos, puede prevenir reacciones adversas graves y optimizar la dosificación desde el principio, evitando un costoso y peligroso proceso de prueba y error. Por otro lado, esta promesa de una atención superior conlleva un desafío formidable para la equidad en salud. Las tecnologías que sustentan la MP —secuenciación genómica, bioinformática avanzada, terapias dirigidas— son inherentemente costosas y complejas.² Sin una intervención política deliberada y estratégica, existe un riesgo tangible de que estas innovaciones se conviertan en un privilegio para los ricos, creando una nueva frontera de disparidad sanitaria definida molecularmente y exacerbando las brechas de acceso que ya afectan a las comunidades marginadas.¹

Este dilema es particularmente agudo para países de ingresos medios como Ecuador. El sistema de salud ecuatoriano enfrenta una doble carga de enfermedad: la persistencia de desafíos en enfermedades infecciosas y salud materno-infantil, junto con la creciente prevalencia de enfermedades crónicas no transmisibles (ENT) y cáncer, que ahora constituyen las principales causas de mortalidad. En este contexto, la inversión en tecnologías de vanguardia puede parecer un lujo. Sin embargo, ignorar el potencial de la MP podría significar renunciar a herramientas poderosas para abordar precisamente las enfermedades que más afectan a la población. Por lo tanto, la pregunta central para los responsables de la formulación de políticas en Ecuador no es si la medicina de precisión es deseable, sino cómo podría implementarse de una manera que sea contextualmente apropiada, financieramente viable y, sobre todo, equitativa.

Esta monografía aborda formalmente esta pregunta de investigación: ¿Bajo qué condiciones y a través de qué estrategia se puede implementar la medicina de precisión en Ecuador de una manera que sea científicamente sólida, económicamente sostenible y que promueva activamente la equidad en salud? Para responder a esta pregunta, este documento persigue cuatro objetivos principales:

1. Analizar la evolución global de la medicina de precisión para extraer lecciones

- aplicables de diversas estrategias nacionales.
2. Evaluar el contexto ecuatoriano, incluyendo su perfil epidemiológico, su diversidad genómica única y sus desafíos estructurales de equidad.
 3. Diseñar un proyecto piloto de implementación riguroso y factible, basado en los principios de la ciencia de la implementación.
 4. Proponer una hoja de ruta política detallada y por fases para guiar la adopción de la medicina de precisión desde su inicio hasta su establecimiento sostenible en el sistema de salud ecuatoriano.

Parte I: La Evolución Global de la Medicina de Precisión: Lecciones de Iniciativas Internacionales

La implementación de la medicina de precisión no sigue un guion único; es un campo de innovación política y estratégica tanto como científica. Un análisis comparativo de las iniciativas pioneras a nivel mundial revela un espectro de modelos de gobernanza, financiación y enfoque. Estos modelos, lejos de ofrecer una solución única, proporcionan un valioso repertorio de lecciones del que Ecuador puede aprender para diseñar una estrategia adaptada a sus capacidades y necesidades específicas.

El Modelo Occidental: Infraestructura de Investigación a Gran Escala

Los esfuerzos en Estados Unidos y el Reino Unido se caracterizan por ser iniciativas a gran escala, lideradas por el Estado y la academia, con el objetivo fundamental de construir la infraestructura de datos y la base de evidencia necesarias para integrar la genómica en la atención médica.

El **Programa de Investigación *All of Us*** de los Estados Unidos, impulsado por los Institutos Nacionales de Salud (NIH), representa un esfuerzo monumental para crear una de las bases de datos biomédicas más grandes y diversas del mundo.⁴ Su meta es reclutar a un millón o más de voluntarios de diversos orígenes, con un enfoque explícito en superar el histórico "déficit de diversidad" que ha sesgado la investigación biomédica hacia poblaciones de ascendencia europea.¹ El programa opera bajo el principio de "participantes como socios", otorgándoles acceso a su

propia información y una voz en la gobernanza del programa. Los datos recopilados —que incluyen encuestas, registros de salud electrónicos (HCE), muestras biológicas y datos de dispositivos portátiles— se almacenan de forma segura y se ponen a disposición de investigadores autorizados a través de una plataforma en la nube llamada "Researcher Workbench", fomentando así un ecosistema de investigación abierto y colaborativo.

En el Reino Unido, el **100,000 Genomes Project** fue un modelo pionero de integración directa de la secuenciación del genoma completo (WGS) en un sistema nacional de salud (NHS).⁷ Gestionado por Genomics England, una empresa propiedad del Departamento de Salud y Asistencia Social, el proyecto se centró en pacientes con enfermedades raras y ciertos tipos de cáncer.⁷ El éxito del proyecto fue rotundo: proporcionó un diagnóstico a 1 de cada 4 participantes con una enfermedad rara que antes no lo tenían y arrojó resultados clínicamente procesables para hasta la mitad de los pacientes con cáncer.⁸ Este éxito sirvió como una poderosa prueba de concepto que justificó la creación del

NHS Genomic Medicine Service, estableciendo una vía clara y sostenible desde la investigación genómica a gran escala hasta la prestación de atención clínica rutinaria y financiada por el estado.

Un caso ejemplar de integración profunda es el **Biobanco de Estonia**. Este proyecto ha logrado reclutar a aproximadamente el 20% de la población adulta del país. Su verdadero poder reside en la infraestructura digital nacional de Estonia, que permite vincular de manera fluida y segura los datos genómicos del biobanco con los registros de salud electrónicos longitudinales de cada participante a través de un identificador personal único. Este sistema, respaldado por una legislación robusta como la Ley de Investigación de Genes Humanos (Human Genes Research Act) y la Ley sobre el Uso Secundario de Datos Sociales y de Salud, facilita la investigación de bajo costo y la implementación de proyectos piloto de medicina personalizada, como los realizados en cáncer de mama y enfermedades cardiovasculares.¹⁰

El Modelo Asiático: Integración Estratégica y Enfoque Industrial

En contraste con el enfoque occidental, varias naciones asiáticas han abordado la medicina de precisión como una estrategia nacional de desarrollo industrial y tecnológico, fomentando activamente la colaboración entre el gobierno, la academia

y el sector privado.

