

PROPUESTA DE PLAN NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES





**PARTICIPANTES DEL PROCESO DE
PARTICIPACIÓN CIUDADANA PARA
LA ELABORACIÓN DE UNA
PROPUESTA DE PLAN NACIONAL DE
ENFERMEDADES RARAS,
HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES.**

SECRETARIO EJECUTIVO DEL PROCESO DE PARTICIPACIÓN CIUDADANA:

Gerardo Bascuñán C. | Asesor legislativo de la Senadora Carolina Goic

COMISIÓN DE RECTORÍA, REGULACIÓN Y FISCALIZACIÓN



Secretaria Ejecutiva: Ana Leikin | Corporación Chiari Chile

Coordinador: Gerardo Bascuñán | Equipo parlamentario de la senadora Carolina Goic

José Luis Valenzuela	Fundación Genometrics
José Miguel Musso Bravo	Fenpof Chile - Chiari Chile
Mia Cerda Altamirano	Fundación Vasculitis Chile
Mariela Formas	Cámara de la Innovación Farmacéutica
Marie Claire Dablé	Asociación Nacional Chilena de los Amigos de la Infancia
Catalina Norambuena	Fundación Charcot Chile
Juan Alberto Lecaros	Universidad del Desarrollo, Facultad de Medicina
Rodrigo Moreno Salinas	Genética Clínica, Hospital Regional Rancagua, SOCHIPE, SOCHIGEN
Claudia Torrealba	Cámara de la Innovación Farmacéutica
Fernanda Ahumada	Asociación Chilena Hipertensión Pulmonar Hapchi
Ana María Karachón	Pfizer (como empresa integrante de la CIF)
Víctor Rodríguez Rivera	Fenpof Chile - Fundación Menkes Chile
Edgardo Vera	SANOFI
Judit Vilaró Cáceres	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Alejandro Andrés Araya Andrade	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Juan Francisco Cabello	INTA
Fernanda Pérez	Fundación Roche Chile
Gonzalo Tobar Carrizo	Lupus Chile
Bernardino Fuentes	Fundación Crohn Colitis Ulcerosa
Manuel Antonio Espinoza	Pontificia Universidad Católica de Chile
Leopoldo Antonio Cubillos Aravena	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)

COMISIÓN DE PROVISIÓN DE SERVICIOS ASISTENCIALES



Secretaría Ejecutiva: Paulina Sáez | Fundación Otras Miradas

Coordinador: Gerardo Bascuñán | Equipo parlamentario de la senadora Carolina Goic

José Luis Valenzuela	Fundación Genometrics
Ximena Romo	Fundación Vasculitis Chile
María Isabel Herrera	Asociación chilena de hipertensión pulmonar (HAPCHI)
Jorge Alfredo Bevilacqua	Universidad de Chile - Clínica Dávila
Fanny Cortes	Clínica Las Condes
Tatiana Cristina Muñoz Caro	Clínica Alemana de Santiago
Marcela Lagos Lucero	Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile
Gonzalo Francisco Encina Silva	Universidad del Desarrollo
Giselle Landerretche	Sanofi
Eugenio Bruce	Asociación Nacional Chilena de los Amigos de la Infancia
Gabriela Garnham	ADIMECH Asociación Gremial Dispositivos Médicos
Carolina Cares Basualto	Hospital Luis Calvo Mackenna
Camila Vidal	Asociación Autoinflamatorias Chile
Claudia Riveros	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Gabriela Repetto	Universidad del Desarrollo
Esteban San Martín	Hospital Regional de Concepción
Estefanía Camila Melo Saavedra	Red Salud
Silvia Vásquez	Asociación Esclerodermia Chile
Teresa Muller	Asociación Chilena Hipertensión Pulmonar Hapchi
Verónica Cruchet	Corporación Esclerosis Múltiple Chile
Fernanda Martín	Hospital Clínico Universidad de Chile, Sección Genética
María Jacqueline Baeza	Cámara De La Industria Farmacéutica-Cif
Lucelia Tavares	Cámara de la Innovación Farmacéutica de Chile
Juan Francisco Cabello	INTA
Lorena Santa María	INTA-Universidad de Chile
Judit Vilaró	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Leopoldo Cubillos	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Fabio González Castro	Federación de Enfermedades Poco Frecuentes (FENPOF)
Pilar Morandé	Debra Chile
Nicholas Earle	Clínica Santa María
Alejandro Andrade	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Mia Cerda Altamirano	Fundación Vasculitis Chile



COMISIÓN DE EDUCACIÓN, PROMOCIÓN Y FORMACIÓN

Secretaría Ejecutiva: Marcela González | Fenpof Chile Chike - Fundación ADN Chile
Coordinador: Claudia Silva | Equipo parlamentario de la senadora Carolina Goic

Rosa Andrea Pardo Vargas	Universidad de Chile
Josefina García Huidobro	Asociación Duchenne Chile
Jessica Cubillos Arellano	FenpofChile y Fundación Caminamos por Ellas y Ellos Síndrome de Rett Chile
María José Rodríguez Tapia	Fundación Charcot Chile
Silvia Castillo Taucher	Hospital Clínico Universidad de Chile
María Ester Bustos	Fundación Vasculitis Chile
Angela Rocío Peña Pino	Laboratorio de Citogenética-Molecular, INTA, U de Chile
Elide Mariela Alarcón Bustos	Universidad de Magallanes
Catherine Díaz	Hospital Roberto del Río
Cecilia Rodríguez	Fundación Me Nuevo
Nancy Ortíz	Fundación Foro Nacional de Cáncer
Ítalo Zanca	Cámara de la Innovación Farmacéutica - CIF
Cristina Pérez	Cámara de la innovación farmacéutica
María Jesús Zavala	Hospital Clínico de la Universidad de Chile
Max Halen Almonacid Palacios	Corporación de Ayuda a Pacientes con Enfermedad Hipofisaria
Anita Valenzuela	Asociación de hipertensión arterial pulmonar Chile Hapchi
María Paula Macagno	Fundación Biogen
Gerardo Retamal	Fundación Biogen
Esmerita Opazo Morales	Departamento de Enfermería, Universidad de Chile
Nancy Suil	Fundación GSK
Katherin Sandoval	Asociación Autoinflamatorias Chile
Sonia Margarit	Clínica Alemana Universidad del Desarrollo
Caterina Trabucco Ávalos	Organización Multiverso Phi
Bredford Kerr	Centro de Biología Celular y Biomedicina U. San Sebastián
Alejandro Andrés Araya Andrade	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Judit Vilaró Cáceres	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)

COMISIÓN DE REGISTRO, INFORMACIÓN Y VIGILANCIA



Secretaría Ejecutiva: Alejandra García | Centro Nacional Sistemas de Información en Salud
Coordinador: Cristian Cancino | Equipo parlamentario de la senadora Carolina Goic

Nicolás Schongut	Universidad Alberto Hurtado
Igor Navarrete	Fenpof Chile y Dimus Chile
Víctor Faundes	INTA, Universidad de Chile
Oscar Pizarro Rivadeneira	Socio Activo Rama de Genética
Francisco Costabal	Fundación Pitt Hopkins
Maurizio Mattoli	Centro de Informática Biomédica - Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina - UDD
Francisco Rosario Cammarata	Hospital Regional de Antofagasta
Francisca Rodríguez Camus	Cámara de la Innovación Farmacéutica
Alejandra García	Centro Nacional en Sistemas de Información en Salud
Mirliana Ramírez Pereira	Departamento de Enfermería. Universidad de Chile
Judit Vilaró	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Myriam Guzman	Fundación Charcot Chile
Cecilia Mellado	Pontificia Universidad Católica de Chile y Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Chile
Margarita Aracelli Fontecilla Morales	Fundación Vasculitis Chile
May Chomali	Centro Nacional de sistemas de información en salud
Amalia Laso	HEGC,HLCM
Ignacia Fuentes	Fundación DEBRA Chile
Felipe Tapia	Corporación nacional maxi-vida Chile
Juan Francisco Calderon Giadrosic	Universidad del Desarrollo
Alejandro Andrés Araya Andrade	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)

COMISIÓN DE PROTECCIÓN E INSERCIÓN SOCIAL



Secretaría Ejecutiva: Macarena Gutiérrez | Cámara de la Industria Farmacéutica-CIF
Coordinador: Claudia Barría | Equipo parlamentario de la senadora Carolina Goic

Cristian Quijada	Fundación Síndrome de Vogt Koyanagi Harada y Uveítis Chile
Lorna Milena Bastias Delgado	HAPCHI, Hipertensos Pulmonares
Carlos Portales	Cámara de la innovación Farmacéutica de Chile
Franchesca Hernández veliz	Fundación linfangioma
Mia Cerda Altamirano	Fundación Vasculitis Chile
Alejandro Andrade	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Ximena Schnettler	Fundación Prader Willi Chile
Katherine Vásquez	Fundación Charcot Chile
Carmen Paz Astete	Comité de Ética Hosp. Luis Calvo Mackenna
Angelica Alliende	Corporación X frágil de Chile
Judit Vilaró	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)
Javier Saavedra	Familias Angelman Chile
Anita Valenzuela	Asociación de hipertensión arterial pulmonar Chile Hapchi
Denes Magliona	Angelman
Ana María González	Fundación Debra Chile
María Inés García	Fundación Prader Willi Chile
Denisse Donoso	Fundación a Escala Humna
Alejandro Andrés Araya Andrade	Federación de Enfermedades Raras (FECHER)

**REPRESENTANTES DEL MINISTERIO DE SALUD QUE PARTICIPARON
APOYANDO EL TRABAJO DE LAS COMISIONES**



Johanna Acevedo Romo	Jefa División de Planificación Sanitaria, Subsecretaría de Salud Pública
Natalia Celedón	Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia DIPLAS
Andrés Aguilera	Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia DIPLAS
Francisco Araya	Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia DIPLAS
Paula Maureira	Departamento de Ciclo Vital DIPRECE
María Inés Romo	Departamento de Ciclo Vital DIPRECE
Cettina D'Angelo	Departamento de Ciclo Vital DIPRECE
Dino Sepúlveda Viveros	Jefe del Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia DIPLAS
Juan Pablo Valenzuela	Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia DIPLAS
Pamela Burdiles	Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia DIPLAS
Patricia Kraemer	Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basada en Evidencia DIPLAS
Katherina Hrzic	Departamento de Discapacidad y Rehabilitación DIPRECE
Loretto Fuentealba	Departamento de Discapacidad y Rehabilitación DIPRECE
Nicole Garay	Departamento de Ciclo Vital DIPRECE
Felipe Hasen	Departamento de Ciclo Vital DIPRECE

INDICE DE CONTENIDO

Presentación
Introducción
Metodología

PROPUESTA DE PLAN NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES

1. Justificación.
2. Visión.
3. Misión.
4. Objetivo general.
5. Objetivos específicos.
6. Líneas estratégicas y su plan de acción.
 - 6.1. Rectoría, Regulación y Fiscalización.
 - 6.1.1. Diagnóstico.
 - 6.1.1.1. Legislación Nacional sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
 - 6.1.1.2. Planes o políticas nacionales sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
 - 6.1.1.3. Experiencia comparada sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
 - 6.1.2. Objetivo general de la línea estratégica.
 - 6.1.3. Objetivos específicos e iniciativas.
 - 6.2. Provisión de Servicios Asistenciales.
 - 6.2.1. Diagnóstico.
 - 6.2.1.1. Situación actual de las redes de atención de salud.
 - 6.2.1.1. Respuesta del sistema de salud.
 - 6.2.2. Objetivo general de la línea estratégica.
 - 6.2.3. Objetivos específicos e iniciativas.
 - 6.3. Educación, Promoción y Formación.
 - 6.3.1. Diagnóstico.
 - 6.3.2. Objetivo general de la línea estratégica.
 - 6.3.3. Objetivos específicos e iniciativas.
 - 6.4. Registro, Información y Vigilancia.
 - 6.4.1. Diagnóstico.
 - 6.4.2. Objetivo general de la línea estratégica.
 - 6.4.3. Objetivos específicos e iniciativas.
 - 6.5. Protección e Inserción Social.
 - 6.5.1. Diagnóstico.
 - 6.5.2. Objetivo general de la línea estratégica.
 - 6.5.3. Objetivos específicos e iniciativas.
7. Resumen del plan de acción.
8. Detalles operativos del plan de acción.
9. Mapa de hitos del plan.

ANEXOS

Actas de comisiones de trabajo.

BIBLIOGRAFÍA

PRESENTACIÓN

Las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes son reconocidas como aquellas que tienen una baja prevalencia o incidencia en la población. Las estimaciones de cuántas enfermedades son calificadas como tales varía entre 5000 y 8000, encontrándose dentro de ellas enfermedades que tienen como origen diversas causas: genéticas, metabólicas, infecciosas, autoinmunes, cánceres raros, etc. En general, dichas patologías tienen una alta carga de enfermedad y habitualmente son crónicas y progresivas. Si bien para muchas de ellas existe una escasa disponibilidad de tratamientos, el diagnóstico oportuno y cuidados médicos adecuados pueden mejorar significativamente la calidad de vida de las personas con dichas enfermedades y ampliar su esperanza de vida.

Estas enfermedades, durante mucho tiempo, han sido desconocidas como tales, tanto por médicos, investigadores como por responsables políticos, lo que ha generado una prolongada postergación en el abordaje de sus necesidades, tanto en el ámbito de la atención sanitaria como en la provisión de servicios sociales. Si bien han existido esfuerzos por garantizar la protección financiera de sus diagnósticos y tratamientos, la gran mayoría de ellas sigue sin obtener alguna cobertura por parte del Estado y carecen de un sistema que garantice su abordaje integral.

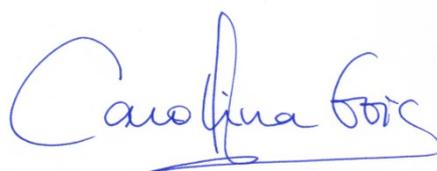
Individualmente consideradas, las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes afectan a un reducido grupo de la población, pero consideradas en su conjunto representan entre un 6% y un 8% de ella, lo que implicaría que en nuestro país al menos 1 millón de personas tendría una de dichas enfermedades. Lo anterior releva la necesidad de que nuestro país considere a estas patologías como un problema de salud pública. Igualmente, por los costos que involucrados para su abordaje y el impacto que genera en muchos aspectos de la vida diaria de quienes tienen estas enfermedades y sus familias, requiere asimismo que sus necesidades sean resueltas con una perspectiva multisectorial.

En consideración a lo anterior, es urgente que nuestro Estado cuente con una política pública focalizada en las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes que se estructure mediante un Plan Nacional, con el objeto de implementar estrategias y acciones destinadas al abordaje integral de dichas enfermedades, articulando las redes de atención de salud y considerando diversas dimensiones para garantizar la entrega efectiva de prestaciones de salud de las personas con dichas enfermedades, incluyendo la prevención, detección precoz, diagnóstico oportuno, tratamiento adecuado, cuidados paliativos y seguimiento; así como también la efectiva provisión de servicios para su protección e inserción social.

En la construcción de una política pública de estas características es imprescindible la participación ciudadana efectiva, en donde el contenido y diseño de sus objetivos, estrategias e iniciativas surjan de todas las personas involucradas en el abordaje de estas enfermedades: personas con dichas enfermedades, sus cuidadores y familiares; profesionales de la salud, investigadores y representantes de laboratorios. Solamente desde esta perspectiva comunitaria en la definición de las acciones que emprenderemos como Estado y en el seguimiento de la implementación de ellas, nuestras políticas públicas adquirirán la legitimidad que requiere nuestro quehacer.

Es por ello que la propuesta que contiene este documento surge del compromiso, dedicación y esfuerzo de un grupo heterogéneo de personas que en conjunto representan una visión amplia e integral de abordar las necesidades de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes. Ellos, mediante mecanismos de inteligencia colectiva, han estructurado este plan que exigen que se implemente en el marco de los próximos objetivos sanitarios de la Estrategia Nacional de Salud de la década 2021-2030.

En mi calidad de gestora del proceso de participación ciudadana mediante el cual se elaboró esta propuesta de Plan Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, de parlamentaria y de ciudadana comprometida con los desafíos sanitarios de nuestro país, mi compromiso es realizar todas las acciones que sean necesarias para la implementación de las iniciativas contenidas en este documento, instando al gobierno y en particular al Ministerio de Salud que las haga propias y así avanzar, junto con la ciudadanía, en este relevante tema de salud pública, para contribuir al bienestar y calidad de vida de las personas con estas enfermedades y sus familias.



