

**PROPUESTA DE PROCESO DE PARTICIPACIÓN CIUDADANA PARA LA ELABORACIÓN  
DE UN PLAN NACIONAL DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES**

El presente informe se realiza en el marco de contrato firmado con fecha 10 de marzo del 2016, entre el Comité de Senadores del Partido Demócrata Cristiano y el Centro Democracia y Comunidad.

Prestación de servicios a honorarios del Centro Democracia y Comunidad, serán prestados en las condiciones que requieran los Senadores, ya sea en servicios de asesorías en elaboración de propuestas de asesorías legislativas permanente y confección de informes de seguimiento de tramitación de leyes.

Los servicios se prestarán en las condiciones que se requieran; mediante documentos, preparación o participación en informes, minutas, correos electrónicos, trabajos de todo tipo de soporte u otros semejantes; comparecencia personal en reuniones de trabajo o colaboración en actividades en terreno o similares, o consultas verbales, sean personales, telefónicas o de índole análoga.

Ya que la asesoría que presta la CDC para el Comité de Senadores del Partido Demócrata Cristiano es de confianza y de que las obras a que pueda dar origen se producirán por encargo de los Senadores para quedar a disposición de este Comité con vista al ejercicio de su labor parlamentaria, el Centro de Estudios acepta que no le son aplicables las disposiciones de la Ley 17.336 sobre propiedad intelectual.

## CONTENIDO

### 1. ANTECEDENTES

- 1.1. Datos epidemiológicos.
- 1.2. Datos de los sistemas de salud.

### 2. CONTEXTO

- 2.1. Rectoría, regulación y fiscalización.
- 2.2. Promoción, educación y formación.
- 2.3. Registro, investigación y vigilancia.
- 2.4. Provisión de servicios asistenciales.
- 2.5. Protección e inserción social.

### 3. PROCESO DE PARTICIPACIÓN CIUDADANA PARA LA ELABORACIÓN DE UNA PROPUESTA DE PLAN NACIONAL DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES.

- 3.1. Objetivo general.
- 3.2. Metodología.
- 3.3. Objetivo del trabajo de las Comisiones.
- 3.4. Comisiones y áreas de trabajo de cada una de ellas.
- 3.5. Cronograma.

### REFERENCIAS.

## **1. ANTECEDENTES.**

### **1.1. Datos epidemiológicos.**

Las enfermedades poco frecuentes (EPF) son aquellas que tienen una baja prevalencia y representan una alta carga de enfermedad para quienes la padecen. Al tener una baja prevalencia, normalmente es difícil arribar a una confirmación diagnóstica de la enfermedad, debido a que no existe una suficiente formación profesional sobre las mismas ni suficientes incentivos para su investigación, lo que determina que se produzca un “peregrinaje” de los pacientes hasta la determinación de su condición de salud, lo que de por sí genera costos económicos y sociales relevantes, además de la escasa disponibilidad de tratamientos y protección financiera para ellos, lo que aumenta las brechas a las que se ven enfrentados quienes tienen dichas enfermedades.

Se han identificado entre 5000 y 8000 enfermedades con dichas características en el mundo, las que afectarían entre un 6% y un 8% de la población mundial. Sin embargo, dichas cifras podrían variar dependiendo de la capacidad diagnóstica instalada en cada país, por lo que el porcentaje de personas que las padecen podría estar infravalorada. No obstante, hay un consenso internacional en que la cantidad actual de dichas enfermedades oscila entre las cifras mencionadas.

La mayor parte de estas enfermedades tienen una causa genética o congénita, lo que determina la importancia de que los países cuenten con programas de pesquisa neonatal, con el objeto de identificar de manera precoz diversas patologías, especialmente las EPF, cuyo diagnóstico oportuno puede determinar la sobrevivencia de la persona. Más de un 80% de las EPF tienen causas congénitas, mientras que el 75% de las personas que las padecen presentan diversos síntomas neurológicos y discapacidades físicas e intelectuales, entre otras afecciones. En tanto, muchas de ellas son fatales, sin un tratamiento o cura conocida. Un tercio de las personas con EPF muere antes de los 5 años de edad.