Singapur ha lanzado su Estrategia Nacional de Medicina de Precisión como un pilar de su plan de Investigación, Innovación y Empresa 2025 (RIE2025).¹³ El objetivo es posicionar al país como un centro global de biotecnología. Esta estrategia se caracteriza por un fuerte énfasis en las asociaciones público-privadas, atrayendo inversiones masivas de gigantes farmacéuticos. Un ejemplo notable es la inversión de \$1.5 mil millones de AstraZeneca para construir en Singapur la primera instalación del mundo para la producción de conjugados de anticuerpos y fármacos (ADCs), una forma avanzada de terapia dirigida contra el cáncer.¹⁴

Corea del Sur ha implementado un plan estratégico de cinco puntos para su sector de bio-salud, que integra el fortalecimiento de la I+D con inteligencia artificial, el apoyo a empresas emergentes (startups) y la modernización de su marco regulatorio.¹⁵ Este esfuerzo es impulsado tanto por el gobierno como por grandes conglomerados industriales (chaebols) como Samsung Biologics y LG Chem, que están realizando importantes inversiones en biotecnología y medicina de precisión.¹⁵

La **Iniciativa de Medicina de Precisión de China** representa el esfuerzo más grande en términos de escala y financiación, con una inversión gubernamental estimada de \$9.2 mil millones en 15 años.¹⁶ Este proyecto es un componente clave de la estrategia nacional para alcanzar el liderazgo científico y tecnológico a nivel mundial.¹⁷ Su fortaleza radica en la capacidad del estado para movilizar recursos y amasar enormes cantidades de datos genómicos a través de entidades como el China National GeneBank, gestionado por el gigante de la secuenciación BGI. Además, China ha implementado políticas agresivas para atraer de vuelta a talento científico formado en el extranjero, capitalizando su experiencia para acelerar el desarrollo nacional.¹⁷

El Contexto Latinoamericano: Heterogeneidad y Desafíos Compartidos

América Latina es un campo emergente para la medicina de precisión. La región posee una ventaja científica única en su inmensa y compleja diversidad genética, resultado de siglos de mestizaje entre poblaciones amerindias, europeas y africanas. Sin embargo, la implementación de la MP enfrenta barreras sistémicas comunes, que incluyen altos costos, infraestructura tecnológica y de datos insuficiente, marcos regulatorios incipientes o inexistentes, y una brecha significativa en la formación de profesionales de la salud en genómica y bioinformática.² A pesar de estos desafíos,

varias iniciativas notables están comenzando a trazar el camino.

En **Brasil**, la **Iniciativa Brasileña de Medicina de Precisión (BIPMed)** surge como una coalición de centros de investigación de élite con el objetivo de crear la primera plataforma de datos genómicos y fenotípicos de acceso público en la región.²⁰ Su misión es abordar directamente la subrepresentación de la población brasileña, altamente mestiza, en las bases de datos genómicas globales, un paso fundamental para el desarrollo de una medicina de precisión relevante a nivel local.²⁰

Chile ofrece un ejemplo de asociación público-privada con la creación del **Centro de Excelencia en Medicina de Precisión (CEMP)**, una colaboración entre el gobierno chileno y la farmacéutica Pfizer.²² Enfocado inicialmente en el cáncer de pulmón, el CEMP busca desarrollar nuevas tecnologías de diagnóstico molecular y posicionar a Chile como un centro de I+D en la región.²²

En **México**, el **Instituto Nacional de Medicina Genómica (INMEGEN)** ha sido un actor clave durante años.²³ Más recientemente, el proyecto

oriGen, una colaboración entre TecSalud y el INMEGEN, busca secuenciar los genomas de 100,000 mexicanos para construir una base de datos de referencia que refleje la diversidad genética del país y sirva de base para futuras investigaciones.²⁵

Otros países como **Colombia** y **Argentina** también están avanzando, aunque de manera más incipiente, enfrentando desafíos significativos en la regulación, el financiamiento y el acceso equitativo a estas tecnologías.³ La experiencia colectiva de la región subraya la necesidad de estrategias colaborativas y adaptadas al contexto para superar las barreras compartidas.

Necesidades Universales y Acogida Cultural

A pesar de las diversas estrategias de implementación y los diferentes contextos culturales, la medicina de precisión responde a necesidades humanas fundamentales y universales. Para millones de familias afectadas por enfermedades raras, la secuenciación genómica ofrece la posibilidad de poner fin a largas y angustiosas "odiseas diagnósticas", proporcionando una respuesta y, en algunos casos, una vía de tratamiento.¹ Para los pacientes con cáncer, representa la esperanza de terapias más efectivas y con menos efectos secundarios debilitantes.¹ Para la población en general, la farmacogenómica promete una atención médica más segura, evitando reacciones

adversas a medicamentos que son una causa importante de morbilidad y hospitalización.

La aceptación y el éxito de estas iniciativas dependen de manera crítica de la confianza pública. Esta confianza no se puede dar por sentada; debe construirse y mantenerse a través de marcos de gobernanza transparentes y robustos que protejan rigurosamente la privacidad de los datos genómicos y prevengan de manera efectiva la discriminación genética en el empleo y los seguros.¹ La forma en que cada sociedad navega por estas complejas implicaciones éticas, legales y sociales (ELSI, por sus siglas en inglés) determinará en última instancia la acogida cultural y la sostenibilidad a largo plazo de la medicina de precisión.

La comparación de estos modelos globales revela que no existe una única "mejor práctica", sino un menú de opciones estratégicas. Ecuador no necesita replicar el masivo programa *All of Us* de EE. UU., sino que puede aprender de la agilidad y la integración de sistemas de Estonia, del enfoque en alianzas público-privadas de Chile y Singapur, y de la colaboración académica de Brasil. Un tema recurrente en todas las iniciativas exitosas es la creación de una infraestructura de datos robusta, segura e interoperable que vincule datos genómicos con datos de salud longitudinales. Este es el activo central que genera valor tanto para la atención clínica como para la investigación. Cualquier plan para Ecuador debe, por tanto, priorizar la inversión en la modernización y estandarización de sus sistemas de información en salud como un prerrequisito fundamental, no como una consideración secundaria.

The following table:

País/Iniciativa	Modelo de Gobernanza/Financiamiento	Enfoque Principal	Tamaño de la Cohorte	Nivel de Integración con el Sistema de Salud	Lección Clave para Ecuador
EE. UU. (All of Us)	Público (NIH)	Poblacional, con énfasis en diversidad	1M+ voluntarios	Vinculado a HCE, pero principalmente un recurso de investigación	La diversidad en el reclutamiento es un objetivo central y ético.

Reino Unido (100k Genomes)	Público (NHS/Genomics England)	Enfermedades raras y cáncer	85,000 pacientes	Totalmente integrado, condujo a la creación del NHS GMS	Un proyecto de investigación puede ser la prueba de concepto para un servicio clínico nacional.
Estonia (Estonian Biobank)	Público/Académico (U. de Tartu)	Poblacional	200,000+ (20% de adultos)	Altamente integrado con el sistema nacional de e-Salud	La interoperabilidad de los datos nacionales es un multiplicador de fuerza masivo.
Singapur (NPM)	Público-Privado	Estrategia industrial y de investigación	10,000+ (Fase I)	En proceso de integración	La MP puede ser un motor de desarrollo económico y atracción de inversiones.
Brasil (BIPMed)	Colaboración académica (financiada por FAPESP)	Creación de base de datos pública de referencia	350+ (inicial)	Recurso de investigación para el sistema de salud	La colaboración entre centros de investigación puede suplir la falta de una iniciativa nacional única.
Chile (CEMP)	Público-Privado (Gobierno/Pfizer)	I+D en oncología	Específico del proyecto	Colaborativo con hospitales	Las alianzas estratégicas con la industria pueden acelerar el

					desarrollo de capacidades
--	--	--	--	--	---------------------------

Parte II: El Contexto Ecuatoriano: Perfil de Salud, Diversidad Genómica y Desafíos de Equidad

Una estrategia de implementación de medicina de precisión que simplemente intente replicar modelos de países de altos ingresos está destinada al fracaso en Ecuador. El éxito requiere un diseño profundamente adaptado a tres realidades locales interconectadas: el perfil de salud específico de la nación, su composición genómica única y las desigualdades estructurales que definen su sistema de salud.