CAROLINA GOIC BOROEVIC
Senadora de la República

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras y poco frecuentes son un problema relevante de salud pública con importantes dimensiones de sus necesidades insatisfechas. Debido a las complejidades particulares que éstas enfermedades presentan, al no existir un abordaje sistémico e integral en la salud pública generan una carga económica y social cuantiosa y compleja de solucionar.

A pesar de su baja frecuencia individual, menos de cada dos mil personas, de acuerdo a su definición más utilizada, en forma agregada representan en torno al 6% de la población. Las EPOF afectan a un grupo pequeño de personas en comparación con otras enfermedades, considerándose como poco frecuente en la mayoría de los países en el mundo, cuando afecta a menos de una cada 2 mil personas. Pese a su baja frecuencia, las enfermedades raras poseen una alta tasa de mortalidad (Derayeh et al., 2018, Orphanet, 2021, Diario Oficial de la Federación, 2021, FADEPOF, 2021).

Más de 300 millones de personas viven con enfermedades poco frecuentes a nivel mundial y en Chile, se estima que más de 1 millón de personas tiene alguna enfermedad poco frecuente, por lo que colectivamente son comunes. En suma, entre un 5 a 7 por ciento de la población presenta una enfermedad rara (Boulanger et al., 2020; Encina et al., 2019). Existen alrededor de 7000 tipos de enfermedades poco frecuentes, que no solo se caracterizan por su baja frecuencia, sino que también por su múltiple expresión de síntomas que varían incluso en un mismo tipo de enfermedad y que afectan a diferentes órganos, siendo principalmente crónicas, discapacitantes, degenerativas y graves. De ellas, el 80% son de origen genético, afectando a niños principalmente (Kaufmann et al., 2018) y el 20% restante son infecciosas, inmunológicas, degenerativas o proliferativas (Landais et al., 2010; Slade et al., 2018). A pesar de esto, en la mayoría de los casos, la causa aún es desconocida (Derayeh et al., 2018).

Sumado a lo anterior, el 50% de las personas no tiene diagnóstico y un paciente que tiene este tipo de enfermedades consulta, aproximadamente, entre 6 y 13 especialistas antes de tener un diagnóstico preciso pasando, en promedio, cinco años desde el inicio de la sintomatología hasta conocer el tipo de enfermedad que presenta. Debido a su baja frecuencia, hay poco conocimiento de parte de la población y de los médicos, lo que determina que el diagnóstico sea tardío (Limb et al., 2010, Global Genes, 2021, French National Plan for Rare Diseases, 2018-2022). Solo el 5% de las enfermedades raras tiene un tratamiento curativo aprobado por la FDA y muchas carecen, incluso, de terapias sintomáticas efectivas. De hecho, una proporción muy baja de los medicamentos existentes tienen como objetivo el tratamiento de las enfermedades poco frecuentes, encontrándose que el 12% de los nuevos medicamentos son desarrollados específicamente para enfermedades raras (Kaufmann et al., 2018).

Sin embargo, en las últimas dos décadas se han realizado grandes avances en el desarrollo de medicamentos para enfermedades poco frecuentes, en gran parte gracias al impulso regulatorio para la investigación con la promulgación de leyes destinadas a medicamentos huérfanos en EE. UU. (1983), Singapur, Australia y Japón (1990) y el Reglamento de la UE sobre medicamentos huérfanos (2000) que estimularon la investigación en enfermedades raras. En términos concretos, en Europa a partir del año 2000, el número de nuevos registros de medicamentos para enfermedades raras pasó de 8 a 197, registrándose 20 de ellos en el 2020, el número de estudios clínicos en esta área ha aumentado en un 88%. Y para el 2030 se espera que hayan aprobadas más de 1000 nuevas terapias (Kole and Hedley, 2021).

A pesar del avance acelerado de los últimos años en el desarrollo de tratamientos curativos, la mayoría de estos son de alto costo y de uso crónico, lo que, en ausencia de cobertura por parte del sistema de salud, sitúa a las personas con enfermedades poco frecuentes en un escenario de desprotección. Respecto a la cobertura de salud universal para este tipo de enfermedades, las Naciones Unidas realizó una declaración política sobre la cobertura de salud universal que incluye las enfermedades raras en septiembre 2019. A pesar de que Chile ha avanzado respecto a cobertura de salud universal con la incorporación de 14 enfermedades en la Ley Ricarte Soto, aún la brecha de cobertura es profunda y el proceso de incorporación de nuevas tecnologías en la ley se realiza cada 3 años (Encina et al., 2019; United Nations, 2019).

Dado sus particularidades, son enfermedades que impactan fuertemente desde el punto de vista económico y social, tanto en las personas y familiares que padecen este tipo de enfermedades, como en los sistemas de salud nacionales. Los costos asociados a las EPOF son mayores cuando no existe un programa de manejo específico para la enfermedad y cuando el tratamiento se inicia de manera tardía, lo que impacta en un mayor número de complicaciones y deterioro del paciente producto de la enfermedad. Asimismo, las personas que padecen EPOF están enfrentadas a la invisibilización y discriminación en áreas como la salud, educación y trabajo, lo que, sumado a los costos asociados al manejo de su enfermedad, los sumergen en el círculo de la vulnerabilidad y pobreza. Junto con esto, los pacientes con EPOF y sus cuidadores poseen tres veces más probabilidad de caer en cuadros depresivos en comparación a la población general (Angelis et al., 2015; Chiu et al., 2018, EURODIS, 2017).

Por ello, las enfermedades poco frecuentes (EPOF) son condiciones de salud que requieren de políticas integrales, elaboradas con la mirada de todos los actores, debido a particularidades que las diferencian de los problemas de salud más frecuentes.

Las principales brechas y desafíos radican en la necesidad de concientizar sobre este tipo de enfermedades, generar data que permita cuantificar la cantidad de pacientes existentes en Chile y otros aspectos necesarios para la toma de decisión en salud pública, capacitar a los médicos en este tipo de patologías, realizar políticas que permitan un diagnóstico precoz, provisión de servicios de calidad, integrados y en red, avanzar en cobertura universal, generar espacios para mayor desarrollo de investigación en el área y generar políticas de protección e inclusión social. Es necesario un compromiso nacional que permita abordar el problema de manera continua.

METODOLOGÍA

La elaboración de este trabajo se realiza por la Senadora Carolina Goic y su equipo, quien durante el ejercicio legislativo ha visto las necesidades a la que se enfrentan las organizaciones de personas que presentan diversas ER – EPOF - EH, generándose así la idea de trabajar en conjunto con la ciudadanía y todos aquellos que quisiesen involucrarse y aportar en este proceso de participación ciudadana para la elaboración de un Plan Nacional para Enfermedades Raras, Huérfanas o poco frecuentes reflejándose así un trabajo que muestra el esfuerzo tanto para promover y generar espacios de cercanía con la comunidad, agrupaciones y diversos entes del Estado.

Considerando la participación ciudadana como clave para lograr el involucramiento de las personas en la labor de las políticas públicas, permitiendo vigorizar y mejorar los niveles de transparencia, eficacia y pertinencia territorial de estas, se ejecuta un trabajo de sensible importancia para disminuir las consecuencias de las ER – EPOF - EH. Es por ello que en este documento se describen los objetivos generales y específicos propuestos para mitigar el impacto de las ya mencionadas enfermedades.

También se menciona la metodología de participación ciudadana empleada para esta iniciativa, a saber, la interactiva. En la cual se usó los grupos GIAP (grupos de investigación- acción- participativa) donde se integraron diversas organizaciones de personas con ER – EPOF – EH, sus familiares y cuidadores, profesionales de la salud, académicos, representantes de la industria, sociedades científicas, fundaciones y miembros de diversas entidades, creándose así comisiones de:

- Rectoría, Regulación y Fiscalización
- Provisión de Servicios asistenciales
- Educación, Promoción y Formación
- Registro, Vigilancia e Información
- Protección e Inserción Social

De estas comisiones se busca una serie de resultados que consoliden un plan de acción efectivo para lograr optimizar la calidad de vida de las familias y personas con ER – EPOF - EH y avanzar en la inclusión de los más vulnerables al desarrollo social de la Nación.

Participación ciudadana

Según Roger Hart, 1993 “La participación es la capacidad para expresar decisiones que sean reconocidas por el entorno social y que afectan a la vida propia y/o a la vida de la comunidad en la que uno vive”

Considerando el concepto antes mencionado, el termino de participación ciudadana puede ser conceptualizada desde diferentes perspectivas teóricas, puede referirse al consenso de una determinada población o a los modos de fundamentar la legitimidad, o a la forma de luchar contra la desigualdad social y para lo cual es necesario impulsar la colaboración.

Desde la perspectiva colectiva, el concepto participación aparece como la intervención que requiere de cierto número de personas cuyos comportamientos se determinan recíprocamente, es decir, participar es sinónimo de intervención.

Desde el punto de vista de las ciencias sociales la participación se entiende como asociación del individuo con otros en procesos o situaciones más o menos estructuradas donde el sujeto adquiere un mayor ejercicio de poder en relación a determinados objetivos finales.

Finalmente se puede mencionar que, al hablar de participación ciudadana, existen diversos conceptos utilizados, no hay una definición precisa, universalmente aceptada, que no admita equívocos y malos entendidos en su utilización. Esto sucede en una primera instancia por tratarse de palabras utilizadas en el lenguaje común que poseen diversos significados y por otra parte por tratarse de un término multidimensional y complejo que se compone por diversos elementos que contienen variaciones significativas en su interior.

Metodologías de participación ciudadana

Las metodologías participativas surgen en el contexto de desarrollo de la investigación-acción participativa y la educación popular en los años 60 como una herramienta practica para generar transformaciones sociales.

Tipos de metodologías participativas

Al hablar de participar se hace referencia a hacerse parte (inclusión), considerándose así que las metodologías tienen ciertas características comunes, que permiten diferenciarlas claramente de otras técnicas cualitativas de investigación e intervención social, dentro de las cuales encontramos:

- Lúdica: a través del juego se impulsa el aprendizaje.
- Interactiva: donde se promueve el diálogo y la discusión de los participantes con el objetivo de que se confronten ideas, en un ambiente de respeto y tolerancia.
- Creativa y Flexible: la cual no responde a modelos rígidos y autoritarios.
- Formativa: posibilita la transmisión de información, pero prioriza la formación de los sujetos, promoviendo el pensamiento crítico, la escucha tolerante, la conciencia de sí y de su entorno y el diálogo y el debate respetuoso; entre otros.

Las metodologías participativas comienzan su intervención desde la realidad y la experiencia de los actores sociales que participan en la misma, generándose así un proceso de reflexión y análisis sobre los hechos que los afectan y forman parte de su contexto y la de su entorno.

Dentro de la metodología participativa interactiva, podemos encontrar los GIAP (Grupos Investigación – Acción - Participativa) que se definen como grupos mixtos formados por un equipo investigador y propositivo, vecinos/as de la comunidad, así como grupos de interés que tiene como objetivo participar de forma activa en el día a día de un proceso consensuado que los afecta directa o indirectamente.

LOS GIAP (Grupos Investigación- Acción- Participativa)

	COMPOSICIÓN	PROCESO	TÉCNICAS	PAPEL TÉCNICOS
CONFORMADO	mixto	autoformación	tormenta de ideas	animación
	vecinos/as	análisis y diagnóstico	role – playing	formación
	voluntarios y técnicos	elaboración de propuestas	mapas, etc.	resolución de conflictos
	universidades		talleres de participación	facilitación
INFORMADO	mixto	información sobre los problemas	tormentas de ideas	información
	no estable	primer nivel de formación	mapas	motivación
	sin identidad de grupo	detección de síntomas	CP Boxes	facilitación
COMISION DE SEGUIMIENTO	representantes	sesiones informativas al finalizar cada etapa de discusión de propuestas y negociación	paneles de tormentas de ideas	información
	administración local		CP Boxes a partir de las elaboradas por los grupos informados	negociación
	tejido asociativo			evaluación
	estable de baja periodicidad			

METODOLOGÍAS CREATIVAS PARA LA PARTICIPACIÓN (A. Remesar - T. Vidal)

Metodología de la participación para la elaboración de un Plan Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes.

Considerando los conceptos explicados en la primera parte se puede decir que las metodologías participativas son métodos y enfoques activos que animan y fomentan a que las personas se apropien de un tema y contribuyan con sus experiencias.

En base a esto, se menciona que para la elaboración de este trabajo se considera como metodología más óptima la *Interactiva*, ya que promueve el diálogo y la discusión de los participantes con el objetivo de que se confronten ideas, en un ambiente de respeto y tolerancia. Por tanto, se considera la participación de las personas y familias afectadas por ER – EPOF – EH, los especialistas que las tratan, las fundaciones, agrupaciones y grupos de ayuda, así como las instituciones del Estado chileno.

Luego de la inauguración del proceso de participación ciudadana organizada por la Oficina Parlamentaria de la senadora Carolina Goic, en coordinación con el Ministerio de Salud, se dio inicio al proceso de inscripción voluntaria a las diversas comisiones de trabajo planteadas por el equipo las cuales abordan las principales líneas estratégicas del Plan:

- **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.
- **Comisión de Provisión de Servicios Asistenciales:** Ejecuta la comprensión de 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.
- **Comisión de Educación, Promoción y Formación:** 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.
- **Comisión de Registro, Vigilancia e Información:** 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.
- **Comisión de Protección e Inserción Social:** Considera 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;

Cada comisión se reúne y constituye en el transcurso de una semana posterior a la inscripción y se da así inicio a la tarea de elaborar una propuesta de plan específico para el área o línea estratégica correspondiente, bajo un esquema de informe común para todas las comisiones.

Las comisiones se conforman por personas pertenecientes a diversas organizaciones y áreas, contando con la participación de representantes del Ministerio de Salud en cada una de sus sesiones. Asimismo, colaboraron en la coordinación de ellas representantes de la Oficina Parlamentaria de la senadora Carolina Goic.

Cada comisión se reúne una vez por semana y en la primera convocatoria se elige a un secretario ejecutivo cuya función principal es elaborar el informe final consolidando los factores de análisis y discusión generados por los participantes en cada sesión. Dicho trabajo dura 4 meses aproximadamente y en él se plasman las ideas, necesidades y requerimientos de las familias y personas con ER – EPOF – EH;

Finalmente, los integrantes de todas las comisiones participan de una reunión plenaria, donde los secretarios ejecutivos exponen las propuestas emanadas de sus respectivos grupos.

1 JUSTIFICACIÓN

En el contexto internacional, una amplia cantidad de países han implementado planes nacionales para las enfermedades poco frecuentes como un punto de partida para la evaluación de las necesidades en el diagnóstico precoz, acceso a tecnologías, provisión de servicios, información, investigación y la vinculación de los pacientes. Estos planes proveen las claves necesarias en el desarrollo del país en el campo de las enfermedades poco frecuentes (Gammie et al., 2015).

Al evaluar estas políticas nacionales, se destacan ejes comunes de acuerdos implementados, como: una definición clara de prevalencia para las enfermedades poco frecuentes; estimular los programas de screening y diagnóstico precoz; promover el desarrollo y acceso a métodos diagnósticos, medicamentos y tratamientos, facilitación de la investigación; registro; y políticas para generar conciencia y soporte a pacientes (Dharssi et al., 2017; Khosla and Valdez, 2018).

Los países de la Unión Europea poseen el enfoque más unificado para las enfermedades raras, adoptando una definición común y el desarrollo de planes, leyes y programas o estrategias nacionales para estas enfermedades. En países como EEUU, Canadá, Australia, Japón y China poseen leyes y programas o estrategias para estas enfermedades. El enfoque legislativo en general busca promover el desarrollo y el acceso a medicamentos huérfanos, facilitar la investigación, estimular el desarrollo de programas de detección y diagnóstico, la realización de registros, y fomentar la colaboración internacional (Khosla and Valdez, 2018). Francia, fue el primer país de la unión europea que realizó un plan nacional de enfermedades poco frecuentes que se implementó en el año 2005. Desde entonces, ha realizado 3 planes quinquenales enfocados en las enfermedades poco frecuentes. Actualmente, se encuentran en implementación el tercer plan nacional (2018-2022), cuyo objetivo es asegurar el diagnóstico temprano, cuidado y disponibilidad de tratamiento dentro de un año desde el diagnóstico a cada uno de los pacientes. Desde la implementación del primer plan hasta este último, se avanzó en la participación multidisciplinaria donde se consideró en su diseño diferentes stakeholders, profesionales de la salud, investigadores, industria farmacéutica y pacientes (French National Plan for Rare Diseases 2018-2022).