### **1.2. Datos de los sistemas de salud.**

En general, los profesionales de la salud no están suficientemente capacitados para reconocer enfermedades que ocurren con poca frecuencia, lo que lleva a diagnósticos erróneos e intervenciones médicas inadecuadas que se suceden unas a otras hasta llegar a una confirmación diagnóstica certera. De lo anterior, se produce una larga “ruta del paciente” hasta que pueda obtener una confirmación

diagnóstica de su condición de salud, lo que implica un gasto económico difícil de asumir para las familias y una frustración ante la incertidumbre de las causas que originan la condición de salud del paciente.

Con una intervención médica oportuna, en general, estas enfermedades pueden controlarse y mantener la salud de las personas, sin embargo, no habiendo confirmación diagnóstica o siendo ésta limitada, difícilmente las personas pueden contar con una atención oportuna, aparte de la falta de protección financiera respecto de dichos tratamientos.

Al respecto, uno de los aspectos más relevantes en que deben avanzar los países es en velar porque las familias sean beneficiadas con servicios de asesoramiento genético y de otro apoyo comunitario, con el objeto de proveer mecanismos de diagnóstico oportuno y al mismo tiempo acompañar al paciente y a la familia en el ciclo de la enfermedad.

Por otro lado, es necesario diseñar intervenciones de salud que faciliten el diagnóstico correcto temprano y brinden una atención adecuada y oportuna. Para ello, es relevante contar con programas de pesquisa neonatal y exámenes genéticos, con el objeto de proveer un efectivo control epidemiológico mediante un sistema en red entre los diversos establecimientos de salud, con criterios regionales.

## **2. CONTEXTO.**

### **2.1. Rectoría, regulación y fiscalización.**

La mayoría de los países utiliza tasas de incidencia o prevalencia determinada para calificar a una enfermedad como rara o poco frecuente. En el caso de nuestro país no hay una definición expresa de aquello, sin embargo, en países de la región sí se establece en la ley u otros instrumentos legales de rango inferior alguna definición que determina las políticas públicas destinadas a dichas enfermedades. Por ejemplo, en el caso de México, las EPF se encuentran reguladas en la Ley General de Salud. Colombia regula dichas enfermedades en la Ley 1.392 del año 2010. En el caso de Perú y Argentina, sus respectivas legislaciones sobre EPF datan del año 2011. En todas ellas definen expresamente una tasa de incidencia para calificar a las EPF como tales.

La definición de enfermedades poco frecuentes, en las distintas legislaciones, varía de una prevalencia entre 1 en 500.000 personas a 1 en 2.000 personas. Así por ejemplo, Francia y Argentina consideran como EPF aquellas enfermedades que afectan a 1 de cada 2000 habitantes. España y México las define como aquellas cuya prevalencia es menor a 5 casos por cada 10.000 personas. El

Reino Unido la define como una enfermedad debilitante crónica o potencialmente mortal que afecta a 5 personas o menos de cada 10.000 habitantes.

Generalmente se desconoce la prevalencia exacta de una enfermedad rara, ya que aquello depende de la capacidad diagnóstica que se tenga respecto de una enfermedad en específico y de la capacidad técnica de cada país. Los cálculos son aproximaciones que se pueden sobreestimar o subestimar las cifras dependiendo de dichas capacidades, por lo que la tasa de prevalencia tenderá al aumento mientras mejore el diagnóstico y detección. De esta manera, muchas de las tasas pueden estar infravaloradas.

Algunos países tienen un listado de enfermedades raras basado en opiniones de expertos (consenso científico de considerarla como tal) y datos epidemiológicos. Así por ejemplo, Francia tiene un banco nacional de datos de enfermedades raras. En el caso de España, existe un registro de EPF o raras que fue desarrollado a partir de una red española de registros para la investigación, el que se construye a partir de la inclusión directa del paciente o a través de profesionales de salud. En cuanto a Reino Unido, se recopilan datos para 1.008 enfermedades raras y anomalías congénitas de 244 centros de atención médica.