Perfil Epidemiológico y de Salud Pública de Ecuador

Ecuador, como muchas naciones de ingresos medios, enfrenta una compleja transición epidemiológica. Si bien persisten desafíos en enfermedades infecciosas como el dengue y la malaria, y en indicadores de salud materno-infantil como la desnutrición crónica y la mortalidad materna, la principal carga de enfermedad y mortalidad proviene ahora de las enfermedades no transmisibles (ENT).

Según datos del Instituto Nacional de Estadística y Censos (INEC) y la Organización Panamericana de la Salud (OPS), las principales causas de muerte en el país son las enfermedades del sistema circulatorio, destacando las enfermedades isquémicas del corazón y las enfermedades hipertensivas. La diabetes mellitus ocupa el segundo lugar, seguida por las enfermedades cerebrovasculares. El cáncer también representa una carga de mortalidad significativa; en las mujeres, las tasas más altas corresponden al cáncer de mama, pulmón y colorrectal.

Este perfil epidemiológico define claramente las áreas de mayor impacto potencial para la medicina de precisión. La farmacogenómica podría optimizar los tratamientos para enfermedades cardiovasculares (ej. antiplaquetarios, estatinas), que son la principal causa de muerte. La estratificación del riesgo genético podría identificar a

individuos con alta predisposición a la diabetes tipo 2, permitiendo intervenciones preventivas más intensivas.¹ Y la oncología de precisión, a través del uso de biomarcadores para guiar terapias dirigidas, ofrece la posibilidad de transformar el pronóstico de los cánceres más prevalentes en el país.¹

El "Varioma" Ecuatoriano: Un Mandato para la Investigación Local

La característica más distintiva y científicamente relevante de Ecuador es la composición genética de su población. Los estudios genéticos confirman consistentemente que el ecuatoriano promedio es el resultado de un mestizaje trihíbrido, con una contribución mayoritaria de ascendencia amerindia (aproximadamente 53-61%), seguida de una componente europea (32-38%) y una menor, pero significativa, componente africana (alrededor del 7%). Esta mezcla única, con sus proporciones específicas y las variantes genéticas particulares heredadas de cada población ancestral, constituye lo que se podría denominar el "Varioma Ecuatoriano".²⁸

Esta realidad choca frontalmente con el "déficit de diversidad" que caracteriza a la investigación genómica global. A partir de 2021, un abrumador 86% de los participantes en estudios de asociación de genoma completo (GWAS), que son la base para muchas herramientas de MP, eran de ascendencia europea.¹ Esta disparidad tiene consecuencias directas y graves. Las herramientas de MP, como los puntajes de riesgo poligénico (PGS) para predecir la probabilidad de desarrollar enfermedades como la diabetes o las cardiopatías, se desarrollan utilizando estos datos sesgados. Como resultado, su precisión disminuye drásticamente cuando se aplican a poblaciones no europeas, como la ecuatoriana, pudiendo llevar a predicciones erróneas y decisiones clínicas equivocadas.¹

Además, la falta de datos de referencia de la población local conduce a una mayor tasa de resultados ambiguos en las pruebas genéticas, conocidos como "Variantes de Significado Incierto" (VUS). Un VUS es un hallazgo que no puede ser clasificado como benigno ni como patogénico, dejando tanto al médico como al paciente en un estado de ansiedad e incertidumbre y negando la promesa de claridad de la MP.¹ La evidencia local ya sugiere la importancia de esta especificidad genética: se ha observado que la leucemia es más frecuente en la población indígena de Ecuador, un patrón diferente al global, y que los ecuatorianos poseen variantes genéticas que

aumentan la susceptibilidad a infecciones por

Helicobacter Pylori.²⁸

Por lo tanto, la diversidad genómica de Ecuador no es un simple obstáculo a superar, sino la justificación más poderosa para invertir en una infraestructura de investigación genómica nacional. Para que la MP sea segura y efectiva en Ecuador, el país debe generar sus propios datos de referencia. Esto transforma la implementación de PM de un simple proyecto de adopción tecnológica a un proyecto de soberanía científica y desarrollo de capacidades nacionales. La creación de un "Varioma Ecuatoriano" se convierte en un activo estratégico nacional.

La Brecha de Equidad en Salud en Ecuador

La implementación de la MP en Ecuador se superpone a un panorama de profundas desigualdades en salud. El acceso a la atención médica está estratificado por factores socioeconómicos, geográficos (con barreras significativas para las poblaciones rurales y amazónicas) y étnicos. El gasto de bolsillo en salud sigue siendo una carga desproporcionada para los hogares más pobres, limitando su acceso a servicios esenciales.

En este contexto, la MP actúa como una "espada de doble filo". Por un lado, tiene el potencial de reducir disparidades, por ejemplo, al desarrollar un tratamiento farmacogenómico que funcione mejor para una variante genética común en la población amerindia. Por otro lado, y con mayor probabilidad si no se gestiona activamente, puede ampliar masivamente la brecha sanitaria.¹ El alto costo de las pruebas genómicas y las terapias dirigidas es la amenaza más inmediata, con el riesgo de que la MP se convierta en un lujo accesible solo en clínicas privadas de las principales ciudades para aquellos que pueden pagarla.¹

Más allá del costo, existe el riesgo de los "algoritmos sesgados". La inteligencia artificial (IA) es un componente clave de la MP, utilizada para analizar datos y predecir riesgos. Sin embargo, si estos algoritmos se entrenan con datos de salud que reflejan las desigualdades existentes (por ejemplo, datos que muestran que las poblaciones más ricas reciben más atención y, por lo tanto, tienen mayores costos de salud), pueden aprender y automatizar estos sesgos. Un estudio emblemático en la revista *Science* demostró cómo un algoritmo ampliamente utilizado en EE. UU. subestimaba

sistemáticamente las necesidades de salud de los pacientes negros porque utilizaba el costo como un indicador de enfermedad, sin tener en cuenta que estos pacientes, por barreras sistémicas, gastaban menos en salud para el mismo nivel de enfermedad.¹ Este ejemplo sirve como una advertencia crítica para Ecuador: la implementación de la MP debe incluir una auditoría rigurosa de los datos y algoritmos para asegurar que no perpetúen la discriminación.

Por estas razones, la equidad no puede ser una consideración posterior en el plan de implementación de la MP; debe ser un principio de diseño fundamental desde el inicio. El proyecto piloto debe incluir deliberadamente a poblaciones rurales y de bajos recursos, y las métricas de éxito deben medir explícitamente el alcance y la adopción en estos grupos.

Marco Regulatorio y Ético-Legal Ecuatoriano

Una fortaleza fundamental para Ecuador es la existencia de un marco legal específico: el **"Reglamento para uso del material genético humano en Ecuador"**.¹ Este reglamento, emitido por el Ministerio de Salud Pública, proporciona un punto de partida crucial para la gobernanza de la investigación genómica, estableciendo normas para el consentimiento informado, la recolección, el almacenamiento y el uso de muestras biológicas humanas. Su existencia demuestra una previsión política y una base sobre la cual construir un marco de gobernanza más completo.