No solo a nivel europeo se entiende la importancia de la generación de un plan nacional para las enfermedades poco frecuentes, sino también, en otras instancias de participación internacional. La APEC (Cooperación Económica Asia-Pacífico) generó la iniciativa para abordar las barreras al diagnóstico y tratamiento de enfermedades poco frecuentes en la región, para mejorar la inclusión económica y social de las personas afectadas. Chile es miembro de este foro que generó una iniciativa de un plan de acción para las enfermedades poco frecuentes, en su visión al 2025, donde se alienta a tener una definición de enfermedades poco frecuentes; aumentar la conciencia pública y políticas de los problemas que conllevan estas enfermedades; y priorizar la política integral de las enfermedades poco frecuentes nacionales (APEC, 2019). Dentro del objetivo de concientización, se recomienda convocar un comité asesor y procesos de consulta sobre políticas de gobierno incluyendo a diferentes actores de la sociedad civil como, investigadores, industria farmacéutica, clínicos y otros representantes del sistema de salud, pacientes y organizaciones de pacientes, científicos y otros representantes institucionales. Esto tiene concordancia a los objetivos de desarrollo sostenible de la ONU y de la OMS, donde se promueve la generación de alianzas para el logro de objetivos comunes (Moran, 2021).

En Chile, no existe un marco regulatorio nacional para las enfermedades poco frecuentes, aun cuando, existen programas de protección financiera (GES y Ley Ricarte Soto); estos no son suficientes, ni consideran todas las dimensiones necesarias para su abordaje integral que permita satisfacer la necesidades particulares de estas enfermedades. Chile está quedando rezagado en políticas destinadas a las enfermedades raras en comparación con países en Latinoamérica y del mundo. Chile tiene un compromiso con las enfermedades poco frecuentes, es por esto la necesidad que se genere un diseño e implementación de políticas desde una visión integral, que permita desarrollar actuales y futuras políticas públicas relacionadas con las enfermedades poco frecuentes (Encina et al., 2019).

Finalmente, tanto la comisión de comunicación como el consejo del parlamento europeo indican que la elaboración de planes o estrategias nacionales con un enfoque integral e integrado a la prestación de asistencia sanitaria y social para los pacientes con enfermedades raras, en un contexto de colaboración es necesario para mejorar la condición de los pacientes. El Proyecto Europeo de Desarrollo de Planes Nacionales de Enfermedades Raras (EUROPLAN) desarrollado con la colaboración de 27 estados miembros de la Unión Europea plantea que los planes o estrategias en el campo de las enfermedades raras debe estar guiado por las siguientes acciones: 1) Evaluación de las necesidades de los pacientes y los recursos disponibles en la actualidad, 2) creación de una institucionalidad que le de soporte al plan, 3) identificación de las iniciativas y acciones, 4) Asegurar la sostenibilidad y 5) Monitorear la implementación del plan, evaluar sus resultados y poner en marcha un mecanismo de gobernanza con la participación de las diferentes partes interesadas (EUROPLAN, 2010).

La comisión de enfermedades raras y poco frecuentes impulsada por la Senadora Carolina Goic busca avanzar en la constitución de un plan nacional de enfermedades raras y poco frecuentes construido desde la sociedad civil con la participación de todos los actores relevantes en este tema y de esta manera generar las bases para la adopción de las iniciativas propuestas por parte del sistema de salud chileno con un enfoque integral y colaborativo.

2 VISION

Ser un Plan Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes que garantice la atención de calidad de todas las personas con dichas enfermedades, otorgando un acceso oportuno y equitativo a la atención de todas sus necesidades, dando un trato digno y respetuoso de sus derechos a ellas, sus familiares y cuidadores, mejorando su calidad de vida.

3 MISIÓN

El Plan Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes es capaz de desarrollar acciones destinadas al abordaje integral de dichas enfermedades, en consideración a sus necesidades, preferencias y la mejor evidencia científica disponible, considerando las determinantes sociales de estas enfermedades, articulando los distintos niveles de atención e intersectorialidad, para garantizar el otorgamiento de atenciones de salud efectivas y oportunas, y satisfacer todas las necesidades de las personas con dichas enfermedades.

4 OBJETIVOS GENERALES

Optimizar la calidad de vida de las familias y personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes mediante 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 prestaciones de salud de las personas afectadas por dichas enfermedades y el acceso a sus derechos sociales.

5 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Generar un marco normativo adecuado para la rectoría, regulación y fiscalización de materias relacionadas a ER- EPOF- EH.
- Establecer y optimizar los procesos de atención de personas con ER – EPOF – EH, sus cuidadores y sus familias, en todos los niveles, garantizando un servicio integral y que implique un abordaje de calidad y eficacia comprobada en salud, respetando siempre las preferencias de los usuarios.
- Desarrollar una estrategia para aumentar y robustecer la cobertura de las necesidades en educación, promoción y formación sobre ER – EPOF – EH, que permita mejorar el diagnóstico, tratamiento y condiciones generales de vida de las personas con estas enfermedades, sus familias y cuidadores.
- Diseñar, desarrollar e implementar a nivel nacional un registro de ER – EPOF- EH basado en buenas prácticas internacionales para disponer de información oportuna y de calidad que apoye el diseño y la toma de decisiones de política pública, la trazabilidad de casos, la investigación y la vigilancia y difusión de estas enfermedades.
- Aumentar y robustecer la cobertura de las necesidades financieras y sociales de las personas y familias con enfermedades poco frecuentes.



6

LÍNEAS ESTRATÉGICAS Y SU PLAN DE ACCIÓN

6

LÍNEAS ESTRATÉGICAS Y SU PLAN DE ACCIÓN

6.1. RECTORÍA, REGULACIÓN Y FISCALIZACIÓN.

6.1.1. DIAGNÓSTICO.

6.1.1.1. LEGISLACIÓN NACIONAL SOBRE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES.

Nuestro país no cuenta con una legislación específica sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, sin embargo, existen diversas normas dispersas que inciden en ellas. A continuación revisaremos nuestra legislación actual, según las materias que aborde cada una de ellas.

a) Protección financiera para diagnósticos y tratamientos de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.

Nuestro Estado garantiza protección financiera para el diagnóstico y tratamiento de 18 enfermedades raras o poco frecuentes, sin embargo, este número representa una porción menor del total de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes que aún no cuentan con un sistema que otorgue acceso garantizado a diagnósticos y tratamientos, lo que genera que miles de personas no cuenten con atenciones de salud adecuadas para su enfermedad.

Uno de los sistemas que otorga protección financiera a estas enfermedades es el Sistema de Garantías Explícitas en Salud (GES), que otorga garantías de acceso, calidad, protección financiera y oportunidad a prestaciones de salud asociadas a un conjunto de priorizado de programas. Este sistema considera un conjunto amplio de criterios donde parecen tener cierta supremacía aquellos relacionados a la frecuencia de las patologías y carga de enfermedad. Por esta razón, aunque desde el punto de vista normativo el GES podría priorizar enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes por vulnerabilidad u otro criterio, en la práctica escasamente lo hace porque parece haber supremacía de la frecuencia. De acuerdo a lo anterior, este sistema otorga cobertura solamente a dos enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes: fibrosis quística y hemofilia, además de cánceres en edad pediátrica.

Por otro lado, el Sistema de Protección Financiera para Enfermedades de Alto Costo, creado a través de la Ley N° 20.850, denominada Ley Ricarte Soto (LRS), otorga cobertura a diagnósticos y tratamientos que impactan catastróficamente en el gasto de las personas debido a su costo, impidiendo o restringiendo el acceso a ellos. Dicho sistema otorga cobertura a 29 condiciones de salud, de las cuales 16 corresponden a enfermedades raras o poco frecuentes, tales como la esclerosis múltiple, la enfermedad de Gaucher, la enfermedad de Fabry o la enfermedad de Huntington. Por lo tanto, los pacientes con otras enfermedades no tienen cobertura financiera para su diagnóstico y tratamiento.

Por otro lado, el Programa Nacional de Alimentación Complementaria para Errores Innatos del Metabolismo (PNAC) otorga cobertura universal de prestaciones específicas a personas con alguna de las siguientes patologías: Fenilcetonuria (PKU), Déficit de transportador GLut-1, enfermedad de orina olor a jarabe de arce (MSUD), Acidemias propiónica y metilmalónica, Alteraciones del ciclo de la urea, Tirosinemia tipo I, Aciduria glutárica tipo I, Acidemia Isovalérica, Déficit de betaoxidación de ácidos grasos, y Homocisteinuria.

Además, el programa de tamizaje neonatal de fenilcetonuria (PKU) e hipotiroidismo congénito(HC) es otro esfuerzo estatal por contribuir en el diagnóstico y seguimiento de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes. Después de 26 años de desarrollo del programa, se han examinado más de 4,5 millones de niños y se ha prevenido la discapacidad intelectual en más de 2500 personas como consecuencia de alguna de estas enfermedades, determinándose una incidencia de 1/18916 RN para PKU, 1/10198 para las Hiper-Fenilalaninemias (HFA) y 1/3163 para el HC. El programa actualmente abarca a todas las personas que nacen en el territorio nacional, posee acceso universal y la cobertura sólo incluye el examen de pesquisa realizado en el Hospital San Juan de Dios en Santiago y el Hospital Guillermo Grant Benavente en Concepción. Cubre además, la fórmula especial, que es la base del tratamiento de las personas con PKU y otros Errores Innatos del Metabolismo hoy incluidos en el PNAC. Sin embargo, el control médico, nutricional, neuropsicológico que estas

personas requieren y que esta detallado en el Protocolo de Seguimiento publicado en su última actualización el año 2007 no es cubierto por ningún programa y actualmente debe ser asumido por el paciente en conjunto con el INTA. Además, existe un piloto extendido de screening neonatal que cubre 26 condiciones actualmente en fase piloto iniciada en 2017 y esperando expansión presupuestaria para lograr completar su implementación. Cabe destacar que no se incluyen dentro de las coberturas de este programa: 1) Apoyo financiero para traslados dentro del territorio nacional para que las Personas con ER-EPOF-EH asistan a controles, 2) Traslado de insumos a los usuarios a sus territorios, 3) Apoyo económico para seguimiento de dietas específicas, 4) costo del control médico, nutricional o neuropsicológico, constituyendo barreras de acceso a estas terapias en la población beneficiaria.

De acuerdo a lo anterior, en el siguiente cuadro se indican las enfermedades o patologías que cuentan con protección financiera en el GES o LRS, o con algún tipo de cobertura en los programas ministeriales anteriormente mencionados, y sus respectivas prestaciones cubiertas.

Sistema de protección financiera	Enfermedad o patología con cobertura	Prestaciones cubiertas
Sistema de Garantías Explícitas en Salud (Ley N° 19.966)	Hemofilia	Diagnóstico y tratamiento
	Fibrosis quística	Diagnóstico y tratamiento
Sistema de Protección Financiera para Enfermedades de Alto Costo (Ley N° 20.850)	Mucopolisacaridosis Tipos I;	Diagnóstico: Exámen de medición actividad enzimática en fibroblastos o leucocitos o examen genético molecular según indicación. Tratamiento: terapia de reemplazo enzimático con Laronidaza.
	Mucopolisacaridosis Tipo II;	Diagnóstico: Examen de medición de la actividad enzimática en fibroblastos o leucocitos o examen genético molecular según indicación. Tratamiento: terapia de reemplazo enzimático con Idursulfasa
	Mucopolisacaridosis Tipo VI;	Diagnóstico: examen de medición de la actividad enzimática en fibroblastos o leucocitos o examen genético molecular según indicación. Tratamiento: terapia de reemplazo enzimático con Galsulfasa
	Tirosinemia Tipo I;	Diagnóstico: Examen de determinación de niveles elevados de succinilacetona en plasma u orina. Tratamiento: terapia de reemplazo enzimático con Nitisinona
	Enfermedad de Gaucher;	Diagnóstico: examen de medición de la actividad enzimática en leucocitos. Tratamiento: terapia de reemplazo enzimático con Taliglucerasa o Imiglucerasa
	Enfermedad de Fabry;	Diagnóstico: en hombres medición enzimática en leucocito o examen genético molecular y el mujeres examen genético molecular. Tratamiento: terapia de reemplazo enzimático con Agalsidasa
	Angiodema Hereditario;	Tratamiento con Inhibidor de C1 esterasa

	Tumores Neuroendocrino;	Tratamiento con Sunitinib o Everolimus
	Distonía Generalizada	Dispositivo de estimulación cerebral profunda
	Esclerosis Múltiple.	Tratamiento con Fingolimod o Natalizumab o Alemtuzumab o Cladribina u Ocrelizumab
	Inmunodeficiencia Primaria.	Tratamiento: Inmunoglobulina G endovenosa o Inmunoglobulina G subcutánea
	Enfermedad de Huntington.	Diagnóstico: Test de repetición de CAG del exón 1 del Gen HTT. Tratamiento con Tetrabenazina
	Epidermolisis Bullosa.	Tratamiento: Dispositivos de uso médico.
	Esclerosis Lateral Amiotrófica.	Tratamiento: Ayudas técnicas para el desempeño de la vida diaria.
	Hipoacusia Sensorineural Bilateral Severa o Profunda Postlocutiva.	Implante coclear unilateral, recambio de accesorios según vida útil y reemplazo del procesador del habla cada 5 años,
	Tumores del Estroma Gastrointestinal.	Diagnóstico: examen inmunohistoquímico de proteína c-kit/CD117 y tomografía computada. Tratamiento con Imatinib o Sunitinib
Programa Nacional de Alimentación Complementaria para Errores Innatos del Metabolismo	Fenilcetonuria (PKU)	Tratamiento: Entrega de sustituto lácteo sin fenilalanina desde el diagnóstico hasta los 17 años, 11 meses y 29 días, y a las mujeres con PKU fértiles y embarazadas.
	Déficit de transportador Glut 1 y Glut 2	Entrega gratuita y mensual de alimentos especiales a pacientes diagnosticados..
	Enfermedad de orina olor a jarabe de arce (MSUD)	
	Acidemias propiónica y metilmalónica	
	Alteraciones del ciclo de la urea	
	Tirosinemia tipo I	
	Aciduria glutárica tipo I	
	Acidemia Isovalérica	
	Déficit de betaoxidación de ácidos grasos	
Homocisteinuria		
Programa de tamizaje neonatal de fenilcetonuria (PKU) e hipotiroidismo congénito(HC)	Fenilcetonuria	Recolección de muestras y diagnóstico en todos los recién nacidos del país
	Hipotiroidismo congénito	Recolección de muestras y diagnóstico en todos los recién nacidos del país

Tanto el sistema GES como la LRS establecen criterios de priorización para la determinación de las condiciones de salud que serán cubiertas por uno u otro sistema. El GES explicita la consideración de criterios tales como la carga de la enfermedad, las preferencias sociales, la capacidad de la oferta del sistema de salud y evaluaciones de costo-efectividad cuando sea posible, aunque en la práctica no se reconoce ningún caso donde efectivamente se haya considerado esta última. Un punto muy relevante en la priorización GES es la imposibilidad de realizar escrutinio público de las decisiones, pues la ejecución de la priorización no es transparente. Así, no es posible comprender el peso relativo de cada criterio respecto de otro, ni cuáles fueron los juicios de valor informados por la evidencia que aplicó el decisor.

En el caso de la LRS, el proceso de priorización mejora los estándares procedimentales a los del GES. Por un lado, las etapas del proceso son más claras, y por otro lado, el contenido de las evaluaciones es más transparente y escrutable. Este sistema aplica una evaluación científica basada en la evidencia clínica y económica disponible para diagnósticos y tratamientos de alto costo que cumplan la condición de superar un umbral de alto costo definido por el Ministerio de Salud. Aun cuando la ley es explícita en que se deben considerar elementos como la evaluación económica y social, en la práctica se observa una supremacía de la evidencia sobre beneficios clínicos y de impacto presupuestal, es decir, un elemento financiero más que económico. En particular, el impacto presupuestal debe ser lo suficiente pequeño para ajustarse al marco presupuestal remanente del Fondo del sistema, actuando en la práctica como un criterio knock-out, es decir, si no se cumple, no pasa a la etapa de recomendación priorizada. Finalmente, esta recomendación priorizada materializa una etapa de valoración, donde un grupo de representantes sociales delibera informados por evidencia. Sin embargo, resta evaluar hasta qué punto esta etapa logra efectivamente incorporar los elementos de valor social que le importan a la sociedad, y no se restringe simplemente a un ejercicio adicional de evaluación técnica.