Al momento de establecer un listado de EPF, los países deben establecer criterios consistentes, claros y transparentes para determinar si una enfermedad se incluye en dicho listado y la metodología de su evaluación, con el objeto de que sean identificables y conocidos por la sociedad.

Por otro lado, la definición de EPF que adopte cada legislación se debe considerar la gravedad de la enfermedad y la disponibilidad de tratamiento. No solo basta con una consideración de la prevalencia de la misma, sino también dichos aspectos, con el objeto de no excluir patologías que tienen características similares en cuanto a la carga de enfermedad que ellas representan y las dificultades de acceso a tratamiento que tienen.

## **2.2. Promoción, educación y formación.**

Debido a la baja prevalencia de las enfermedades raras y al reducido número de pacientes, hay un bajo conocimiento de ellas en la población, en profesionales de la salud y en los tomadores de decisiones políticas. Existe un desconocimiento de sus características y de las barreras que representan para las personas que las padecen, lo que dificulta no solo su diagnóstico y efectivo tratamiento, sino también restringen su inclusión social.

Este escaso conocimiento de las EPF muchas veces genera riesgos de estigma y discriminación o exclusión en determinadas políticas públicas. Por ejemplo, hay ciertas personas que al padecer EPF

tienen necesidades alimenticias especiales, sin embargo, no tienen acceso a programas que respondan a su condición. Muchas enfermedades traen consigo algún tipo de discapacidad física o psíquica a raíz de las cuales deben enfrentar barreras en su entorno.

Asimismo, existe una escasez de conocimientos y expertos con interés en las enfermedades raras, ya que al tener un bajo número de pacientes y dificultades técnicas para su estudio, no es suficientemente atractivo generar investigación en torno a ellas. De esta manera, no existen suficientes incentivos financieros para formación e investigación, lo que redundará en una escasa cantidad de especialistas en la materia.

De esta manera, es necesario formalizar y/o fortalecer profesiones o especialidades, por ejemplo, aquellas relacionadas al asesoramiento genético, así como también introducir incentivos para la investigación en torno a estas enfermedades.

### **2.3. Registro, investigación y vigilancia.**

Por otro lado, no existe suficiente investigación sobre la carga social y económica de estas enfermedades y las características de los pacientes de grupos de población específicos, lo que dificulta el conocimiento sobre la carga de la enfermedad que significa para aquellas personas que tienen alguna EPF.

La investigación relacionada con las EPF es relativamente costosa debido al uso de equipos sofisticados y los costos de organizar pequeños ensayos, de ahí que sea limitada, además de la escasez de incentivos para desarrollarla.

Por lo anterior, el financiamiento para investigación de las EPF es limitado. Los laboratorios tienen pocos incentivos para desarrollar investigación sobre este tipo de EPF, por lo que el desarrollo de conocimiento sobre estas enfermedades es relativamente limitado.

Por otro lado, las altas tasas de mortalidad de estas enfermedades y la baja prevalencia hace que los estudios longitudinales sean difíciles de aplicar. De ahí que sea difícil identificar a estas enfermedades y determinar con mayor exactitud la prevalencia de las mismas.

Por lo anterior, se necesitan alternativas para ensayos clínicos adaptados a pequeñas poblaciones e infraestructuras para recopilar datos reales y rigurosos. En esto el apoyo de la red de salud es relevante.

Los registros de pacientes pueden ayudar a recopilar datos sobre características demográficas, enfermedades y tratamientos. Al respecto, es necesario implementar un banco nacional de datos, que

sea accesible para los tomadores de decisiones e investigadores, pero resguardando la privacidad de los datos de las personas. De esta manera, es importante estandarizar dichos registros y compartir información de manera segura y privada, con el objeto de no vulnerar derechos fundamentales de las personas.