Sin embargo, al comparar esta regulación con estándares internacionales más desarrollados, como la Ley de No Discriminación por Información Genética (GINA) y la Ley de Portabilidad y Responsabilidad de Seguros de Salud (HIPAA) de los Estados Unidos, se hacen evidentes algunas brechas críticas.¹ GINA, por ejemplo, prohíbe explícitamente la discriminación basada en información genética por parte de las aseguradoras de salud y la mayoría de los empleadores. No obstante, GINA tiene limitaciones significativas: sus protecciones no se extienden a los seguros de vida, de discapacidad o de cuidados a largo plazo. Además, una controvertida excepción permite a los empleadores solicitar información genética como parte de programas de "bienestar voluntario", a menudo a cambio de incentivos financieros, lo que puede ser coercitivo.¹

Para generar la confianza pública necesaria para una participación a gran escala en iniciativas de MP, el marco ecuatoriano debe ser fortalecido para abordar

explícitamente estas áreas de potencial discriminación. La protección contra el uso indebido de la información genética más allá del ámbito de la atención médica directa es un pilar indispensable para la legitimidad social de cualquier programa nacional de genómica.

The following table:

Área de Protección	Estándar Internacional (GINA/HIPAA)	Provisión en "Reglamento para uso del material genético humano" (Ecuador)	Brecha Identificada	Recomendación de Política para Ecuador
Discriminación en Seguro de Salud	Prohibido por GINA Título I: las aseguradoras no pueden usar información genética para primas o elegibilidad. ¹	El reglamento se centra en el uso para investigación y salud, no aborda explícitamente el uso por aseguradoras.	Vacío legal específico sobre el uso de datos genéticos en el sector de seguros privados de salud.	Promulgar una ley o reforma que prohíba explícitamente a las aseguradoras de salud solicitar o usar información genética para la toma de decisiones.
Discriminación en Empleo	Prohibido por GINA Título II: los empleadores no pueden usar información genética para decisiones de contratación, despido o promoción. ¹	No cubierto. El reglamento se enfoca en el contexto de la salud.	Ausencia total de protección contra la discriminación genética laboral.	Desarrollar una legislación laboral que incorpore protecciones similares a GINA Título II.
Discriminación en Seguro de Vida/Discapacidad	No protegido por GINA. Es una brecha reconocida en la	No cubierto.	Brecha similar a la de EE. UU., dejando a los ciudadanos	Considerar una legislación pionera que extienda las

	ley de EE. UU.. ¹		vulnerables.	protecciones de no discriminación a los seguros de vida, discapacidad y cuidados a largo plazo.
Privacidad de Datos de Salud	Regulado por HIPAA, que establece estándares para el uso y la divulgación de información de salud protegida. ¹	El reglamento establece principios de confidencialidad y anonimización para la investigación. ¹ La Ley de Protección de Datos Personales de Ecuador ofrece un marco general.	Falta de especificidad sobre la gobernanza de grandes bases de datos genómicos y su interoperabilidad segura.	Crear normas técnicas específicas para la seguridad, el almacenamiento y el intercambio de datos genómicos, alineadas con estándares internacionales como los de GA4GH.
Consentimiento para Investigación Futura	A menudo se utiliza un "consentimiento amplio" para biobancos, un tema de debate ético. ¹	El reglamento permite el consentimiento para líneas de investigación específicas, pero es menos claro sobre el consentimiento amplio para usos futuros no especificados. ¹	Ambigüedad en el alcance del consentimiento, lo que podría limitar la utilidad a largo plazo de un biobanco nacional.	Desarrollar un modelo de consentimiento informado dinámico y en capas para el Biobanco Nacional, que permita a los participantes gestionar sus preferencias a lo largo del tiempo.
Manejo de Hallazgos Incidentales	Guiado por recomendaciones de colegios profesionales (ej. ACMG), que sugieren reportar una	No abordado explícitamente en el reglamento.	Ausencia de una política nacional sobre la gestión y comunicación de hallazgos secundarios clínicamente	Establecer un comité nacional de ética para desarrollar guías de práctica clínica sobre el manejo y la

	lista de hallazgos accionables. ¹		relevantes.	devolución de hallazgos incidentales y secundarios.
--	----------------------------------------------	--	-------------	-----------------------------------------------------

Parte III: Diseño de un Proyecto Piloto de Implementación en Ecuador: Un Enfoque Basado en la Ciencia de la Implementación

Para traducir la promesa de la medicina de precisión en una realidad tangible y equitativa en Ecuador, es imperativo ir más allá de la simple adquisición de tecnología. Se requiere un enfoque metódico y científico para la implementación, uno que reconozca que la introducción de una innovación compleja en un sistema de salud es un desafío social y organizacional, no solo técnico. Esta sección detalla el diseño de un proyecto piloto, utilizando marcos de la ciencia de la implementación para generar evidencia rigurosa que pueda guiar una futura expansión a nivel nacional.

Modelo de Investigación Propuesto: Diseño Híbrido de Implementación-Efectividad (Tipo 1)

En un entorno con recursos limitados como el de Ecuador, esperar a tener evidencia concluyente de la efectividad de una intervención antes de comenzar a estudiar cómo implementarla es un lujo ineficiente. Por esta razón, se propone un **diseño híbrido de implementación-efectividad de Tipo 1**.¹ Este modelo pragmático permite probar una intervención clínica (la prueba de MP) y, al mismo tiempo, observar y evaluar de manera rigurosa las estrategias utilizadas para introducirla en la práctica clínica del mundo real.² En un diseño de Tipo 1, el objetivo principal es evaluar la viabilidad, aceptabilidad e impacto de la

estrategia de implementación, mientras que el objetivo secundario es recopilar datos sobre los *resultados clínicos* de la intervención.

Este enfoque transforma el concepto de "fracaso" en "aprendizaje". Un resultado clínico deficiente en un ensayo tradicional podría llevar a la conclusión de que "la MP no funciona en Ecuador". En cambio, un diseño híbrido permite discernir si el

problema radica en la intervención en sí o en la forma en que se implementó. Por ejemplo, si una prueba farmacogenómica no mejora los resultados, este diseño puede revelar si fue porque los médicos no la adoptaron por falta de conocimiento, porque los resultados del laboratorio tardaron demasiado en llegar o porque los pacientes la rechazaron. Esta distinción es crucial para generar conocimiento accionable y refinar la estrategia para un escalamiento exitoso.

Se propone el **Hospital Carlos Andrade Marín (HCAM)** como el sitio ideal para este proyecto piloto. Como hospital de alta complejidad, centro de referencia nacional y con una misión explícita de investigación y docencia, el HCAM posee el contexto clínico y la necesidad institucional para liderar esta iniciativa.¹

Fase 1 - Evaluación Pre-Implementación: Aplicación del Marco CFIR

Antes de lanzar el piloto, es fundamental realizar una evaluación sistemática de las barreras y facilitadores contextuales que podrían influir en su éxito. Para ello, se propone un estudio de métodos mixtos (cualitativo y cuantitativo) guiado por el **Marco Consolidado para la Investigación de la Implementación (CFIR, por sus siglas en inglés)**.²⁹ El CFIR es un marco integral que organiza los determinantes de la implementación en cinco dominios, proporcionando una "lista de verificación" para asegurar que se consideren todos los factores relevantes.