Un elemento fundamental de reconocer en Chile, es que sus sistemas de cobertura actual aplican distintos marcos de valor para la priorización, los cuales están sistemáticamente postergando a las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, dejando a los pacientes y familias que las padecen sin acceso a los recursos del sistema de salud. Esta es una conclusión posterior a ver cómo han funcionado los sistemas de cobertura, la cual no se desprendía directamente de la normativa. Por ejemplo, el reglamento del GES es explícito en reconocer que un atributo que importa en la priorización es la vulnerabilidad de las personas. Si este criterio tuviese alguna importancia relativa respecto de otros como la prevalencia o la carga de enfermedad, más enfermedades huérfanas podrían haber sido incluidas en este listado. De esta manera, en el sistema actual persiste una necesidad de cobertura financiera y de atención integral de las personas con dichas enfermedades que no está garantizada por ningún instrumento, ni legal ni de plan de política pública. Tampoco existe un sistema de priorización que releve atributos propios de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, de manera que estas puedan competir en un proceso de priorización por los recursos limitados del sistema de salud.

La LRS no es una ley que garantice protección financiera específicamente a personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, sino que es un sistema para otorgar protección financiera a drogas de alto costo. Debido al explosivo advenimiento de tecnologías de alto costo para enfermedades que quedan fuera de la condición de rara, poco frecuente o huérfana, este fondo termina una vez más postergando a los pacientes con este tipo de enfermedades. A lo anterior se suma la insuficiente cantidad de recursos económicos asignados a dicha ley, lo que constituyen una barrera para el acceso a diagnóstico y tratamiento de muchas personas que tienen una enfermedad rara, huérfana o poco frecuente, lo que afecta gravemente a las personas o usuarios y sus familias.

En consecuencia, se requiere la creación de mecanismos que de manera efectiva avancen en otorgar garantías de protección financiera a las familias de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes. Un plan nacional de estas enfermedades debe contemplar iniciativas y acciones que tengan por objeto garantizar el acceso oportuno a una atención integral de salud de las personas con dichas enfermedades.

b) Definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.

Existen diversas definiciones de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, la mayoría relacionadas a la baja prevalencia o incidencia de la enfermedad. Así, los países manejan diversos índices de prevalencia los cuales se recogen en uno o varios instrumentos normativos y para determinadas políticas o planes que implemente. Sin embargo, nuestro país no cuenta con una definición de enfermedades raras o poco frecuentes.

La definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, en las distintas legislaciones, varía de una prevalencia entre 1 en 500.000 personas a 1 en 2.000 personas. De acuerdo a la Unión Europea, que adopta la definición de Orphanet, una enfermedad rara o poco frecuente es aquella que tiene una tasa de prevalencia de 1 en 2000 personas. Dicha tasa se aplica a todos los Estados miembros de la Unión Europea. 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. En el caso de los países de Latinoamérica, no hay un consenso respecto de la definición de enfermedades raras o poco frecuentes y cada uno tiene una definición distinta recogida en sus normativas internas o planes sobre la materia. Por ejemplo, Argentina y México utilizan el índice de la Unión Europea, mientras que en Brasil una enfermedad rara es aquella que afecta a menos de 65 personas en 100.000 habitantes. En el caso de Chile y Perú, no tienen una definición precisa de lo que entienden por enfermedades raras o poco frecuentes¹.

¹ Es necesario también considerar conceptos asociados al de una enfermedad rara, huérfana o poco frecuente, como es el concepto de "enfermedad desatendida"

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 pueden sobreestimar o subestimar las cifras dependiendo de dichas capacidades, por lo que la tasa de prevalencia tenderá al aumento mientras mejore la capacidad de diagnóstico y detección. De esta manera, muchas de las tasas que aplican los Estados 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 enfermedades raras o poco frecuentes 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.

La falta de una definición de enfermedad rara o poco frecuente en nuestra legislación y políticas públicas, o de un listado de ellas, afecta a la priorización de las mismas y genera inconsistencia en su abordaje, lo que puede traer consigo exclusiones injustificadas de ciertas patologías en políticas, planes y/o programas.

De ahí que sea tan relevante que nuestro país adopte una definición de enfermedad rara o poco frecuente que no solo considere la prevalencia, sino también la gravedad de la enfermedad y la disponibilidad de tratamiento. No 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.

En este sentido, la definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes debe ser operativa en dos sentidos. El primero, en el sentido de precisar que está definida por una frecuencia, relativa a la población territorial o geográfica, y que además ésta varía en relación a la población según variables como edad, sexo y grupos humanos susceptibles. Si se habla de frecuencia en recién nacidos se aproxima a la incidencia y si se habla de la población general, puede ser una prevalencia. Pero, en ambos casos el valor obtenido es dependiente de su diagnóstico, que impide su inclusión en programas de salud habituales. El segundo se confunde con el principio de equidad en salud, ya que al ser una enfermedad rara o poco frecuente, impide un adecuado y oportuno diagnóstico y tratamiento del sujeto afectado, afectando sus derechos de acceso igualitario a la salud. Esto último, es cambiante en forma territorial y temporal, ya que los recursos diagnósticos y terapéuticos en la Región Metropolitana son mayores y con mayor acceso a nuevas tecnologías e investigaciones, por lo cual, debe definirse para que sea operacionalmente dinámico para estos parámetros.

Ambos sentidos hacen alusión a la heterogeneidad de la población chilena, que actualmente incluye a población migrante que tiene enfermedades con frecuencia distinta a las conocidas previamente en nuestro país y a la nosología de las llamadas enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes. La posibilidad de tratamiento y el pronóstico es mejor definida cuando existe un diagnóstico etiológicamente correcto y precoz de una enfermedad. Las enfermedades de etiología genética o microbiológica en general pueden ser confirmadas en forma más certera, sin embargo, dependen de su sospecha diagnóstica, que se dificulta si el sistema de salud, no está organizado para su pesquisa. Finalmente, hay que considerar que los recursos son limitados, y existen enfermedades que aún no tienen tratamiento efectivo.

De acuerdo a lo anterior, es relevante que en un plan nacional de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes se establezca una definición de lo que entenderemos como tales, determinada por la prevalencia que aplica la mayoría de las legislaciones y que propone Orphanet, la que corresponde a aquella que afecta a menos de 1 persona por cada 2.000 habitantes.

c) Derechos de pacientes y participación ciudadana.

Son muchas las normas que conforman el marco jurídico nacional relacionado al derecho de la salud de las personas. Una de las normas angulares en nuestra legislación sobre derechos de los pacientes es la Ley 20.584 que regula los derechos y deberes que tienen las personas en relación con acciones vinculadas a su atención en salud, la cual constituye una explicitación de derechos contenidos en diversos instrumentos internacionales y en nuestra propia Carta Fundamental, pero aplicados esta vez a las situaciones concretas que se producen en la atención de salud. En dicho cuerpo normativo se consagran los principios de dignidad en el trato a los pacientes o usuarios, la autonomía de la voluntad de las personas en las atenciones de salud, el derecho a decidir informadamente, el respeto de las personas en situación terminal, el respeto de la autonomía frente a la investigación científica, el respeto por las personas con discapacidad psíquica o intelectual, la confidencialidad de la información de salud, el reconocimiento al derecho a la participación ciudadana en salud y la tutela ética en el ámbito de otorgamiento de prestaciones asistenciales. Dichos derechos se aplican a todos los pacientes, indistintamente de la enfermedad o prestación de salud de que se trate y si ésta es otorgada por un prestador público o privado.

En forma complementaria, la Ley N° 20.609 que establece medidas contra la discriminación, también protege los derechos de personas en diversos ámbitos, inclusive en las atenciones de salud. Dicha ley tiene por objeto resguardar la no discriminación arbitraria, el derecho a la igualdad ante la ley y el reconocimiento de derechos esenciales que emanan de la naturaleza humana. En ella se consagra una definición de discriminación arbitraria y una acción especial de no discriminación, la cual puede ejercer toda persona que sea víctima de un acto de discriminación arbitraria, por ejemplo, en el trato que reciba en atenciones de salud.

Asimismo, la Ley N° 20.422 sobre igualdad de oportunidades e inclusión social de personas con discapacidad, reconoce una serie de derechos de las personas con discapacidad, con el objeto de eliminar cualquier forma de discriminación fundada en la discapacidad y obtener la plena inclusión social de dichas personas. Esta normativa establece, entre otras disposiciones, medidas de accesibilidad, las que por fin eliminan las barreras que impiden o restringen a las personas con discapacidad desenvolverse en la vida diaria, inclusive en el ámbito de atención sanitaria.

En cuanto a las normas nacionales sobre participación ciudadana que inciden en los derechos de los pacientes, una de las más relevantes es la Ley N° 20.500 sobre asociaciones y participación ciudadana en la gestión pública, la cual reconoce a las personas el derecho a participar en las políticas, planes, programas y acciones del Estado, debiendo cada órgano establecer modalidades formales y específicas de participación ciudadana en el ámbito de su competencia. En forma complementaria a dicha ley, existe una normativa específica sobre participación ciudadana en la gestión de salud, la cual está regulada en la resolución exenta N° 31 del año 2015 del Ministerio de Salud, que desarrolla mecanismos de participación ciudadana en la gestión pública de salud. Al respecto, las fundaciones y agrupaciones de pacientes han desempeñado rol relevante en la priorización de políticas públicas con enfoque en enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes y en medicamentos huérfanos. Las agrupaciones de pacientes no solamente pueden aportar datos de prevalencia de las enfermedades, apreciaciones sobre los efectos de tratamientos y conocimientos valiosos acerca de sus necesidades para alcanzar un nivel óptimo de calidad de vida, sino que también deberían estar llamadas a participar en el diseño, implementación y ejecución de políticas públicas, asumiendo por tanto, un rol de codiseño y cogobierno, debiendo ser prioridad y obligación de la autoridad asumir estos desafíos.

En este sentido, la LRS crea un registro de asociaciones y agrupaciones de pacientes y reconoce la facultad de ellas de solicitar al Ministerio de Salud la evaluación de diagnósticos y tratamientos para su incorporación al sistema de protección financiera que crea dicha ley. Asimismo, representantes de dichas agrupaciones participan en las dos Comisiones creadas por ley para dar cumplimiento al sistema: la Comisión Ciudadana de Vigilancia y Control y la Comisión de Recomendación Priorizada, las que tienen por función asesorar a los ministros de Salud y de Hacienda a través del monitoreo del funcionamiento del mismo y de realizar la respectiva elaboración de la recomendación priorizada de las tecnologías a cubrir.

A pesar de las normas mencionadas anteriormente, aún existen brechas en acceso a información; educación; alternativas digitales que reduzcan las brechas geográficas en acceso a la información y a la atención de salud; asistencia psicosocial y asesoramiento financiero multisectorial, para pacientes de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, sus familiares y cuidadores. El Estado debería asegurar que una persona diagnosticada con una de dichas enfermedades se convierta en beneficiaria de programas de redes de seguridad social nuevos y existentes que brinden protección a los pacientes y a sus familiares involucrados en su cuidado.

Los planes y programas estatales en enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes deberían consignar la participación real de pacientes, familiares y cuidadores, ya que son fundamentales para construir capital político y priorizar la política nacional de estas enfermedades. Este rol debe ser participativo, consultante, vigilante y también resolutivo. Asimismo, un plan de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes debe considerar un sistema capaz de empoderar a representantes de pacientes para una participación activa y no es una simple defensoría de intereses. La participación debe asegurar que las experiencias que dan soporte a ciertos valores sociales efectivamente tomen parte de las decisiones políticas relacionadas a dichas enfermedades.

Las políticas públicas sobre estas enfermedades deben considerar apoyo estatal y multisectorial para proveer de educación en distintos aspectos de la vida cotidiana, considerando la ruta del paciente en sus distintas dimensiones: atención médica, psicosocial, nutricional, entre otras. Las políticas y programas deben proporcionar un cierto nivel de seguro social financiado con fondos públicos en conjunto con el seguro social privado para mitigar los riesgos para los pacientes y sus familias.

Un plan nacional de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, como el que proponemos a través del presente informe, debe considerar a los pacientes, familiares y cuidadores en la formulación de redes de apoyo a nivel país, que permitan disminuir las inequidades de acceso a cuidados médicos y tratamientos que se dan por razones geográficas y políticas centralistas del país. Esto debe considerar centros de referencia que cuenten con digitalización para el control y seguimiento de los pacientes.

d) Drogas huérfanas, dispositivos médicos y soluciones tecnológicas.

Las drogas huérfanas, entendiéndose por tales aquellos medicamentos que, en general, están destinados a prevenir, diagnosticar y/o tratar enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, no tienen una regulación específica en nuestra legislación. Esta denominación especial deriva de que, en condiciones normales de mercado, no les resulta rentable a las industrias farmacéuticas comercializarlos, debido a que el pequeño número de pacientes que lo utilizarían podrían no proporcionarles las ganancias suficientes para recuperar el capital invertido en su desarrollo.

Por lo anterior, algunos Estados han regulado de manera específica este tipo de medicamentos incorporando incentivos económicos para su desarrollo, tales como la promoción para la investigación, subsidios, exenciones tributarias, entre otros. En el caso de nuestro país no existe una normativa específica ni un procedimiento especial para obtener el registro sanitario de este tipo de drogas.

Sin perjuicio de lo anterior, nuestro país ha implementado políticas específicas para permitir el acceso a medicamentos de alto costo a personas con determinadas enfermedades. Así, la Ley N° 19.779 que establece normas relativas al VIH, crea una bonificación fiscal para el acceso a medicamentos que se importen y que estén indicados a personas con VIH. Luego, la LRS garantiza la protección financiera de tratamientos de alto costo, entendiéndose por tales medicamentos, alimentos y elementos de uso médico asociados a enfermedades o condiciones de salud que por su costo impiden el acceso a éstos o accediendo, impactan catastróficamente en el gasto de los beneficiarios. Sin embargo, esta garantía sólo se aplica para el tratamiento de enfermedades cubiertas por dicho sistema.

Al respecto, no solo es necesaria una normativa específica sobre drogas huérfanas que contemple incentivos para el desarrollo y acceso de estos medicamentos, así como dispositivos médicos y soluciones tecnológicas a personas viviendo con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes. Una legislación que aborde el tema de las drogas huérfanas en Chile debe además abordar fundamentalmente temas de acceso, sin olvidar aspectos relacionados con la investigación en nuestro territorio como la que ocurre en países distantes, considerando que pacientes chilenos que viajan a otros países y regresan a nuestro territorio no cuentan con una regulación que los proteja. Aspectos éticos relacionados con la investigación, mecanismos efectivos de negociación de precios para compras de fármacos a precios preferenciales o en conjunto con otros países, son otros aspectos a considerar en una legislación que aborde este importante tema para los pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.

6.1.1.2. PLANES O POLÍTICAS NACIONALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES.

Nuestro país no cuenta con un plan o política nacional sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, a diferencia de otros países, que sí han establecido uno con estrategias y objetivos a corto, mediano y largo plazo. Sin perjuicio de lo anterior, contamos con algunos programas dispersos relacionados a dichas enfermedades, como el Programa Nacional de Detección Precoz de la Fenilcetonuria e Hipotiroidismo Congénito.

a) Tamizaje, diagnóstico y tratamiento.

Chile debe avanzar en un plan nacional sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, que contemple, por ejemplo, una política sobre Errores Innatos del Metabolismo (EIM), que son un conjunto de enfermedades que por su frecuencia constituyen enfermedad rara o poco frecuente. Su forma habitual de diagnóstico es ineficiente y tardío.

Asimismo, debemos fortalecer el programa de Pesquisa neonatal existente, ampliando el número de patologías pesquisadas, así como extender el estudio para otras enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes a nivel nacional en el periodo neonatal o en grupos específicos a diferentes edades. Existe hoy un Programa en desarrollo iniciado en el año 2017, propuesto por el Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA) en conjunto con los Hospitales San Juan de Dios en Santiago y Guillermo Grant Benavente en Concepción, que permitiría acceder a 26 condiciones (EIM, condiciones endocrinológicas y genéticas), acompañada de una estrategia de regionalización nacional con la creación y consolidación de centros de seguimiento a través de la iniciativa de Salud Digital (célula de Errores Innatos del Metabolismo del Hospital Digital), la que podría servir como ejemplo para otras condiciones poco frecuentes.