Los datos de pacientes con enfermedades raras también tienen el potencial de sustentar la investigación clínica y de salud pública e informar el diseño y la prestación de servicios de salud, por lo que mediante la implementación de un sistema de registro se pueden adoptar decisiones políticas focalizadas y basadas en información fidedigna disponible.

#### **2.4. Provisión de servicios asistenciales.**

Los pacientes, ante el desconocimiento de las causas de su condición de salud, experimentan un largo peregrinaje médico hasta obtener una confirmación diagnóstica, el cual es influido por una serie de factores, entre los que se puede mencionar un desconocimiento generalizado de las enfermedades poco frecuentes y la escasa capacidad diagnóstica del sistema respecto de este tipo de enfermedades.

De acuerdo a un estudio del año 2012, el 25 % de las personas con enfermedades poco frecuentes o raras tuvo que transitar por ese peregrinar entre 5 y 30 años antes de obtener un diagnóstico, el 25 % tuvo que viajar a una región diferente en el proceso, y casi la mitad de estos pacientes recibieron al menos un diagnóstico erróneo anterior al preciso. Ese peregrinar en el caso de nuestro país se acentúa ante la existencia de un modelo de atención en red para determinar el diagnóstico de estas enfermedades y las escasas capacidades y acceso a exámenes genéticos. Además, el acceso a atenciones especializadas en regiones es limitado, por lo que los pacientes requieren trasladarse a Santiago para continuar con el proceso hasta obtener una confirmación diagnóstica.

Para más del 40 % de los pacientes con enfermedades poco frecuentes o raras, los diagnósticos erróneos causan retrasos en el tratamiento y cuando no se logran diagnosticar generan frustración en el paciente y en sus familiar, con el riesgo de que se autoexcluyan del sistema de salud, acentuándose las complicaciones de su condición de salud ante la falta de tratamiento.

Muchas personas que viven con una enfermedad poco frecuentes o rara nunca reciben un diagnóstico, en parte porque existen pruebas de diagnóstico para solo 3000 enfermedades raras. Considerando que existe un consenso respecto de la existencia de entre 5000 y 8000 de este tipo de enfermedades, la brecha es abrumadora.

Durante la última década, los avances científicos en genética molecular han permitido poder caracterizar las causas de muchas enfermedades poco frecuentes raras, lo que implica contar con

relevantes oportunidades para diagnosticar individuos y determinar fenotipos, sin embargo, la capacidad de laboratorios en general son limitadas y aún no son suficientemente disponibles.

La evaluación del recién nacido es la mejor práctica comprobada con el potencial de contribuir al diagnóstico y manejo temprano de la salud de los neonatos. Es por ello que es relevante potenciar programas de pesquisa neonatal, con el objeto de contar con un efectivo control del estado de salud de los recién nacidos.

En cuanto a los tratamientos disponibles, se debe mejorar la coordinación de la atención de salud en el paciente a través de la especialidad médica, el curso de la vida y con referentes por zonas geográficas mediante redes en el sistema, con el objeto de contribuir al acceso oportuno a diagnósticos y tratamientos de la población.

Los tratamientos solo están disponibles para aproximadamente 200 enfermedades poco frecuentes o raras, por lo que más del 90 % de los pacientes no tienen opciones de tratamiento médico disponibles para ellos, debido a que su acceso y protección financiera es limitado. Es por ello que se debe otorgar una mayor cobertura financiera a tratamientos disponibles y fijar criterios de priorización transparentes para su acceso. Actualmente, el único sistema con dichas características es el que el sistema de protección financiera para enfermedades de alto costo que crea la Ley N° 20.850, sin embargo, éste no otorga protección exclusivamente a enfermedades poco frecuentes y muchas de ellas se encuentran excluidas de dicho sistema.