Los métodos incluirían entrevistas semi-estructuradas con líderes de opinión y directivos del HCAM y del Ministerio de Salud, grupos focales con médicos y personal de laboratorio, y encuestas a una muestra más amplia de profesionales de la salud y pacientes. A continuación, se presenta una tabla que operativiza este estudio.

The following table:

Dominio CFIR	Constructo Específico	Pregunta de Investigación Clave	Método de Evaluación Sugerido
Características de la Innovación	Ventaja Relativa	¿Perciben los clínicos que la prueba genómica ofrece una ventaja clara sobre el estándar de atención actual en términos de	Encuesta a médicos; Grupos focales con clínicos.

		resultados para el paciente o eficiencia?	
	Complejidad	¿Qué tan difícil perciben los médicos y el personal de laboratorio que será integrar el pedido, la realización y la interpretación de la prueba en sus flujos de trabajo actuales?	Entrevistas con jefes de servicio y laboratorio.
Contexto Externo	Necesidades y Recursos del Paciente	¿Cuáles son las barreras (ej. transporte, costo, literacidad en salud) y facilitadores que enfrentan los pacientes para acceder a este tipo de prueba? ¿Cómo se alinea con sus valores y preferencias?	Grupos focales con pacientes y asociaciones de pacientes.
	Presión Externa	¿Existe presión por parte de pares, sociedades científicas o políticas nacionales para adoptar la medicina de precisión?	Entrevistas con directivos y líderes de opinión.
Contexto Interno (HCAM)	Clima de Implementación	¿Existe una cultura receptiva a la innovación y al cambio en los servicios de cardiología/oncología? ¿Hay tensiones o compatibilidad con las iniciativas existentes?	Entrevistas con personal clínico; Encuesta de clima organizacional.
	Preparación para la	¿Están disponibles	Entrevistas con

	Implementación	los recursos necesarios (financieros, personal capacitado, infraestructura de TI, espacio de laboratorio)? ¿Existe un liderazgo comprometido?	directivos; Auditoría de recursos.
Características de los Individuos	Conocimiento y Creencias	¿Cuál es el nivel actual de conocimiento sobre genómica y MP entre los profesionales de la salud? ¿Cuáles son sus creencias sobre su utilidad y sus riesgos?	Encuesta de conocimientos, actitudes y prácticas (CAP).
	Autoeficacia	¿Se sienten los médicos capaces de explicar la prueba a los pacientes, interpretar los resultados y tomar decisiones clínicas basadas en ellos?	Encuesta a médicos utilizando escalas de autoeficacia.
Proceso	Planificación y Campeones	¿Quiénes son los "campeones" o líderes informales que pueden impulsar la adopción? ¿Qué tan detallado y bien comunicado es el plan de implementación?	Entrevistas para identificación de campeones; Análisis de documentos del proyecto.
	Compromiso (Engagement)	¿Cómo se involucrará a los stakeholders clave (médicos, pacientes, administradores) en el diseño y la	Revisión del plan de participación de stakeholders.

		ejecución del piloto?	
--	--	-----------------------	--

Definición de la Intervención de Medicina de Precisión (El "Qué")

La elección del piloto inicial debe ser estratégica: debe abordar un problema de salud prevalente, tener una base de evidencia sólida, ser técnicamente factible y tener el potencial de demostrar un valor claro para los pacientes y el sistema. Se proponen dos opciones de alto impacto:

1. **Farmacogenómica del Clopidogrel en Cardiología:** Esta intervención consistiría en la genotipificación del gen *CYP2C19* para pacientes que han sufrido un síndrome coronario agudo y/o se han sometido a una intervención coronaria percutánea.³² Clopidogrel es un antiplaquetario estándar, pero su eficacia depende de la activación por la enzima *CYP2C19*. Los individuos con variantes genéticas de "pérdida de función" (metabolizadores intermedios o pobres) no activan el fármaco eficazmente, lo que los deja con un riesgo significativamente mayor de eventos tromboticos como infartos o trombosis de stent.³⁴ Dado que las enfermedades cardiovasculares son la principal causa de muerte en Ecuador y que las variantes de *CYP2C19* tienen frecuencias variables y a menudo altas en poblaciones no europeas, este piloto es altamente relevante. Las guías del Consorcio de Implementación de Farmacogenética Clínica (CPIC) proporcionan recomendaciones claras sobre cómo actuar según el resultado del genotipo.³⁵
2. **Genómica del Cáncer de Mama en Oncología:** Esta intervención se centraría en la realización de pruebas de biomarcadores tumorales estándar (receptores de estrógeno, progesterona y HER2) y pruebas genéticas germinales para los genes *BRCA1* y *BRCA2* en pacientes elegibles.¹ El cáncer de mama es una de las principales causas de mortalidad por cáncer en mujeres ecuatorianas. Las pruebas de biomarcadores son esenciales para guiar terapias dirigidas (ej. terapia hormonal, trastuzumab para HER2-positivo) que han revolucionado el pronóstico de la enfermedad.¹ La identificación de mutaciones en *BRCA1/2* no solo guía el tratamiento (ej. inhibidores de PARP), sino que también tiene implicaciones cruciales para la prevención en los familiares del paciente.

La decisión final entre estas dos opciones (o una combinación) deberá basarse en los hallazgos del estudio CFIR y en las prioridades estratégicas del HCAM y del Ministerio

de Salud.

Definición de Resultados y Recolección de Datos (El "Cómo Medimos")

Para evaluar el éxito del piloto de manera integral, se utilizará el marco **RE-AIM**, que mide el impacto de una intervención en la salud pública a través de cinco dimensiones.³⁶

Datos de Implementación (Resultados Primarios)

- **Reach (Alcance):**
 - Métrica: Número, proporción y representatividad (por autoidentificación étnica, nivel socioeconómico, lugar de residencia urbano/rural) de los pacientes elegibles a quienes se les ofrece la prueba y que aceptan participar.
 - Recolección: Registros del proyecto, HCE.
- **Adoption (Adopción):**
 - Métrica: Número y proporción de médicos y servicios elegibles dentro del HCAM que ordenan al menos una prueba genómica durante el período del piloto.
 - Recolección: Registros de laboratorio, registros del proyecto.
- **Implementation (Implementación):**
 - Métrica: Fidelidad a los componentes clave del protocolo (ej. porcentaje de pacientes que reciben asesoramiento pre-test adecuado). Costo por paciente de la estrategia de implementación. Tiempo desde la orden de la prueba hasta la disponibilidad del resultado en el HCE.
 - Recolección: Observación directa, auditoría de HCE, análisis de costos.
- **Maintenance (Mantenimiento):**
 - Métrica: Nivel de institucionalización de la práctica de pruebas genómicas en el HCAM 6-12 meses después de la finalización del financiamiento del piloto.
 - Recolección: Entrevistas de seguimiento, análisis de registros de laboratorio.