El tamizaje neonatal permite oportunidad diagnóstica y terapéutica, previene el diagnóstico tardío, disminuye las secuelas y evita el alto costo de su tratamiento. Evita además, el peregrinar de los padres entre profesionales y centros de salud, buscando el diagnóstico de la enfermedad de niños y niñas, evitando su muerte prematura y secuelas como la discapacidad intelectual.

b) Investigación.

En Chile, la investigación biomédica ocurre casi exclusivamente en las universidades y es financiado a través de fondos concursables a cargo de CONICYT, el que evalúa el mérito científico de cada propuesta.

A pesar de las virtudes que se reconocen en dichos fondos, no se han creado apoyos especiales destinados a promover la investigación científica de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, cuyos proyectos deben competir por los mismos fondos con enfermedades más prevalentes. Esto genera barreras para la investigación de este tipo de enfermedades, ya que generalmente se priorizan proyectos sobre enfermedades que tienen un mayor reconocimiento de la comunidad científica. De esta manera, de los fondos otorgados por CONICYT entre 1999 y 2017, solo 37 proyectos de un total de 11.588 de ellos se refirieron a enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, lo que representa un 0,32% del total.

En cuanto a los ensayos clínicos, la LRS contiene disposiciones específicas para proteger a los pacientes inscritos contra los efectos no deseados o accidentes imprevistos que se puedan provocar en el contexto de un ensayo. Dicha ley establece un seguro de responsabilidad civil que deben contratar quien efectúa el ensayo y un sistema de responsabilidad objetiva por daños a la salud de quien participa en un ensayo clínico. Si bien ha generado un estatuto adecuado para la protección de las personas participantes en ensayos clínicos, no ha generado suficientes incentivos para el desarrollo de los mismos.

La escasa investigación en enfermedades raras o poco frecuentes se sustenta por el esfuerzo de un pequeño grupo de investigadores. Ello se debe al escaso apoyo y promoción de la investigación en dichas enfermedades y a una inexistente política pública que priorice líneas de investigación sobre ellas. Al respecto, es necesario que nuestra legislación se modernice con el objeto de generar un marco normativo adecuado para promover la investigación, en áreas como la protección de datos personales y genómicos; la obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas y creación de biobancos; y estudios clínicos.

6.1.1.3. EXPERIENCIA COMPARADA SOBRE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES.

Países de América Latina, tales como Argentina, Colombia y Perú, tienen leyes específicas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, regulándolas, reconociendo sus aspectos particulares respecto de otras enfermedades, declarándolas de interés nacional, o estableciendo un sistema que garantiza el acceso a tratamientos. A continuación revisaremos la experiencia de estos y otros países en enfermedades raras o poco frecuentes.

i. México:

Las enfermedades raras se encuentran reguladas en la Ley General de Salud.

El artículo 224 bis 1 de la citada Ley define a los medicamentos huérfanos como: “aquellos que estén destinados a la prevención, diagnóstico o tratamiento de enfermedades raras, las cuales tienen una prevalencia de no más de 5 personas por cada 10,000 habitantes”.

Además de la definición entregada por la Ley General de Salud, en México las enfermedades raras se encuentran reguladas en el Reglamento Interior de la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro, y Seguimiento de las Enfermedades Raras. En su capítulo VI, se trata el Procedimiento para definición y Registro de Enfermedades Raras. De acuerdo a dicho procedimiento sólo podrán solicitar la definición y registro de Enfermedades Raras, las instituciones públicas prestadoras de servicios de atención médica, los integrantes de la Comisión, así como el Presidente y el Secretario del Consejo.

El Consejo de Salubridad General se encarga de la elaboración del documento Lineamientos para la Priorización de Enfermedades que ocasionan Gastos Catastróficos, además de la actualización de Protocolos Técnicos de las enfermedades que ocasionan gastos catastróficos. En base a dicho documento, se define por parte del mismo Consejo de Salubridad General, la Lista de Enfermedades que ocasionan Gastos Catastróficos en la que se priorizan dichas enfermedades en categorías de la 1 a la 9.

ii. Colombia:

Las enfermedades huérfanas se encuentran reguladas en la Ley 1.392 de 2010 por medio de la cual se reconocen como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado a la población que las padece y sus cuidadores. La Ley en su artículo 3 señala que es de interés nacional garantizar el acceso a los servicios de salud y tratamiento y rehabilitación a las personas que se diagnostiquen con dichas enfermedades.

A su vez, el artículo 2 de la citada Ley define a las enfermedades huérfanas como: “aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las “ultrahuérfanas” y olvidadas. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada”.

Además de la Ley 1.392 de 2010, las enfermedades huérfanas también se encuentran reguladas en el Decreto 780 de 2016, el Decreto 1954 de 2012, y la Resolución 5265/2018 del Ministerio de Salud y Protección Social establece un listado de enfermedades huérfanas, entre otras.

Existe también un Registro Nacional de pacientes con Enfermedades Huérfanas, cuya elaboración se orienta en base a la Resolución 3681/2013 del Ministerio de Salud que define los contenidos y requerimientos técnicos de la información a reportar a la Cuenta de Alto Costo para la elaboración del censo de pacientes con enfermedades huérfanas.

En cuanto a los beneficios que otorga el registro de una enfermedad en calidad de huérfana, el artículo 5 de la Ley 1.392, dispone una serie de subsidios y facilidades para las personas con enfermedades huérfanas que requieran con necesidad diagnósticos, tratamientos, medicamentos, procedimientos y cualquier otra prestación en salud no incluida en los planes obligatorios de salud, que no tengan capacidad de pago.

iii. Perú:

Las enfermedades huérfanas se encuentran reguladas en la Ley 29.698 de 2011, que declara de interés nacional y preferente el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, y en su Reglamento.

A su vez, el artículo 2 de la citada Ley las define como “aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia baja, presentan muchas dificultades para ser diagnosticadas y efectuar su seguimiento, tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos que conllevan múltiples problemas sociales y con escasos datos epidemiológicos”. El artículo 6 de la citada Ley dispone la creación de un Registro Nacional de Pacientes que Padecen Enfermedades Huérfanas.

Además de la Ley 29.698, existe un Reglamento (Decreto Supremo N° 004-2019-SA) que declara de interés nacional y preferente el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.

Finalmente, a través de la Resolución 565/2019 del Ministerio de Salud se conforma la Comisión Sectorial a cargo de elaborar el Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas. Este Listado se aprobó mediante la Resolución 1075/2019 del Ministerio de Salud, la cual describe la metodología (estructurada sobre 8 parámetros) empleada para concluir que una Enfermedad corresponde a una de tipo Rara o Huérfana, y que por lo tanto se debe integrar al Registro de Enfermedades Raras o Huérfanas.

iv. Argentina:

Las enfermedades poco frecuentes se encuentran reguladas en la Ley 26.689 de 2011 que promueve el cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes.

El artículo 2 de la citada Ley define a las enfermedades poco frecuentes como: “aquellas cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una en dos mil (1 en 2000) personas, referida a la situación epidemiológica nacional”.

Además de la Ley 26.689, en Argentina las enfermedades poco frecuentes también se encuentran reguladas en el Decreto 794/2015 y la Resolución 2329 de 2014. A su vez, también existen Leyes y decretos a nivel regional que regulan estas enfermedades.

Finalmente, la Disposición 4622/2012 del Ministerio de Salud regula los requisitos para la autorización de medicamentos indicados para el tratamiento de enfermedades poco frecuentes o “medicamentos huérfanos”. El artículo 5 crea la Comisión de Asignación y Evaluación de medicamentos que deben ser inscritos bajo ciertas condiciones. Luego, el Anexo I establece las características de las enfermedades poco frecuentes mientras que el Anexo II establece los requisitos que debe cumplir el solicitante para que los medicamentos sean autorizados.

v. Irlanda:

Las enfermedades huérfanas se encuentran reguladas mediante Regulations de la Unión Europea, las cuales son aplicables en los Estados Miembros, siendo ellas la Regulation N° 141/2000 y la Commission Regulation (EC) No 847/2000. El artículo 3 de la Regulation N° 141/2000 establece los criterios de designación para los medicamentos huérfanos, señalando: “1. Un medicamento será designado como medicamento huérfano si su patrocinador puede establecer: a) Que se destina al diagnóstico, prevención o tratamiento de una enfermedad que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad crónica y que no afecte a más de cinco personas de cada 10.000 en la Comunidad en el momento de presentar la solicitud, o que se destina al diagnóstico, la prevención o el tratamiento de una afección mortal, gravemente debilitante o grave y crónica en la Comunidad y que sin incentivos es poco probable que la comercialización del medicamento en la Comunidad genere suficientes beneficios para justificar la inversión necesaria; y b) Que no existe ningún método satisfactorio de diagnóstico, prevención o tratamiento de la afección de que se trate que haya sido autorizado en

la Comunidad o, si existe tal método, que el medicamento sea de beneficio significativo para los afectados por dicha afección”.

A su vez, el artículo 5 de la Regulation N° 141/2000 establece el Procedimiento de declaración del registro de los medicamentos huérfanos. Según esta norma, para obtener la declaración de medicamento huérfano para un medicamento, el promotor presentará una solicitud a la Agencia Europea para la Evaluación de Medicamentos en cualquier fase del desarrollo del medicamento, antes de presentar la solicitud de autorización previa a la comercialización. Dicha regulación también establece una lista exhaustiva de la información y documentos que deben ser proporcionados por el solicitante de la declaración de medicamento huérfano.

Existe un sistema de registro de medicamentos de enfermedades raras a nivel europeo, a cargo de la EMA. Además, existen guías de EMA sobre el formato y contenido para postular un medicamento como uno de enfermedades raras.

vi. España:

Las enfermedades huérfanas se encuentran reguladas, además de en las regulaciones de la Unión Europea anteriormente señaladas, en el Real Decreto 1091/2015 por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras; la Orden SCO/3158/2003 por la que se crea el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras; la Resolución de 22 de diciembre de 2010 del Instituto de Salud Carlos III, por la que se publica el Convenio de colaboración para la creación del Consorcio CIBER para el área temática de enfermedades raras y la Resolución de 27 de diciembre de 2010 del Instituto de Salud Carlos III, por la que se publican los nuevos estatutos que forman parte del Convenio de colaboración para la creación del Consorcio CIBER para el área temática de enfermedades raras.

El mismo Instituto de Salud Carlos III es la institución que lleva el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras, incluyendo el listado de enfermedades raras correspondientes.

Finalmente, el Decreto Real 1091/2015 crea el Registro Estatal de Enfermedades Raras y establece que su finalidad es proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades raras, facilitar la información necesaria para orientar la planificación y gestión sanitaria y la evolución de las actividades preventivas y asistenciales en el ámbito de las enfermedades raras y proveer los indicadores básicos sobre enfermedades raras que permitan la comparación entre las comunidades autónomas y con otros países.

vii. Francia:

Además de las regulaciones anteriormente mencionadas, en el caso francés existe la “Ley relativa a la política de Salud Pública” que fija 5 temas prioritarios respecto a los cuales se deberán desarrollar planes y estrategias nacionales, entre ellos, el “Plan nacional para mejorar la gestión de enfermedades raras”. El Plan Nacional francés para las enfermedades raras, elaborado por el Ministerio de Salud, define las enfermedades huérfanas: “Una enfermedad es rara cuando afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas”. El actual Plan Nacional es para el periodo 2018 a 2022.

A su vez, el Plan Nacional establece que será el Comité Nacional de Registros el encargado de llevar el registro de enfermedades raras en el país (Banque Nationale de Données Maladies Rares, BNDM). La información recopilada es utilizada para desarrollar políticas públicas en el ámbito de la salud. Francia también tiene un procedimiento para que los medicamentos de enfermedades huérfanas puedan optar por procedimientos regulatorios más expeditos, incluyendo en el caso de uso para nuevas indicaciones. El Plan Nacional en Francia busca promover la igualdad en el acceso, diagnóstico y cuidado de todos los pacientes. La Autoridad de Salud (*Haute Autorité de Santé*) es quien determina los montos de reembolsos y cobertura previo análisis respecto de los beneficios clínicos del medicamento y el valor clínico agregado.

Conclusiones.

Nuestro Estado debe realizar importantes esfuerzos para mejorar el acceso a servicios asistenciales por parte de poblaciones vulnerables y subrepresentadas, como lo son las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.

La falta de protección financiera a gran parte de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes impide el acceso a atención de salud integral a miles de pacientes o usuarios, dejando a familias enteras en total indefensión. Aquello plantea desafíos regulatorios que nuestro Estado debe subsanar, garantizando el acceso a la salud de aquellas personas que actualmente están excluidas, al no contar sus tratamientos con un sistema de protección financiera.

Aquello debe ser complementado con la creación o modificación de normas legales en otras materias en las cuales nuestro país tiene una brecha relevante, tales como en la investigación clínica, protección de datos personales, telemedicina, test genéticos, entre otras.

Es necesario incorporar un enfoque interdisciplinario que permita diseñar e implementar políticas públicas desde una perspectiva integral, que contemple análisis epidemiológicos, económicos, éticos y normativos. Este enfoque debe desarrollar pautas metodológicas para evaluar las políticas actuales y futuras relacionadas a las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, incluyendo pautas éticas para el uso de muestras biológicas y datos genéticos y la creación de biobancos.

En vez de considerar a las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes como condiciones de salud individualmente consideradas, lo que reduce el impacto epidemiológico de ellas en las políticas de salud, lo correcto y pertinente sería tratarlas en su conjunto, distinguiendo aquellas enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes conocidas respecto de aquellas que no son diagnosticadas. Dicha categorización develaría la real magnitud del problema.

6.1.2. OBJETIVO GENERAL DE LA LÍNEA ESTRATÉGICA.

Generar un marco normativo adecuado para la rectoría, regulación y fiscalización de materias relacionadas a las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.

6.1.3. OBJETIVOS ESPECÍFICOS E INICIATIVAS.

OBJETIVO 1	Crear una institucionalidad para la formulación, planificación, desarrollo y evaluación de políticas públicas, programas y acciones sobre enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas, que promueva la interacción de actores estratégicos en la materia y garantice la participación ciudadana.
Estrategia de intervención	Creación de una institucionalidad sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes
Iniciativas	<p>1.1. Creación de una Oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud, que elabore y monitoree el desarrollo de políticas, planes y programas sobre dichas enfermedades, y promueva la colaboración público-privada.</p> <p>1.2. Creación de una Comisión Asesora Ministerial en Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, encargada de asesorar al Ministerio de Salud en la formulación de políticas, planes y programas; proponer acciones, estrategias, modificaciones a normativas, guías clínicas y protocolos referentes a materias relativas a dichas enfermedades y que esté integrada por representantes de diversos actores relevantes en la materia (Profesionales de la salud; Profesionales de área social, legal, estadísticas, comunicaciones, economía y finanzas entre otros; Organizaciones de la sociedad civil como Organizaciones de pacientes, familiares o cuidadores, Universidades, fundaciones, centros de investigación, ONGs que se encuentren relacionadas con las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes; Representantes ETESA y Comisión Nacional de investigación Científica y Tecnológica CONICYT; Representantes de los Ministerios de Salud; de Ciencias, Tecnologías, Conocimiento e Innovación; de Educación, de Desarrollo Social, entre otros).</p> <p>1.3. Creación de un Consejo que fomente el desarrollo de iniciativas sobre enfermedades raras o poco frecuentes, a través del diálogo y de la colaboración público-privada.</p> <p>1.4. Incorporación a Orphanet.</p>
Organismos o instituciones responsables	Subsecretaría de Salud Pública