## **2.5. Protección e inserción social.**

En muchas familias constituidas por una persona con una enfermedad rara, uno de sus miembros asumen la labor de cuidador, limitando la posibilidad de que pueda ejercer un trabajo remunerado o que lo haga en menor medida de lo pudiese, lo que genera un impacto en la economía del hogar. Dichas personas, que ejercen su labor de cuidadores, a menudo guían a los pacientes y sus familias a lo largo de sus viajes para asegurar el diagnóstico, acceder al tratamiento, además de velar por su bienestar. Sería adecuado que el Estado provea servicios profesionales de cuidado y/o capacite a personas para que desempeñen dicha labor.

Por otro lado, los costos que asumen las familias son abrumadores. Estas enfermedades tienen una alta carga económica. Según un estudio, los gastos médicos de los pacientes con enfermedades raras excedieron tres veces su ingreso individual y el doble de su ingreso familiar. De esta manera, las familias que tienen un miembro con una enfermedad poco frecuente tienen una alta probabilidad de encontrarse en una situación de vulnerabilidad socioeconómica, por lo que es relevante que el Estado

implemente programas focalizados para garantizar el ejercicio de derechos sociales y económicos de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias.

### **3. PROCESO DE PARTICIPACIÓN CIUDADANA PARA LA ELABORACIÓN DE UNA PROPUESTA DE PLAN NACIONAL DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES.**

Mediante el presente informe, y considerando los antecedentes anteriormente descritos sobre las enfermedades poco frecuentes, se propone la creación de un proceso de participación ciudadana para la elaboración de una propuesta de Plan Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes, el que sea convocado por la senadora Carolina Goic, en su calidad de presidenta de la Comisión de Salud del Senado, y el Ministerio de Salud, mediante el cual se invite a representantes de agrupaciones de pacientes, de sociedades científicas, laboratorios y expertos en campos de la medicina, salud pública, bioética y derecho sanitario, en torno a lineamientos para la elaboración de dicho Plan.

#### **3.1. Objetivo general.**

Crear un espacio de participación ciudadana para la elaboración de una propuesta de Plan Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes que proponga acciones destinadas al abordaje integral de dichas enfermedades, articulando las redes de atención de salud y considerando diversas dimensiones para garantizar el acceso oportuno a las atenciones de salud de las personas afectadas por dichas enfermedades.

#### **3.2. Metodología.**

Se sugiere dividir el trabajo para la elaboración de un Plan en cinco comisiones:

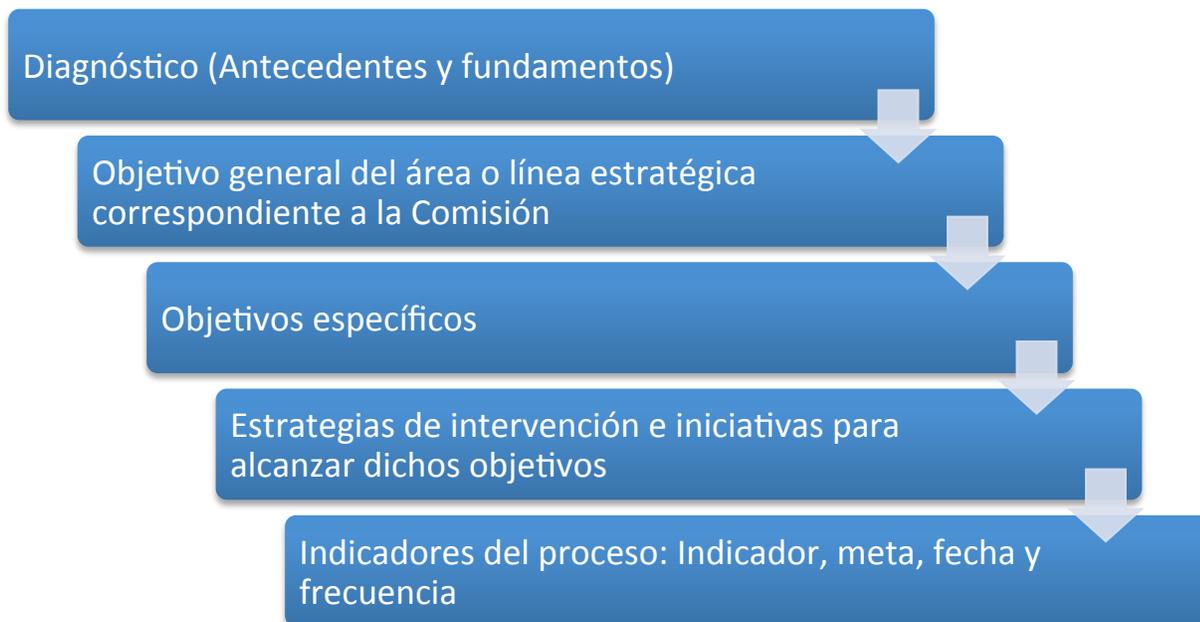
- a) Comisión de rectoría, regulación y fiscalización.
- b) Comisión de provisión de servicios asistenciales.
- c) Comisión de registro, información y vigilancia.
- d) Comisión de promoción, educación y formación.
- e) Comisión de protección e inserción social.