Datos de Efectividad Clínica (Resultados Secundarios)

- **Para el piloto de Clopidogrel:**
 - Métrica: Tasa compuesta de eventos cardiovasculares adversos mayores (MACE: muerte cardiovascular, infarto de miocardio no fatal, accidente cerebrovascular no fatal) a 1 año. Tasa de eventos de sangrado mayor (según la escala BARC).
 - Recolección: Seguimiento prospectivo de la cohorte del piloto, revisión de HCE.
- **Para el piloto de Cáncer de Mama:**
 - Métrica: Tasa de prescripción de terapia dirigida apropiada según el perfil de biomarcadores. Tiempo hasta la progresión de la enfermedad. Tasa de identificación de portadoras de mutaciones *BRCA1/2* y su posterior derivación a asesoramiento genético familiar.
 - Recolección: Revisión de HCE, registro de tumores del hospital.

Este diseño riguroso asegurará que, al final del proyecto piloto, los responsables de la formulación de políticas en Ecuador no solo sepan *si* la intervención funcionó, sino, lo que es más importante, *cómo y por qué* funcionó (o no), proporcionando una base de evidencia sólida para la siguiente fase: el escalamiento nacional.

Parte IV: Hoja de Ruta para una Implementación Sostenible y Equitativa de la Medicina de Precisión en Ecuador

La transición de un proyecto piloto exitoso a un servicio nacional integrado y sostenible requiere una planificación estratégica, un compromiso político sostenido y un enfoque por fases. Esta hoja de ruta propone un camino de más de seis años, dividido en tres fases secuenciales: "Aprender y Preparar", "Adaptar y Construir", y "Normalizar e Innovar".

Fase 1: Creación de la Base (Año 1-2) - "Aprender y Preparar"

El objetivo de esta fase inicial es establecer las bases de gobernanza, evidencia y

capacidad humana necesarias para una implementación exitosa a largo plazo.

- **Gobernanza:** La primera acción debe ser el establecimiento de un **Comité Directivo Nacional de Medicina de Precisión**. Este comité debe ser multisectorial, con representación del Ministerio de Salud Pública (MSP), el Instituto Ecuatoriano de Seguridad Social (IESS), la academia (universidades con facultades de medicina y biociencias), sociedades médicas clave (ej. oncología, cardiología), el sector privado y, fundamentalmente, organizaciones de pacientes.³⁸ Sus términos de referencia deben incluir la supervisión del desarrollo de una estrategia nacional de genómica, la promoción de un marco ético y la evaluación del progreso de la implementación.³⁹
- **Investigación:** Se debe lanzar el proyecto piloto de implementación-efectividad, tal como se diseñó en la Parte III, en un centro de alta complejidad como el HCAM. Este piloto es la principal fuente de aprendizaje y generación de evidencia contextualizada para Ecuador.
- **Educación:** La brecha de conocimiento entre los profesionales de la salud es una de las barreras más significativas.¹ En paralelo al piloto, se debe diseñar y pilotear un **currículo nacional de educación en genómica** para profesionales de la salud. Este programa debe basarse en marcos de competencias internacionales, como los desarrollados por el Genomics Education Programme del Reino Unido ⁴¹, pero adaptado a las necesidades específicas identificadas en el contexto ecuatoriano, como las detectadas en el HCAM.¹ Debe cubrir desde conceptos básicos de genética hasta la interpretación de resultados y las implicaciones éticas.
- **Regulación:** Aprovechando el impulso del piloto, se debe iniciar el proceso para fortalecer el marco legal. Esto implica trabajar con la Asamblea Nacional para desarrollar legislación que cierre las brechas identificadas en comparación con GINA, prohibiendo explícitamente la discriminación basada en información genética en seguros de vida y discapacidad, y en el empleo.¹ Simultáneamente, el Comité Directivo debe desarrollar una política nacional de gobernanza de datos genómicos que establezca reglas claras para el intercambio de datos con fines de investigación, garantizando al mismo tiempo una protección robusta de la privacidad del paciente.⁴⁴

Fase 2: Expansión y Escalamiento (Año 3-5) - "Adaptar y Construir"

Con los aprendizajes de la Fase 1, el objetivo de esta segunda etapa es expandir el

alcance de la MP y construir la infraestructura permanente necesaria para su sostenibilidad.

- **Evaluación y Adaptación:** El primer paso de esta fase es analizar exhaustivamente los resultados del proyecto piloto. Utilizando los datos de los marcos CFIR y RE-AIM, se deben identificar las estrategias de implementación que funcionaron y las que no. Este análisis debe informar la adaptación del modelo de implementación antes de su expansión. Por ejemplo, si el piloto reveló que la falta de asesoramiento genético era una barrera, la estrategia de escalamiento debe incluir la formación y contratación de más asesores genéticos.
- **Escalamiento del Servicio Clínico:** Las intervenciones de MP que demostraron ser efectivas y factibles en el piloto (ej. farmacogenómica del clopidogrel) deben expandirse a otros hospitales de la red pública integral de salud (RPIS) y del IESS. Este escalamiento debe ser gradual y adaptativo, reconociendo que las barreras y facilitadores pueden ser diferentes en hospitales regionales o rurales en comparación con un centro de alta complejidad en la capital.
- **Sostenibilidad Económica:** Para que la MP sea sostenible, debe estar integrada en el sistema de financiación de la salud. Es crucial desarrollar un proceso formal de **Evaluación de Tecnologías Sanitarias (HTA)** específico para pruebas genómicas y terapias dirigidas. Este proceso, inspirado en modelos como el del National Institute for Health and Care Excellence (NICE) del Reino Unido ⁴⁶, evaluaría la evidencia de efectividad clínica y costo-efectividad para guiar las decisiones de cobertura y reembolso por parte del sistema de salud público. Sin un mecanismo de HTA, la MP permanecerá como un servicio ad-hoc financiado por proyectos o por el bolsillo del paciente, perpetuando la inequidad.
- **Infraestructura de Datos:** Se debe iniciar la creación de un **Biobanco Nacional Ecuatoriano**. El mandato principal de este biobanco debe ser construir un recurso de datos que refleje la diversidad genética completa del país, con un reclutamiento proactivo de participantes de todas las regiones y grupos étnicos, incluyendo poblaciones indígenas y afroecuatorianas. El modelo de consentimiento debe ser amplio para permitir la investigación futura, pero también dinámico, utilizando herramientas digitales para permitir que los participantes gestionen sus preferencias de uso de datos a lo largo del tiempo, un enfoque que fomenta la confianza y la participación a largo plazo.⁴⁸

Fase 3: Integración y Sostenibilidad (Año 6+) - "Normalizar e Innovar"

El objetivo final es que la medicina de precisión deje de ser una "iniciativa" y se convierta en una parte integral y rutinaria de la atención médica de alta calidad en Ecuador.