<p>Organismos o instituciones participantes o intervinientes</p>	<p>1.1. División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE)</p> <p>1.2. División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE); Organizaciones de pacientes, familiares o cuidadores; Asociaciones científicas; Facultades de medicina de universidades acreditadas; Representantes ETESA; Representantes de la Comisión Nacional de investigación Científica y Tecnológica CONICYT; Representantes de los Ministerios de Salud; de Ciencias, Tecnologías, Conocimiento e Innovación; de Educación, de Desarrollo Social, entre otros.</p> <p>1.3. Representantes centros de salud públicos y privados.</p> <p>1.4. Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basadas en la Evidencia (ETESA)</p>
<p>OBJETIVO 2</p>	<p>Crear o modificar normas legales que garanticen el cumplimiento de los objetivos contenidos en los planes y programas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.</p>
<p>Estrategia de intervención</p>	<p>Creación y modificación de normas jurídicas sobre materias que inciden en políticas públicas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.</p>
<p>Iniciativas</p>	<p>2.1. Establecimiento de una definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes que sea aplicable en la legislación interna y en las políticas, planes y programas que se formulen, desarrollen y ejecuten.</p> <p>2.2 Proceso y criterios de priorización específicos para garantías de protección financieras para enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes para GES y LRS u otros sistemas de coberturas que aseguren legitimidad y transparencia en la toma de decisión.</p> <p>2.3. Creación de ley que crea un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER – EPOF – EH.</p> <p>2.4. Modificación de la legislación sobre protección de datos personales y sensibles de las personas, con el objeto de velar por el uso de datos de personas con enfermedades raras o poco frecuentes, incluidos sus datos genómicos, de forma segura y eficaz.</p> <p>2.5. Creación de una normativa jurídica sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación, y creación de biobancos.</p> <p>2.6. Creación de una normativa jurídica sobre uso de muestras y datos con fines diagnósticos y de tratamiento.</p> <p>2.7. Modificación de normas legales vigentes, con el objeto de regular las actividades relacionadas a la telemedicina.</p> <p>2.8. Modificación de la legislación actual sobre estudios clínicos con estándares éticos, que promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.</p>
<p>Organismos o instituciones responsables</p>	<p>Subsecretaría de Salud Pública; División Jurídica del Ministerio de Salud.</p>
<p>Organismos o instituciones participantes o intervinientes</p>	<p>2.1. Comisión Asesora Ministerial en EPOF; 2.2. Ministerio de Hacienda; Ministerio Secretaría General de la Presidencia;</p>

	<p>Comisión Asesora Ministerial en EPOF; Organizaciones de pacientes, familiares o cuidadores.</p> <p>2.3. Ministerio Secretaría General de la Presidencia; Asociaciones de la industria farmacéutica; Colegios profesionales; Fundaciones u organizaciones de pacientes; Comisión Asesora Ministerial en EPOF.</p> <p>2.4. Ministerio Secretaría General de la Presidencia; Comisión Asesora Ministerial en EPOF</p> <p>2.5. Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación; Ministerio Secretaría General de la Presidencia; Asociaciones científicas; Universidades; Comisión Asesora Ministerial en EPOF.</p> <p>2.6. Subsecretaría de Redes Asistenciales; Comisión Asesora Ministerial en EPOF; Colegios profesionales.</p> <p>2.7. Subsecretaría de Redes Asistenciales; Comisión Asesora Ministerial en EPOF; Colegios profesionales.</p> <p>2.8. Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación; Ministerio Secretaría General de la Presidencia; Asociaciones científicas; Universidades; Comisión Asesora Ministerial en EPOF.</p>
OBJETIVO 3	Definir estándares técnicos y de calidad de los servicios, recursos humanos y centros de referencia para la atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Estrategia de intervención	Generación de estándares para la atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Iniciativas	<p>3.1. Definición de estándares respecto a competencias, capacidades y conocimientos de los equipos interdisciplinarios de los centros que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes.</p> <p>3.2. Definición de estándares de centros de referencia para la atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.</p> <p>3.3. Elaboración o actualización protocolos de práctica clínica, guías clínicas y orientaciones de tratamiento para enfermedades raras o poco frecuentes.</p> <p>3.4. Elaboración de protocolos de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.</p> <p>3.5. Elaboración de normativa para estandarizar información que contendrá el Registro Nacional de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes.</p> <p>3.6. Elaboración de normativa sobre procesos de evaluación de tecnologías sanitarias estandarizadas para medicamentos huérfanos y dispositivos médicos.</p>
Organismos o instituciones responsables	Subsecretaría de Salud Pública

<p>Organismos o instituciones participantes o intervinientes</p>	<p>3.1. Subsecretaría de Redes Asistenciales; Servicios de Salud; Comisión Asesora Ministerial en EPOF; Colegios profesionales; Organizaciones sindicales de trabajadores de la salud.</p> <p>3.2. Subsecretaría de Redes Asistenciales; Servicios de Salud.</p> <p>3.3. Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basadas en la Evidencia (ETESA); Comisión Asesora Ministerial en EPOF.</p> <p>3.4. Subsecretaría de Redes Asistenciales; Servicios de Salud; Comisión Asesora Ministerial en EPOF.</p> <p>3.5. Departamento de Estadísticas e Información de la Salud; Comisión Asesora Ministerial en EPOF.</p> <p>3.6. Departamento de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Salud Basadas en la Evidencia (ETESA).</p>
<p>OBJETIVO 4</p>	<p>Desarrollar actividades de monitoreo y fiscalización que aseguren el adecuado cumplimiento de planes y programas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes y su marco jurídico.</p>
<p>Estrategia de intervención</p>	<p>Fiscalización del cumplimiento de normas sobre atención de personas con enfermedades raras o poco frecuentes.</p>
<p>Iniciativas</p>	<p>4.1. Fiscalización del cumplimiento de normativas y protocolos de salud.</p> <p>4.2. Fiscalización del correcto funcionamiento del equipamiento diagnóstico, tratamiento y los aspectos técnicos de los procesos clínicos de enfermedades raras, huérfanas y poco frecuentes.</p> <p>4.3. Fiscalizar aspectos relacionados con la regulación ética, en particular de la política de conflictos de interés, así como el cumplimiento de las regulaciones establecidas para estudios clínicos.</p> <p>4.4. Fiscalización del funcionamiento de la Red Nacional de atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.</p>
<p>Organismos o instituciones responsables</p>	<p>Subsecretaría de Redes Asistenciales.</p>
<p>Organismos o instituciones participantes o intervinientes</p>	<p>4.1. Servicios de Salud; Superintendencia de Salud.</p> <p>4.2. Servicios de Salud; Superintendencia de Salud.</p> <p>4.3. Departamento de Ética, MINSAL.</p> <p>4.4. Superintendencia de Salud; Servicios de Salud.</p>

6.2. PROVISIÓN DE SERVICIOS ASISTENCIALES.

6.2.1. DIAGNÓSTICO.

6.2.1.1. SITUACIÓN ACTUAL DE LAS REDES DE ATENCIÓN DE SALUD.

a) Estructura y funcionamiento de las redes de atención de salud.

La capacidad diagnóstica de ER- EPOF-EH en nuestro país está limitada en gran parte por la falta de disponibilidad de profesionales que tengan conocimiento y experiencia en estas condiciones de salud, tanto en la atención primaria – a quienes primero recurre la persona que se siente enferma - como en otros niveles de atención y derivación. También lo está por la falta de disponibilidad de exámenes y terapias; y de capacidad para financiar dichas intervenciones en Chile.

Según cifras de la OMS existen cerca de 7000 tipos de ER-EPOF-EH, correspondiendo un 80% a enfermedades de origen genético y un 20% a enfermedades de diversa etiología siendo un porcentaje mayor las de origen reumatológico, neurológico, metabólico, oftalmológico.

Muchas de las personas con enfermedades raras o poco frecuentes se ven obligadas a transitar por una “odisea diagnóstica” antes de contar con la confirmación de la condición de salud que le afecta. De esta manera, puede transcurrir mucho tiempo y sucesivas derivaciones de distintos especialistas hasta la determinación precisa de la enfermedad. La derivación al especialista en su enfermedad en muchas ocasiones es tardía, y se produce cuando ya es evidente el deterioro en la salud, cuando la enfermedad se transforma en polisintomática, progresivamente debilitante y asociada a deficiencias motoras, sensoriales, cognitivas limitaciones funcionales y discapacidad; o en otras ocasiones a un daño orgánico irreversible (como falla renal, pulmonar, cardíaca, etc.) en que esa tardanza de diagnóstico le significa la necesidad de un trasplante de órganos o a veces una muerte que se pudo evitar. Lo anterior significa que las familias deben asumir de forma particular todo este gasto de bolsillo que supone la multiplicidad de especialistas, exámenes o tratamientos que se pueden ir dando previo al diagnóstico correcto.

Cabe hacer presente que las derivaciones a un especialista con formación y experiencia para realizar la confirmación diagnóstica de estas enfermedades en su mayoría proviene de hospitales públicos y de la atención primaria de salud, siendo preponderante que el origen de la derivación provenga de neurólogos(as), pediatras y médicos generales. En el caso de los niños con algunas ER – EPOF- EH, las sospechas diagnósticas también se generan en unidades de cuidados intensivos, de neonatología o pediatría, y en ocasiones en el proceso de cuidado prenatal.

De acuerdo a una encuesta realizada por el MINSAL a los genetistas clínicos de nuestra red de atención de salud, un 50% de ellos declaró que no puede realizar o confirmar un diagnóstico por dificultades en el acceso a los estudios, mientras que un 45% a veces tiene problemas de acceso a ellos. Aquello da cuenta de las dificultades a la que se ven enfrentados, ya que la capacidad diagnóstica y de realizar exámenes en nuestro país es muy limitada. En cuanto a los equipos de rehabilitación, de acuerdo al mencionado estudio realizado por el MINSAL, un 62% de los genetistas clínicos declara contar con ellos, mientras que un 20% señala que no y un 16% restante señala que si bien no tiene equipos de rehabilitación, tiene la opción de derivar.

No obstante, en el caso de enfermedades metabólicas, se ha incrementado la cobertura, capacidad instalada, organización y resultados de seguimientos, siendo la gran parte de los exámenes solicitados al Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA), siendo este modelo un ejemplo en Latinoamérica, el cual puede ser tomado como referencia para incluir una mayor cobertura en ER- EPOF-EH, aún cuando ésta todavía pueda estar sujeta a mejoras.

El tratamiento de las ER- EPOF-EH es variable de acuerdo a cada condición, existiendo en algunos casos tratamientos específicos (tratamiento farmacológico, drogas huérfanas, dietas particulares, terapias biológicas, terapia de reemplazo enzimático, terapia génica, terapia inmunosupresora con quimioterapia, etc) y en la mayoría de los casos, un conjunto de necesidades que requieren un seguimiento multidisciplinario y utilización de tratamientos empleados en otro tipo de condiciones, además de rehabilitación y acompañamiento de salud mental para las personas con ER- EPOF – EH y sus cuidadoras y cuidadores.

El acceso a estos tratamientos específicos está limitado por su disponibilidad, así como por su inclusión en la Ley GES, Ley Ricarte Soto u otros programas como el PNAC. Para las enfermedades que requieren de un seguimiento y tratamiento por parte de ciertas especialidades y muchas veces múltiples especialidades simultáneamente y a lo largo del tiempo, el acceso está limitado por la disponibilidad de estos especialistas o en algunos casos no existen especialistas en nuestro sistema de salud. Al no existir unidades de diagnóstico y seguimiento de ER-EPOF-EH, hay una gran dificultad para los médicos tratantes y las personas con ER-EPOF-EH en articular todas estas necesidades por la no disponibilidad de horas en especialidades, además de la escasez de médicos(as) con experiencia en este tipo de enfermedades, quienes reciben a estas personas en el

contexto habitual de su práctica clínica con los mismos tiempos que para enfermedades comunes y muchas veces sin existir comunicación entre los profesionales, ni una figura de médico/a de cabecera. Es importante asimismo considerar que en los CESFAM la rotación de médicos es constante, lo que afecta a la continuidad del proceso de diagnóstico, tratamiento y seguimiento.

b) Modelos de atención.

El Modelo de Atención Integral debe ser centrado en el paciente, pero entendiendo que forma parte de un entorno social mayor y que interactúa con otros sectores relacionados con la salud.

Uno de los grandes problemas detectados en los sistemas de salud de Chile es su fragmentación, es decir la coexistencia de muchas unidades no integradas en la red de servicios de salud, y, segmentación, es decir la coexistencia de subsistemas con distintas modalidades de financiamiento, afiliación y provisión de servicios.

Se ha estudiado que la excesiva fragmentación genera dificultad en el acceso de los servicios, mal uso de los recursos disponibles y baja satisfacción de parte de los usuarios, entre otros inconvenientes. La falta de coordinación y la duplicación de los servicios son algunas de las consecuencias de este problema, todos asuntos que buscan solucionar el modelo denominado Sistemas Integrados de Servicios de Salud (SISS). Hoy más que nunca es necesario la integración de servicios dado que vivimos importantes desafíos tales como el envejecimiento poblacional, doble carga de enfermedad dada la alta prevalencia de enfermedades crónicas no transmisibles, el desarrollo de nuevas tecnologías, los cambios en los patrones de consumo y estilos de vida de la población, la urbanización, la migración, entre otras.

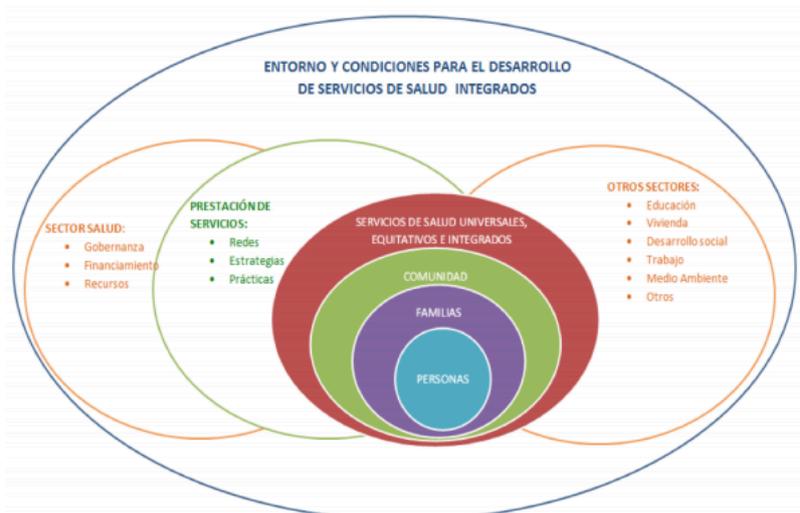
De acuerdo con la Organización Panamericana de la Salud (OPS), la SISS corresponde a "una red de organizaciones que presta, o hace los arreglos para prestar servicios de salud equitativos e integrales y coordinados a una población definida, y que está dispuesta a rendir cuentas por sus resultados clínicos y económicos y por el estado de salud de la población a la que sirve" .

No es posible determinar un solo modelo, debido a la diversidad de contextos en los que se puede encontrar inserto el servicio de salud. No obstante, existen ciertos atributos, según cuatro ámbitos de abordaje, que son esenciales para su funcionamiento:

- i. **Modelo asistencial:** Se refiere al territorio y población asignada.
- ii. **Gobernanza y estrategia:** Debe consistir en un sistema único para toda la red, con participación social y una acción intersectorial.
- iii. **Organización y gestión:** Su organización debe ser integrada y los recursos humanos deben ser suficientes, competentes y valorados por la red. Mientras que la gestión debe estar enfocada hacia los resultados.
- iv. **Asignación de recursos e incentivos:** El financiamiento debe ser suficiente, asociado a resultados y con incentivos.

Por lo tanto, su foco central de preocupación son las personas. Pero alrededor de las personas están las familias y éstas se encuentran rodeadas por la comunidad. Igualmente, alrededor de la comunidad se encuentran los servicios de salud universales, cuyo objetivo es que sean equitativos e integrados. A su vez, considerando los determinantes de salud, existen otros sectores que se relacionan con salud, lo cual podemos observar en la siguiente infografía:

Entorno y condiciones para el desarrollo de servicios de salud integrados



Para cumplir con este modelo se han fijado valores y principios:

- Derecho a la salud.
- Equidad.
- Solidaridad.
- Eficiencia en el uso de los recursos de salud.

Asimismo, se han establecido tres principios irrenunciables: debe estar centrado en las personas, tiene que dar integralidad de la atención y continuidad del cuidado.

El objetivo es cumplir con todos estos propósitos mediante este modelo centrado en el usuario, pero considerando también la salud familiar. Asimismo, se busca incentivar el fortalecimiento de la atención primaria, además de la promoción y prevención, tomando en cuenta la intersectorialidad. Pero para poder implementarlo, este Modelo de Atención requiere de un Modelo de Gestión.

Modelo de Gestión

El modelo de gestión corresponde a una forma de organizar y combinar los recursos para operativizar el modelo de atención, incorporando objetivos, políticas y normas. Los objetivos del modelo de gestión son:



Todo esto mediante una serie de estrategias, como el fortalecimiento de la Atención Primaria de Salud, la transformación hospitalaria y la rearticulación de la Red Asistencial.