Se implementará un proceso de inscripción abierto a la ciudadanía mediante un formulario a través del cual cada persona se podrá inscribir en una Comisión de acuerdo a su interés. Una vez inscrito, el equipo coordinador del proceso de participación ciudadana le enviará un correo electrónico invitándolo a una reunión Zoom mediante la cual se constituirá la respectiva Comisión.

Cada Comisión contará con:

- Coordinador: Encargado de realizar la convocatoria a cada una de las reuniones y dirigir el debate de ellas. Este cargo le corresponderá a un miembro del equipo parlamentario de la senadora Carolina Goic.
- Secretario Ejecutivo: Esta persona será la encargada de llevar el registro de las reuniones y elaborar el informe final de los acuerdo adoptados por la respectiva Comisión. Asimismo, será el representante de la Comisión en instancias de coordinación del proceso. El Secretario Ejecutivo será electo por lo participantes de la respectiva Comisión.
- Actuarios: Los participantes de la Comisión, en forma voluntaria, se alternarán en la elaboración de actas de las Comisiones.

Las Comisiones trabajarán en base a un plan de trabajo que se describe más adelante para la elaboración de un informe que contendrá un plan de la respectiva Comisión y su área de trabajo específico, el que deberá estructurarse en base a los siguientes contenidos: Diagnóstico (antecedentes y fundamentos); Objetivo General del área o línea estratégica correspondiente a la Comisión; Objetivos Específicos; Estrategias de intervención e iniciativas para alcanzar dichos objetivos; Indicadores del proceso: indicador, meta, fecha y frecuencia.



### **3.3. Objetivo del trabajo de las Comisiones.**

- Proponer políticas, planes y programas relacionados con materias referentes a las enfermedades poco frecuentes;
- Proponer acciones que contribuyan al diagnóstico oportuno y tratamiento de enfermedades poco frecuentes;
- Recomendar medidas para generar información necesarias para la toma de decisiones político técnicas sobre enfermedades poco frecuentes;
- Contribuir al desarrollo de estrategias de capacitación continua del recurso humano vinculado a dichas enfermedades;
- Evaluar la necesidad de modificaciones normativas que faciliten la implementación y evaluación de políticas y acciones en la materia;
- Realizar recomendaciones en la revisión de guías de práctica clínica, normas y protocolos en la materia;
- Contribuir a posicionar a las enfermedades poco frecuentes entre los desafíos de distintos sectores gubernamentales.

### **3.4. Comisiones y área de trabajo de cada una de ellas.**

#### a) Comisión de rectoría, regulación y fiscalización.

El área de trabajo abarca todas aquellas acciones que tengan por objeto la definición de criterios y estándares de calidad de servicios, recursos humanos, centros de resolución integral para la atención de pacientes. Elaboración de normas, orientaciones técnicas, guías clínicas, protocolos y reglamentos y desarrollo de actividades de monitoreo y fiscalización que aseguren el adecuado cumplimiento del marco normativo y de los objetivos del Plan.