- **Integración en la Práctica Clínica:** Las pruebas de MP que hayan pasado por el proceso de HTA y demostrado su valor deben ser incorporadas formalmente en las **Guías de Práctica Clínica (GPC)** nacionales emitidas por el Ministerio de Salud Pública. Esto estandariza su uso, define las indicaciones claras para los clínicos y consolida su lugar en el estándar de atención.
- **Creación de un Sistema de Salud que Aprende:** La verdadera promesa a largo plazo de la MP se realiza cuando se crea un ciclo virtuoso de datos. La infraestructura construida en las fases anteriores (HCE interoperables, Biobanco Nacional) debe permitir que los datos genómicos y clínicos, debidamente anonimizados, alimenten continuamente la investigación.¹ Este flujo de datos permite refinar los algoritmos de riesgo para la población ecuatoriana, descubrir nuevas asociaciones gen-enfermedad relevantes localmente, monitorear la efectividad de las terapias en el mundo real y, en última instancia, mejorar la práctica clínica de forma continua.
- **Fomento del Ecosistema de Innovación Local:** Con una base de datos genómicos única y representativa de su población, Ecuador tendrá un activo estratégico de gran valor. El gobierno debe fomentar un ecosistema local de biotecnología a través de incentivos para startups, alianzas entre la academia y la industria, y la formación de talento en bioinformática y ciencia de datos.¹⁹ Esto no solo mejora la atención médica, sino que también puede generar desarrollo económico y posicionar a Ecuador como un líder regional en investigación genómica de poblaciones mestizas.

The following table:

Fase	Período	Objetivo Principal	Acciones Clave	Actores Responsables	Indicador de Éxito Clave
1. Creación de la Base	Año 1-2	Aprender y Preparar	- Establecer Comité Directivo Nacional. - Lanzar proyecto piloto en HCAM. -	MSP, IESS, HCAM, Academia, Asamblea Nacional	Proyecto piloto en marcha con recolección de datos de implementación y efectividad.

			Diseñar y pilotear currículo de educación en genómica. - Fortalecer marco legal (anti-discriminación, gobernanza de datos).		Borrador de ley anti-discriminación presentado.
2. Expansión y Escalamiento	Año 3-5	Adaptar y Construir	<ul style="list-style-type: none"> - Analizar resultados del piloto y refinar estrategias. - Expandir servicios de MP a 3-5 hospitales adicionales. - Desarrollar y formalizar un proceso de HTA para genómica. - Iniciar la creación del Biobanco Nacional Ecuatoriano. 	MSP, IESS, Agencia de Regulación Sanitaria, Centros de Investigación	Al menos una prueba de MP cubierta por el sistema público basada en evaluación HTA. Biobanco con 5,000+ participantes reclutados.
3. Integración y Sostenibilidad	Año 6+	Normalizar e Innovar	<ul style="list-style-type: none"> - Integrar pruebas de MP validadas en Guías de Práctica Clínica nacionales. - Establecer un sistema de "salud que aprende" 	MSP, SENESCYT, Academia, Sector Privado	Al menos dos GPC nacionales incluyen recomendaciones de pruebas genómicas. Publicación de los primeros estudios de

			<p>con flujo de datos para investigación</p> <ul style="list-style-type: none"> - Fomentar un ecosistema local de I+D en biotecnología. 		<p>investigación basados en datos del Biobanco Nacional.</p>
--	--	--	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	--------------------------------------------------------------

Conclusión: Hacia una Salud de Precisión con Justicia Social para Ecuador

La implementación de la medicina de precisión en Ecuador no es una cuestión de si la tecnología estará disponible, sino de si el país estará preparado para gobernarla con sabiduría, prudencia y un compromiso inquebrantable con la justicia social. Esta monografía ha argumentado que la adopción de la MP es tanto factible como estratégicamente deseable para abordar los principales desafíos de salud de la nación, pero solo si se aborda a través de una lente de equidad sanitaria, se fundamenta en la ciencia de la implementación y se adapta al contexto genómico y socioeconómico único del país.

El análisis de las iniciativas globales demuestra que no existe un único camino hacia el éxito. Ecuador tiene la oportunidad de forjar su propio modelo, uno que aprenda de la integración sistémica de Estonia, del pragmatismo de las alianzas público-privadas en Chile y de la ambición por la diversidad del programa *All of Us* de Estados Unidos. La clave no está en la imitación, sino en la adaptación inteligente.

El corazón de la estrategia ecuatoriana debe ser el reconocimiento de su diversidad genética como un activo estratégico. La creación de un Biobanco Nacional y la generación de datos genómicos locales no es un mero proyecto de investigación, sino un acto de soberanía científica que es prerrequisito para una medicina segura y eficaz para su población. Es la única forma de evitar la importación de herramientas sesgadas que podrían profundizar las disparidades en salud.

El camino propuesto, basado en un diseño híbrido de implementación-efectividad y

guiado por marcos como CFIR y RE-AIM, ofrece una ruta rigurosa pero pragmática. Comienza con un piloto diseñado para aprender, no solo para juzgar, permitiendo que la evidencia contextualizada guíe un escalamiento gradual y reflexivo. La hoja de ruta por fases transforma este aprendizaje en una política nacional sostenible, abordando sistemáticamente los pilares de la gobernanza, la educación, la infraestructura de datos y la financiación.

En última instancia, la visión a largo plazo no debe ser la medicina de precisión como un lujo tecnológico para unos pocos, sino como una herramienta fundamental para avanzar hacia la cobertura universal de salud. Es un medio para un fin mayor: un sistema de salud donde el perfil genético de un individuo indígena de una comunidad rural tiene el mismo poder para guiar su tratamiento que el de un habitante urbano de mayores recursos. Realizar esta promesa —la de una medicina verdaderamente para todos— es el desafío central y la mayor oportunidad que la revolución genómica presenta para el futuro de la salud en Ecuador.

Works cited

1. CME_ Medicina de Precisión Avanzada_.docx
2. Challenges and opportunities for precision medicine in developing nations - ResearchGate, accessed July 22, 2025, https://www.researchgate.net/publication/391909740_Challenges_and_opportunities_for_precision_medicine_in_developing_nations
3. From Roadblocks to Milestones: Assessing the Path Forward for Precision Medicine Policy for Cancer Care in Latin America - Juniper Publishers, accessed July 22, 2025, <https://juniperpublishers.com/jojph/JOJPH.MS.ID.555766.php>
4. Home - National Institutes of Health (NIH) |, accessed July 22, 2025, <https://allofus.nih.gov/>
5. All Of Us Research Program, accessed July 22, 2025, <https://allofus.cedars-sinai.edu/>
6. LATINX HEALTH EQUITY SUMMIT - UnidosUS, accessed July 22, 2025, https://unidosus.org/wp-content/uploads/2022/12/unidosus_lhesummit_allofus.pdf
7. 100,000 Genomes Project - Wikipedia, accessed July 22, 2025, https://en.wikipedia.org/wiki/100,000_Genomes_Project
8. 100,000 Genomes Project — Knowledge Hub, accessed July 22, 2025, <https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/genotes/knowledge-hub/100000-genomes-project/>
9. 100,000 Genomes Project | Genomics England, accessed July 22, 2025, <https://www.genomicsengland.co.uk/initiatives/100000-genomes-project>
10. Estonian Biobank, accessed July 22, 2025, <https://genomics.ut.ee/en/content/estonian-biobank>
11. GDPR Brief: the Finnish Secondary Use Act 2019 (May 2020 bonus brief) –