Sistema de Referencia y Contrarreferencia

Por otro lado, es importante que cada red de salud diseñe su “mapa de red” donde determine los establecimientos que la componen. Para ello es fundamental que exista un sistema de comunicación que permita que los usuarios de estos recintos puedan trasladarse adecuadamente al interior de esta red. La Referencia y Contrarreferencia constituye el mecanismo administrativo que permite realizar esta tarea, estableciendo una forma de garantizar el acceso y la continuidad de los servicios de salud.

El objetivo es sentar las bases que permitan la continuidad de la atención integral de los usuarios, a través de establecimientos de salud de distinta capacidad resolutive. Lo que se busca generar es continuidad en la atención de los usuarios, evitando interrupciones.

El Sistema de Referencia (sinónimo de “derivación”) se pone en marcha cuando se solicita un diagnóstico y/o tratamiento de un paciente que se deriva desde un recinto de menor complejidad, hacia uno de mayor complejidad. Esto a través de redes de atención de servicio y la intervención de múltiples actores, de acuerdo con lineamientos constitucionales, éticos y normativos.

Entonces, se puede referir a las personas con ER- EPOF-EH hacia los niveles de mayor complejidad, pero ¿Qué es lo que ocurre después? Cuando el problema del paciente ya se encuentra solucionado vuelve a la atención primaria, en esto consiste la Contrarreferencia.

El sistema de Contrarreferencia es la respuesta que los prestadores de servicios de salud dan al prestador que remitió al paciente. Se debe consignar:

- Un resumen de la atención recibida.
- Los diagnósticos o impresiones definidas.
- Recomendaciones médicas y/o farmacológicas de tratamiento que se envían al profesional del nivel primario para continuar la atención del paciente.

Además, este sistema incentiva que el médico de la atención primaria se sienta motivado por saber realmente cuál fue el diagnóstico de su paciente, con qué lo trataron, de manera tal que siga conociendo al paciente, tanto a él como a su entorno familiar y social.

Recordemos que el foco del sistema de salud debe ser el paciente o usuario. Este paciente, a lo largo de su proceso clínico, será atendido en la atención primaria, en el nivel de especialidades, o bien en la hospitalización o en los servicios de urgencia. Por lo tanto, entre estos 3 niveles debe existir continuidad.

Por último, la Estrategia Nacional de Salud definió 4 objetivos sanitarios para la década del 2011-2020:

- Mejorar la salud.
- Disminuir las desigualdades.
- Aumentar la satisfacción de los usuarios.
- Asegurar la calidad de atención.

Actualmente Chile no cuenta con una política pública integral enfocada en pacientes con ER- EPOF- EH, tampoco cuenta con un modelo de atención unificado para el diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación de estas personas. No obstante, existen distintas estrategias locales que organizan la atención de personas con ER- EPOF- EH en función de su propia realidad y objetivos institucionales particulares tanto en prestadores públicos como privados.

A continuación se detallan tres experiencias de modelos de atención diferentes en Chile sobre ER- EPOF -EH.

i) Centro de Referencia Perinatal Oriente (CERPO)

Programa de Telemedicina Perinatal del CERPO para embarazadas de fetos con malformaciones congénitas para exámenes ecográficos a distancia: Antofagasta, Isla de Pascua, Talcahuano, Los Ángeles, Temuco, Valdivia, Osorno, Coyhaique y Punta Arenas.

CERPO realiza telegenética perinatal con el equipo de genetistas liderado por la Dra. Silvia Castillo, realizando asesoría y consejería genética a distancia. La Telegenética Perinatal constituye hoy una gran ayuda en el diagnóstico y manejo de personas cuyas malformaciones congénitas están asociadas a síndromes genéticos. Funciona con dependencia en el Servicio Salud Metropolitano Oriente.

ii) Centro Enfermedades Raras Clínica Las Condes

El Centro de Enfermedades Raras de Clínica Las Condes nace el año 2015 en respuesta a la demanda de atención percibida en diferentes áreas de personas con ER-EPOF-EH. Los objetivos del Centro son:

- a) Aumentar el número de diagnósticos de precisión;
- b) Adelantar el momento del diagnóstico y
- c) Protocolizar el seguimiento de acuerdo con el diagnóstico.

Esta gestión personalizada del paciente tiene como meta que el paciente retorne a su médico tratante original o médico de cabecera (pediatra, internista, médico de familia) con el protocolo específico de seguimiento de su enfermedad, que establece las fechas en que se requerirá atención por otras especialidades o intervenciones quirúrgicas. Para la gestión personalizada de cada paciente, y considerando el diagnóstico y apoyo multidisciplinario inicial en el manejo y seguimiento de las personas con ER-EPOF- EH, el centro cuenta a la semana con 20 horas médicas de coordinación, 44 horas de enfermería, 44 horas de secretaría y un box de consulta especialmente acondicionado para personas con ER-EPOF- EH con necesidades especiales, en donde se realizan consultas de ingreso al centro y consultas con atenciones simultáneas de varios especialistas para un solo paciente (consultas múltiples).

En este enfoque de excepción de los pacientes del centro participan todos los departamentos y servicios de la institución con capacidades instaladas, tanto como derivadores de pacientes potenciales, como tratantes en patologías específicas.

Desde el punto de vista clínico, los pacientes ingresan al centro cuando:

- Son presentados en la reunión clínica semanal del centro, en la que participan especialistas de todas las áreas;
- Son derivados con alta sospecha o con diagnóstico confirmado por un especialista, dentro o fuera de Clínica Las Condes.

Desde el año 2015 al 2020, el centro incorporó 1.500 nuevos pacientes, de los cuales cerca del 50% son pacientes de regiones diferentes a la metropolitana, que mantienen contacto con los especialistas de la clínica, pero que se realizan controles regulares con médicos en su ciudad.

iii) Instituto de Nutrición y Tecnología de Alimentos (INTA)

El Instituto de Nutrición y Tecnología de Alimentos (INTA) Dr. Fernando Monckeberg Barros es un organismo interdisciplinario de la Universidad de Chile que ha participado en diversas políticas públicas vinculadas a personas con ER-EPOF- EH, siendo la más relevante la implementación del tamizaje neonatal de Fenilcetonuria (PKU) e Hipotiroidismo Congénito (HC) desde 1992 a la fecha. Actualmente, este organismo es el encargado de la confirmación del diagnóstico, el seguimiento y tratamiento de personas con PKU y otros errores innatos del metabolismo incluidos en el Programa Nacional de Alimentación Complementaria (PNAC) que hoy incluye un listado en permanente expansión (Acidurias orgánicas, enfermedad orina olor a jarabe de arce, defectos de beta oxidación de ácidos grasos, Tirosinemia tipo I, déficit de Glut-1).

iv) Otros modelos de atención

Cabe destacar que existen diversos modelos de atención, radicados en la actualidad en lugares como:

- Sección Genética del Hospital Clínico Universidad de Chile;
- Unidad de Genética del Hospital Sótero del Río;
- Unidad de Genética del Hospital Luis Calvo Mackenna;
- Unidad de Genética y Enfermedades Metabólicas de la División de Pediatría de la Pontificia Universidad Católica de Chile;
- Clínica Santa María;
- Clínica Indisa;
- Clínica Dávila;
- Servicio de Pediatría del Hospital Carlos Van Buren;
- Sección Genética del Hospital San Juan de Dios;
- Clínica Alemana de Santiago;
- Hospital Padre Hurtado; y
- Policlínicos incluidos en la iniciativa “Célula de Enfermedades Metabólicas del Hospital Digital” que inició sus actividades en Marzo del 2021 y que incorpora al Hospital de Arica, Hospital de Antofagasta, Hospital de Concepción, Hospital de Puerto Montt, Hospital de Punta Arenas y progresivamente incorpora un mayor número de centros.

Resulta relevante sistematizar y conocer en profundidad cada uno de los modelos de atención existentes en nuestro país que se vinculan directa o indirectamente con personas con ER-EPOF- EH, para poder realizar un adecuado diagnóstico del estado de situación que permita generar propuestas para mejorar la coordinación y el cuidado de personas con ER-EPOF- EH en Chile.

c) Capacidad diagnóstica y de tratamiento

Para asegurar una calidad y un modelo de atención integral se requiere un equipo de diversos profesionales de la salud, y técnicos de la salud, para así conformar desde las 40 especialidades de profesionales de la salud existentes hoy en Chile, el equipo multidisciplinario que responda a las necesidades de la persona con ER-EPOF-EH, de manera de brindar la atención integral, con una visión más holística, centrada en el paciente y su familia.

Como se señaló al inicio de este documento, las ER – EPOF – EH tienen causas diversas. Un levantamiento de información desde el área de la genética, en la que todos los especialistas ven personas con ER – EPOF- EH como parte principal de su actividad clínica (a diferencia de otras áreas en que el trabajo con personas ER – EPOF – EH es una parte del trabajo clínico, lo que hace más difícil levantar información precisa), mostró que actualmente en Chile existen 40 genetistas clínicos inscritos en la Superintendencia de Salud, lejos de las recomendaciones internacionales que sugieren una proporción de 0.75 genetistas clínicos por cada 250.000 habitantes, es decir, aproximadamente 60 profesionales en ejercicio activo. Según una encuesta realizada en el

marco de este informe, solo 30 genetistas clínicos se encuentran desempeñando labores asistenciales en algún porcentaje de su jornada laboral, lo que disminuye todavía más este indicador. Actualmente tampoco existe un programa de capacitación profesional en asesoramiento genético para otros profesionales de la salud, labor que es desempeñada actualmente por genetistas clínicos.

Sumado a lo anterior, actualmente no existe una red de diagnóstico para personas con ER- EPOF - EH establecida en el sistema de salud chileno. Si bien existen iniciativas con protocolos de derivación locales y agregación regional, éstas no son del todo conocidas ni para personas con ER- EPOF – EH, ni para profesionales de la salud. Esto se traduce en un largo período diagnóstico, la “odisea diagnóstica” en el que las personas con ER-EPOF- EH transitan por muchos especialistas tanto en el sistema público como el privado para lograr acceder a un diagnóstico, eventualmente tratamiento y muy infrecuentemente a un plan comprensivo de rehabilitación. Muchas de esas prestaciones son costeadas a través del gasto de bolsillo de las personas con ER-EPOF- EH y de sus familias.

Respecto a laboratorios de diagnóstico, según describe Encina et al. (2019), al 2019 existían 17 laboratorios citogenéticos que ofrecen cariotipo e hibridación in situ con fluorescencia (FISH) y solo 5 laboratorios ofrecían diagnóstico molecular genético como MLPA, microarrays y secuenciación de Sanger. Se describe la existencia de solo un panel de secuenciación de nueva generación (NGS) para rasopatas disponible en Chile, mientras que otras alternativas como secuenciación completa de exoma (WES) son enviadas a laboratorios internacionales con empresas intermediarias locales y pagadas como gasto de bolsillo de personas con ER- EPOF-EH y sus familias.

En la siguiente tabla se muestran las opciones diagnósticas presentes en Chile adaptado de Encina et al.

TABLA 1: Exámenes diagnósticos disponibles en Chile

Examen	Número de instituciones
Cariotipo y FISH	17 laboratorios
MLPA, microarrays, secuenciación de Sanger	5 laboratorios
NGS	1 laboratorio
WES	Extranjero

d) Recursos humanos

En cuanto a la disponibilidad actual de profesionales de la salud (cardiólogos, reumatólogos, inmunólogos, neurólogos(as) , genetistas clínicos, entre otros) para la atención de diagnóstico de ER- EPOF-EH, de acuerdo a un catastro de red de profesionales, instituciones vinculadas al proceso diagnóstico y alternativas de tratamiento de diagnóstico de ER- EPOF-EH, que realizó el MINSAL en febrero del presente año, se identificaron a 47 médicos que se dedican al diagnóstico y tratamiento de personas con ER- EPOF-EH. De ellos, el 50% son genetistas clínicos y cerca de un 40% son neurólogos infantiles. La gran parte de los genetistas clínicos (80%) trabaja en la Región Metropolitana, habiendo algunos núcleos específicos en la Región de Valparaíso y de Biobío donde hay una mayor disponibilidad de ellos, habiendo 10 regiones del país en que no hay genetistas clínicos, lo que representa una brecha relevante en el acceso de atención de dicha especialidad para las personas que viven en dichas zonas. Dado que el acceso a atenciones de todas las especialidades médicas en regiones es limitado, las personas con ER-EPOF- EH requieren trasladarse a Santiago para continuar con el proceso hasta obtener una confirmación diagnóstica. Esa falta de especialistas en regiones explica que el 25 % de las personas con ER- EPOF-EH tuvo que viajar a una región diferente a la de su residencia para la continuación del proceso de confirmación diagnóstica, según una encuesta realizada por la Federación Chilena de Enfermedades Raras (FECHER) entre sus miembros.

En general, aquellos profesionales trabajan entre hospitales públicos, centros privados y universidades o institutos asociados (25%). En cuanto a los hospitales en los cuales desempeñan sus funciones, la mayoría corresponde a la Región Metropolitana, concentrándose principalmente en los hospitales Sótero del Río, Dr. Luis Calvo Mackena, Dr. Roberto del Río y Exequiel González Cortés. La mayoría de los hospitales tienen un solo especialista que se dedica a atender a personas con ER- EPOF-EH y se trata de hospitales especializados en atención pediátrica. En cuanto a los centros privados, los más frecuentes son la Clínica Alemana de Santiago, la Red de Salud UC Christus, el Hospital Clínico de la Universidad de Chile y la Clínica Santa María. Finalmente, respecto de las universidades en las que ellos se desempeñan, destacan la Pontificia Universidad Católica de Chile y la Universidad de Chile.

La gran mayoría de los genetistas clínicos (60%) tiene entre 11 y 33 horas de dedicación en la atención en hospitales públicos a la semana y aquellos que tienen jornada completa representan una excepción. En centros privados la mayoría trabaja menos de 11 horas. En tanto, la dedicación a universidades o institutos, que es el otro componente principal de la dedicación a la que se abocan estos profesionales, la mayoría lo hace entre 11 y 22 horas semanales.

Una mayoría de los genetistas clínicos (54%) cuenta con equipos multidisciplinarios para la atención de personas con ER- EPOF-EH, sin embargo, un 45% de ellos no contaría con uno, lo que implica una barrera para una atención integral de la persona en el respectivo establecimiento de salud. Aquellos que cuentan con equipos multidisciplinarios, se debe a que trabajan en centros específicos de hospitales con una mayor especialización, los cuales tienen una mayor capacidad de invertir recursos para generar equipos de salud que están compuestos por diversas disciplinas.

Uno de los aspectos más preocupantes es la escasa participación de equipos de salud mental en el manejo de personas con ER- EPOF-EH. De acuerdo al mencionado estudio realizado por el MINSAL, tan solo un tercio de los genetistas declara la participación de dichos equipos en la atención y tratamiento de las personas con dichas patologías, lo cual es grave considerando los efectos psicológicos que trae consigo las dificultades que deben enfrentar las personas, tanto en la etapa previa a la confirmación diagnóstica, como en las etapas posteriores a ella.

Cabe hacer presente que los resultados de la encuesta mencionada anteriormente muestra un panorama parcial de los recursos humanos existentes para diagnosticar y tratar a personas con ER – EPOF –EH, ya que fue realizada solamente a genetistas clínicos que se dedican a la atención de personas con dichas enfermedades, existiendo muchos otros profesionales de la salud que son imprescindibles para un abordaje integral de ellas. Aún se requiere de un estudio que dé cuenta de las brechas actuales en recursos humanos que tiene nuestro sistema, considerando la multi e interdisciplinaria que requieren las ER – EPOF – EH.

Finalmente, cabe hacer presente en nuestro país existe una sola asesora genética acreditada, la cual corresponde a una profesional de salud especialista en genética que trabaja con personas, familias y comunidades, ayudando a familias en toma de decisiones relacionadas con la salud de dicha área.

6.2.1.2. RESPUESTA DEL SISTEMA DE SALUD

a) Acceso a servicios por parte de la población.

Las personas con ER- EPOF-EH, ante el desconocimiento de las causas de su condición de salud, experimentan un largo peregrinaje médico hasta obtener una confirmación diagnóstica. De acuerdo a un estudio realizado por organizaciones de pacientes, el 25 % de las personas con ER- EPOF-EH tuvo que transitar por ese peregrinar entre 5 y 30 años antes de obtener un diagnóstico. Muchos fallecen precozmente por diagnósticos y tratamientos errados o tardíos y casi la mitad de estas personas recibieron al menos un diagnóstico erróneo anterior al preciso. Al tratarse de una enfermedad de poca frecuencia, las personas normalmente transitan por diversos diagnósticos médicos que generan incertidumbre a ellos y a sus familias o personas de apoyo, además de incurrir en una serie de gastos médicos, asociados a consultas de especialistas y exámenes. Este vaivén de diagnósticos es influido por una serie de factores, entre los que se puede mencionar un desconocimiento generalizado de las ER- EPOF-EH , la escasa capacidad diagnóstica y de acceso del sistema respecto de este tipo de enfermedades y la inexistencia de un modelo de atención en red para determinar el diagnóstico de ellas.