#### b) Comisión de provisión de servicios asistenciales.

El área de trabajo comprende todas aquellas acciones que tengan por objeto mejorar la oferta de servicios de salud para garantizar una atención integral del cáncer, en todos los niveles, favoreciendo la entrega de un tratamiento de calidad y eficaz, considerando la necesidad de diagnóstico precoz, tratamiento oportuno y apoyo a los pacientes y las familias para mejorar su calidad de vida.

#### c) Comisión de registro, información y vigilancia.

El área de trabajo comprende todas aquellas acciones que tengan por objeto contar con información oportuna y de calidad que permita una mejor gestión de la Red Asistencial, más y mejor investigación en enfermedades poco frecuentes y la toma de decisiones en base a data.

d) Comisión de promoción, educación y formación.

El área de trabajo abarca todas aquellas acciones que tengan por objeto visibilizar y mejorar el conocimiento de la población respecto de las enfermedades poco frecuentes, así como iniciativas para promover la capacitación continua del recurso humano vinculado a dichas enfermedades y el fortalecimiento de las organizaciones de la sociedad civil para la toma de decisiones.

e) Comisión de protección e inserción social.

El área de trabajo abarca todas aquellas materias que tengan por objeto brindar protección social a las personas con enfermedades poco frecuentes, promoviendo su inserción social y garantizando el ejercicio de sus derechos fundamentales. Comprende todas aquellas acciones, prestaciones y sistemas de gestión distintos del ámbito de atenciones médicas; así como aquellas acciones relacionadas a la promoción de derechos, diseño y administración de instrumentos de política pública.

### **3.5. Cronograma de trabajo.**

El trabajo de las Comisiones finalizará con la elaboración de un informe final correspondiente a su respectiva área o línea estratégica. Con posterioridad a ello, el equipo coordinador sistematizará los informes para reunirlos en un solo documento que se entregará al Ministerio de Salud.

Actividades/Semana	Enero		Febrero				Marzo			
	18	25	1	8	15	22	1	8	15	22
Diagnóstico. Discutir e identificar los problemas, necesidades, recursos y oportunidades con que cuenta nuestro sistema en relación a las enfermedades poco frecuentes.										
Diagnóstico. Priorizar problemas y necesidades identificados de acuerdo a la urgencia de su abordaje o solución.										
Diagnóstico. Recopilar antecedentes que fundamenten dichas necesidades.										
Definir el objetivo general del área estratégica de la Comisión y sus objetivos específicos.										
Definir estrategias de intervención e iniciativas para alcanzar los objetivos específicos										
Determinar indicadores del proceso: indicador, meta, fecha y frecuencia.										
Entrega del informe final de la Comisión										

## REFERENCIAS

1. CABELLO et al., Asesoría implementación plan piloto. Programa de pesquisa neonatal ampliada. Recomendaciones generales (Santiago de Chile, 2015), disponible en [www.inta.cl](http://www.inta.cl) (consultado el 2 de febrero de 2021).
2. ENCINA et al., *Rare diseases in Chile: challenges and recommendations in universal health coverage context*, (Orphanet Journal of Rare Diseases, 2019), disponible en <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1261-08/> (consultado el 2 de febrero de 2021).
3. Foro de Cooperación Económica Asia-Pacífico, Plan de acción sobre enfermedades raras, disponible en <https://www.apec.org/rarediseases/Action-Plan> (consultado el 2 de febrero de 2021).
4. RICHTER et al., *Rare diseases terminology and definitions – a systematic global review: Report of the ISPOR Rare disease special interest group* (Value in Health, 2015), disponible en <https://dx.doi.org/10.1016/j.val.2015.05.008> (consultado el 1 de febrero de 2021).
5. RODWELL, Charlotte, AYMÉ, Ségolène, *Rare disease policies to improve care for patients in Europe* (Biochimica et Biophysica Acta, 2015), disponible en [www.elsevier.com/locate/bbadis](http://www.elsevier.com/locate/bbadis) (consultado el 1 de febrero de 2021).