- GA4GH, accessed July 22, 2025,
https://www.ga4gh.org/news_item/ga4gh-gdpr-brief-the-finnish-secondary-use-act-2019-may-2020-bonus-brief/
12. National registries - FinnGen, accessed July 22, 2025,
<https://www.finngen.fi/en/national-registries>
 13. Transforming Healthcare in Singapore with Precision Medicine - HOP Medical Centre, accessed July 22, 2025, <https://hop.sg/precision-medicine-singapore/>
 14. Precision medicine in Singapore: How are global biomedical ..., accessed July 22, 2025,
<https://www.edb.gov.sg/en/business-insights/insights/precision-medicine-in-singapore-how-are-global-biomedical-sciences-players-advancing-cancer-treatment-and-personalised-healthcare.html>
 15. South Korea Positions Life Sciences Sector for Global Leadership ..., accessed July 22, 2025,
<https://trial.medpath.com/news/fb39c987e68249d2/south-korea-positions-life-sciences-sector-for-global-leadership-with-strategic-five-point-plan>
 16. China embraces precision medicine on a massive scale - ResearchGate, accessed July 22, 2025,
https://www.researchgate.net/publication/314283669_China_embraces_precision_medicine_on_a_massive_scale
 17. China's Push for Precision Medicine: Lessons for Science and ..., accessed July 22, 2025,
<https://ucigcc.org/wp-content/uploads/2023/09/Larry-Au-Working-Paper-9.25.23.pdf>
 18. Precision Medicine and Policy Summit Insight Report, accessed July 22, 2025,
https://www.sps.tsinghua.edu.cn/_local/E/17/30/C261396E24733785C4E52E7B62D_21520630_15F1F6.pdf?e=.pdf
 19. Full article: Challenges and opportunities for precision medicine in developing nations, accessed July 22, 2025,
<https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/23808993.2025.2505796>
 20. BIPMed, accessed July 22, 2025, <https://www.bipmed.org/about.html>
 21. The Brazilian Initiative on Precision Medicine (BIPMed): fostering genomic data-sharing of underrepresented populations - PubMed, accessed July 22, 2025,
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33083011/>
 22. Pfizer launches precision medicine center in Chile | Drug Discovery ..., accessed July 22, 2025,
<https://www.drugdiscoverynews.com/pfizer-launches-precision-medicine-center-in-chile-9845>
 23. Instituto Nacional de Medicina Genómica - Wikipedia, accessed July 22, 2025,
https://en.wikipedia.org/wiki/Instituto_Nacional_de_Medicina_Gen%C3%B3mica
 24. Development of Genomic Sciences in Mexico: A Good Start and a Long Way to Go - PMC, accessed July 22, 2025,
<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC1994971/>
 25. OriGen: the search for the Mexican genome - TecScience - Tecnológico de Monterrey, accessed July 22, 2025,

- <https://tecscience.tec.mx/en/interactives/origen-project/>
26. Scipher Medicine expands its global presence, bringing precision medicine to Latin America through its alliance with Grupo Amarey, accessed July 22, 2025, <https://www.sciphermedicine.com/scipher-medicine-expands-its-global-presence-bringing-precision-medicine-to-latin-america-through-its-alliance-with-grupo-amarey/>
 27. Implementing precision oncology in Latin America to improve patient outcomes: the status quo and a call to action for key stakeholders and decision-makers, accessed July 22, 2025, <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10901631/>
 28. Científicos concluyen que el perfil genético de los ecuatorianos es indígena en un 60%, accessed July 22, 2025, <https://www.primicias.ec/noticias/tecnologia/ecuador-genetica-europea-padre-a-merindia-madre/>
 29. Integrating the CFIR and Tensions into a Novel Conceptual Model for Te | JHL, accessed July 22, 2025, <https://www.dovepress.com/integrating-the-consolidated-framework-for-implementation-research-cfi-peer-reviewed-fulltext-article-JHL>
 30. Using the Consolidated Framework for Implementation Research (CFIR) in Implementation Research and Practice - The Center for Implementation, accessed July 22, 2025, <https://thecenterforimplementation.com/toolbox/using-the-cfir-in-implementation-research-and-practice>
 31. The Consolidated Framework for Implementation Research – Technical Assistance for users of the CFIR framework, accessed July 22, 2025, <https://cfirguide.org/>
 32. Pharmacogenomics (PGx) Clopidogrel CYP2C19 Test - Helix, accessed July 22, 2025, <https://www.helix.com/test-catalog/pharmacogenomics/pgx-clopidogrel-test>
 33. Full article: Antiplatelet Therapy Guided by CYP2C19 Point-of-Care Pharmacogenetics Plus Multidimensional Treatment Decisions - Taylor & Francis Online, accessed July 22, 2025, <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.2217/pgs-2023-0200>
 34. Implementation and management outcomes of pharmacogenetic CYP2C19 testing for clopidogrel therapy in clinical practice - Research Collection, accessed July 22, 2025, https://www.research-collection.ethz.ch/bitstream/20.500.11850/453857/3/Rusmann2021_Article_ImplementationAndManagementOut.pdf
 35. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC), accessed July 22, 2025, <https://cpicpgx.org/>
 36. Understanding and applying the RE-AIM framework: Clarifications and resources - PMC, accessed July 22, 2025, <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC8327549/>
 37. RE-AIM – Home – Reach Effectiveness Adoption Implementation Maintenance, accessed July 22, 2025, <https://re-aim.org/>
 38. Expired RFA-PM-16-001: Precision Medicine Initiative Cohort Program

- Coordinating Center (U2C) - NIH Grants and Funding, accessed July 22, 2025, <https://grants.nih.gov/grants/guide/rfa-files/rfa-pm-16-001.html>
39. Privacy Policy - Precision For Medicine, accessed July 22, 2025, <https://www.precisionformedicine.com/privacy-policy>
 40. Our Story - Precision Health Research, Singapore, accessed July 22, 2025, <https://www.npm.sg/about-us/our-story/>
 41. New Competency Framework for Genomic Testing - AGNC, accessed July 22, 2025, <https://www.agnc.org.uk/news/new-competency-framework-for-genomic-testing/>
 42. Competency frameworks - Genomics Education Programme, accessed July 22, 2025, <https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/competency-frameworks/>
 43. Facilitating genomic testing: A competency framework, accessed July 22, 2025, <https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/competency-frameworks/consent-a-competency-framework/>
 44. NHS Genomic Medicine Service, accessed July 22, 2025, <https://www.england.nhs.uk/contact-us/privacy-notice/nhs-genomic-medicine-service/>
 45. How your data is used | Genomics England, accessed July 22, 2025, <https://www.genomicsengland.co.uk/patients-participants/data>
 46. Technology appraisal guidance - NICE, accessed July 22, 2025, <https://www.nice.org.uk/about/what-we-do/our-programmes/nice-guidance/nice-technology-appraisal-guidance>
 47. NHS England and NICE genomic testing pathway, accessed July 22, 2025, <https://www.england.nhs.uk/long-read/nhs-england-nice-genomic-testing-pathway/>
 48. ANNEX 3. Template consent form for biobanking - NCBI, accessed July 22, 2025, <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK567246/>
 49. Broad consent versus dynamic consent in biobank research: Is passive participation an ethical problem? - PMC, accessed July 22, 2025, <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC3746258/>