Para más del 40% de las personas con ER-EPOF-EH, los diagnósticos erróneos causan desconocimiento del origen que desencadena la situación de enfermedad, retrasos en el tratamiento, daño orgánico, limitaciones de sus actividades, dependencia, y en algunos casos inclusive la muerte, que se acompañan de frustración, falta de confianza en el sistema de salud, alto costo económico y emocional, 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 ER-EPOF-EH nunca reciben un diagnóstico, en parte por desconocimiento del equipo de salud, y también porque solo existen pruebas de diagnóstico para 3000 ER- EPOF- EH o por los altos costos que ello supone. Considerando que existe un consenso respecto de la existencia de entre 5000 y 8000 de este tipo de enfermedades, la brecha es abrumadora.

Las posibilidades de tener un diagnóstico oportuno y certero de las ER- EPOF-EH en gran parte depende de la capacidad de diagnóstico que tenga el sistema de salud, que en el caso de nuestro país es limitada y representa un alto costo para las familias. Entre los exámenes de diagnóstico más utilizados se encuentran exámenes de laboratorio, de diagnóstico molecular y genéticos, así como de estudios inmunológicos específicos, exámenes de imagenología y otros.

Si bien durante la última década, los avances científicos en genética molecular han permitido poder caracterizar las causas de muchas ER-EPOF-EH , lo que implica contar con relevantes oportunidades para diagnosticar individuos y determinar fenotipos, la capacidad de laboratorios en general son limitadas al igual que su acceso. Para los estudios genéticos es necesario contar con equipos de alta complejidad, cuyos insumos además son

caros, con costos altos por gastos de importación, lo que dificulta el desarrollo de ellos en Chile. Además, son escasos los laboratorios que ofrecen estas prestaciones diagnósticas y normalmente los sistemas de previsión de salud no contemplan coberturas para ellas, lo que implica que las familias deban asumir un gasto de bolsillo para la realización de exámenes en el extranjero.

Dadas las dificultades mencionadas, es imperioso, para mejorar la capacidad de respuesta de nuestro sistema, que el Estado invierta en laboratorios, equipos y recursos humanos para el diagnóstico oportuno de estas enfermedades. Al respecto, 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 ampliada, con el objeto de contar con un efectivo control del estado de salud de los recién nacidos. En este sentido, se debe reactivar el Plan Piloto de Pesquisa Neonatal para 26 condiciones iniciado en el año 2017 en el Hospital San Juan de Dios en conjunto con el INTA. Se hace necesaria la creación de una Comisión Nacional que evalúe permanentemente nuevas condiciones a ser incorporadas, así como optimizar de forma continua su funcionamiento.

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 específicos sólo están disponibles para aproximadamente 200 ER- EPOF-EH, por lo que más del 90 % de las personas no tiene opciones de tratamiento médico disponibles específicos para ellos, pero sí manejo de los síntomas, rehabilitación y otros, incluyendo cuidados paliativos, cuya disponibilidad, acceso y protección financiera son limitadas.

b) Protección financiera para diagnósticos, tratamientos y manejo integral.

Actualmente, nuestro sistema no cuenta con mecanismos que otorguen protección financiera para diagnósticos, tratamientos y manejo integral de las personas con ER- EPOF- EH. El GES y la LRS si bien otorgan cobertura para el diagnóstico y tratamiento de algunas de dichas enfermedades, la gran parte de ellas están excluidas de uno u otro sistema, tal como se ha descrito en la línea estratégica de Rectoría, Regulación y Fiscalización.

En consideración a lo anterior, se requiere la creación de un Fondo que garantice protección financiera para el acceso oportuno a diagnósticos, tratamientos, seguimiento y manejo integral de las ER –EPOF- EH. Dicho sistema debe contemplar cobertura para prestaciones asociadas a un diagnóstico oportuno, tales como biopsias, exámenes genéticos en Chile o en el extranjero (paneles genéticos, exomas, genomas), imágenes, paneles completos de exámenes para enfermedades autoinmunes (como ANCA, ANA, ELISA, factor reumatoide, etc.), y en general aquellos exámenes y procedimientos médicos que sean necesarios para lograr un diagnóstico temprano de la enfermedad.

Asimismo, para dar una solución a las brechas de cobertura en tratamiento existentes, un sistema de protección financiera debe contemplar las garantías de acceso a los medicamentos requeridos por las personas con ER- EPOF- EH, incluyendo dentro de éstos a los medicamentos biológicos. Es relevante que el acceso sea oportuno, para así poder lograr la remisión o el control de la enfermedad ante los primeros síntomas. También debe considerarse los procedimientos médicos que se requieran para el adecuado control de la enfermedad, así como cirugías, implantes (como stents o marcapasos), prótesis y otros, además de la evaluación con equipo multidisciplinario, según corresponda.

El seguimiento también es uno de los elementos que la cobertura del sistema de salud debe contemplar. Al respecto, es necesario garantizar el acceso a controles periódicos de las personas con ER- EPOF- EH, con especialistas y equipo multidisciplinario que requieran, así como exámenes de control.

c) Percepciones y realidad de los pacientes y de sus familias sobre la respuesta del sistema de salud.

El camino o el peregrinaje del paciente no es sólo la odisea diagnóstica, este peregrinaje comienza con los primeros síntomas, pero no termina con el diagnóstico como muchos piensan, es necesario el proceso interno de aceptar el diagnóstico, muchas veces requiere muchas adaptaciones de las actividades del día a día, incluye limitaciones y barreras diversas, luego el camino continúa hacia tener un tratamiento adecuado y una rehabilitación adecuada a sus necesidades, rehabilitación y tratamientos, que en muchos casos son para toda la vida.

Al realizar una revisión de los testimonios contenidos en el libro de FECHER “Primer Catastro Enfermedades raras en Chile (1° Edición 2020)”, podemos observar que las realidades y las necesidades de las personas y familias con enfermedades raras o poco frecuentes se alinean y unen en las siguientes percepciones más comunes.

Percepciones de los usuarios del sistema de salud:

- El sistema de salud es ineficiente, no cubre las necesidades de diagnóstico y tratamiento. Larga espera,

mucha burocracia. Horas, meses, hasta años esperando una atención de calidad. Para nosotros nada sirve, ni la salud pública, ni la privada.

- Invisibilidad, somos invisibles para el sistema de salud, mi enfermedad no tiene código, no existe para ellos, mis derechos son vulnerados, siento que no tengo derechos.
- Largo peregrinaje por muchos médicos; Travesía diagnóstica, muchos sienten alivio al conocer su diagnóstico.
- Muchas personas no conocen su diagnóstico final, muchos renuncian a conocer su diagnóstico debido a desgaste y falta de credibilidad en el sistema, otros no tienen certeza de su diagnóstico al no tener acceso a pagar por pruebas genéticas
- Déficit de investigación, en otros países hay tratamientos, en Chile ni siquiera conocen la enfermedad.
- Esperanza de que las leyes cambien, esperanza de que sus patologías tengan cobertura financiera.

Percepciones de los usuarios de los profesionales de la salud:

- Desconocimiento de la enfermedad, pocos médicos entregan información, muchos no conocen la enfermedad, muchos médicos entregan información que sale en internet, basan su tratamiento por lo que sale en internet.
- Errores en su diagnóstico, haber sido mal diagnosticados con enfermedades psiquiátricas antes de obtener su diagnóstico; Haber sido mal diagnosticados por muchas enfermedades antes de conocer su diagnóstico final.
- Falta de tacto y de ética por parte de los profesionales de la salud, falta de tacto al entregar un diagnóstico o evolución de la enfermedad, juicios por parte de los profesionales de salud, abuso sexual por parte de profesionales de la salud, médicos que tratan a sus pacientes de hipocondriacos y querer llamar la atención.

Percepciones del tratamiento:

- Falta de alternativas de tratamiento. Mi enfermedad no tiene cura, mi enfermedad no tiene tratamiento.
- Falta de información sobre tratamientos. Médicos no explican efectos adversos de los fármacos.
- Altos costos de financiamiento de sus medicamentos y tratamientos.

Percepciones de financiamiento y costos de la enfermedad más frecuentes son:

- Falta de financiamiento. Preocupación e incertidumbre sobre cómo financiar los costos de la enfermedad, desgaste emocional.
- Endeudamiento para poder costear tratamiento, quiebra, embargo de bienes muebles e inmuebles, remate de propiedades, muchas personas relatan que no les alcanza para los medicamentos, otros deben priorizar entre pagar el medicamento o pagar la rehabilitación física, disminución de la calidad de su alimentación al priorizar cubrir costos de medicamentos.

6.2.2. OBJETIVO GENERAL DE LA LÍNEA ESTRATÉGICA

Establecer y optimizar los procesos de atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, en adelante ER – EPOF – EH, sus cuidadores y sus familias, en todos los niveles, garantizando un servicio integral y que implique un abordaje de calidad y eficacia comprobada en salud, respetando siempre las preferencias de los usuarios.

Líneas estratégicas de intervención:

1. Red de atención de salud y mejoras de equidad en la cobertura geográfica.
2. Diagnóstico oportuno durante todo el ciclo vital;
3. Promoción de estrategias de salud pública y programas específicos;
4. Prevención primaria;
5. Tratamiento integral durante todo el ciclo vital;
6. Seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos;
7. Protección financiera de atenciones de salud.

6.2.3. OBJETIVOS ESPECÍFICOS E INICIATIVAS.

OBJETIVO 1	Otorgar una atención de salud oportuna y de calidad a las personas con ER-EPOF-EH a través de establecimientos de salud coordinados e integrados entre sí, con capital humano, infraestructura y equipamiento adecuado para una atención integral.
-------------------	---

Estrategia de intervención	Red Nacional de atención de personas con ER- EPOF-EH y mejoras de equidad en la cobertura geográfica.
Iniciativas	<p>1.1. Creación de una Red Nacional de Atención de personas con ER- EPOF-EH que articule e integre a Establecimientos de Salud Públicos y Privados, Hospital Digital, establecimientos de salud de referencia a lo largo del territorio nacional, equipos de salud mental, laboratorios de salud públicos y privados, nacionales y extranjeros, unidades de telemedicina, proveedores de dispositivos Médicos, centros académicos, centros de investigación y organizaciones de pacientes.</p> <p>1.2. Visualización de la Red Nacional de atención de personas con ER- EPOF-EH a través de la incorporación de la red a Orphanet.</p> <p>1.3. Conformación de telecomités para el abordaje de diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación de ER- EPOF-EH y para el asesoramiento genético y asesoramiento de especialistas con el objeto de garantizar el acceso y oportunidad de atención a las personas; mediante la generación de “Célula de Tele comité de ER- EPOF- EH”, “ Célula Tele comité Dismorfología de ER- EPOF-EH”, “Célula Tele comité Perinatal ER-EPOF- EH” en la iniciativa Hospital Digital del Departamento de Salud Digital del Ministerio de Salud; u otros mecanismos pertinentes.</p> <p>1.4. Establecimiento de flujogramas de referencia y contrarreferencia entre establecimientos de salud públicos y privados para diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación de ER- EPOF-EH desde otras especialidades y/o atención primaria en todos los servicios de salud.</p>
Organismos o instituciones responsables	Subsecretaría de Redes Asistenciales,
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Establecimientos de Salud Públicos y Privados; Hospital digital; Unidades de telemedicina en cada hospital; Establecimientos de salud de referencia a lo largo del territorio nacional públicos y privados; Establecimientos de salud mental públicos y privados; Laboratorios de salud; Proveedores de dispositivos Médicos; Organizaciones de pacientes.
OBJETIVO 2	Mejorar y fortalecer la capacidad diagnóstica de ER- EPOF-EH.
Estrategia de intervención	Diagnóstico oportuno durante todo el ciclo vital
Iniciativas	<p>2.1 Otorgar garantías de acceso y oportunidad que aseguren la atención por parte de todos los profesionales necesarios en la confirmación diagnóstica ante sospecha de ER-EPOF-EH mediante disponibilidad de horas y capacidades de atención en establecimientos de salud para las personas afiliadas a cualquier sistema de previsión de salud.</p> <p>2.2. Incorporar acompañamiento mediante equipos de salud mental como parte del</p>

	<p>equipo multidisciplinario en el proceso diagnóstico de ER - EPOF – EH.</p> <p>2.3. Establecimiento de una red de laboratorios nacionales y extranjeros (citogenética, inmunología, reumatología, biología molecular, etc), ya sea de nueva implementación o aquellos ya existentes, para el diagnóstico de ER- EPOF-EH.</p> <p>2.4. Generación de un sistema de derivación para la realización de exámenes con poca oferta desde especialidades afines hacia un laboratorios de referencia.</p> <p>2.5. Desarrollar capacidades locales para realizar exámenes diagnósticos no existentes o escasos en la actualidad en Chile (por ejemplo, secuenciación masiva) con adecuada cobertura financiera y protocolos de estándares de procedimientos que supervisen la calidad, tiempos de respuestas y costos de los servicios que ofrezcan las instituciones de salud públicas y privadas.</p> <p>2.6. Creación de un programa de diagnóstico de ER- EPOF-EH por secuenciación masiva en personas ingresadas a unidades de intensivos neonatales y pediátricos.</p> <p>2.7. Incorporación de sistemas de registro de diagnósticos de ER-EPOF-EH en ficha clínica electrónica de centros de salud públicos con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Códigos Orphanet.</p> <p>2.8. Incorporación de Tecnologías de Información de asistencia de decisiones médicas en la ficha clínica electrónica, que entregue una alerta de sospecha de ER-EPOF-EH a través de sistemas informáticos (algoritmo de cruce de datos, inteligencia artificial), además de la incorporación de un código de sospecha de ER-EPOF-EH.</p>
<p>Organismos o instituciones responsables</p>	<p>Subsecretaría de Redes Asistenciales.</p>
<p>Organismos o instituciones participantes o intervinientes</p>	<p>Entidades encargadas de la coordinación de una Red Nacional para la atención de ER- EPOF-EH; Servicios de Salud Públicos y Privados</p> <p>Centros de salud primaria. Centros de Salud (CES); Centros de Salud Familiar (CESFAM); Centros Comunitarios de Salud Familiar (CECOSF); Postas Salud Rurales (PSR); Servicio de Atención Primaria de Urgencia (SAPU); Servicio Alta Resolutividad (SAR); Centros de Rehabilitación Comunal; Consultorio de Salud Mental (COSAM); Unidad de Atención Primaria Oftalmológica (UAPO);</p> <p>Hospitales de alta complejidad y unidades de especialidades afines (Genética, neurología infantil y de adultos, reumatología, inmunología, etc.); Unidades de cuidados intensivos pediátricos; Centros de alta complejidad del cáncer; Centros de salud mental y rehabilitación. Laboratorio Nacional y de Referencia de Inmunología; Laboratorios genéticos y de patología molecular; Instituto de Salud Pública de Chile (ISP).</p>
<p>OBJETIVO 3</p>	<p>Mejorar la cobertura de screening neonatal y articular una red de tamizaje neonatal capacitada para el diagnóstico de ER- EPOF-EH, comprendiendo dentro de éstas todas las enfermedades calificadas como tales.</p>

Estrategia de intervención	Promoción de estrategias de salud pública y programas específicos.
Iniciativas	<p>3.1. Implementación de screening neonatal ampliado, a través de la reactivación del Plan Piloto de Pesquisa Neonatal para 26 condiciones iniciado en el año 2017 en el Hospital San Juan de Dios en conjunto con el INTA</p> <p>3.2. Creación de una Comisión Nacional de trastornos innatos del metabolismo que evalúe permanentemente nuevas condiciones a ser incorporadas y los resultados de aquellas que han sido incorporadas, así como optimizar de forma continua su funcionamiento.</p> <p>3.3. Otorgar garantías de acceso y oportunidad para la entrega de prestaciones de asesoramiento genético de personas con ER- EPOF-EH y a sus familiares de primer grado de consanguinidad o familiares pertinentes.</p> <p>3.4. Incorporación de especialistas (genetistas clínicos, asesores genéticos, profesionales de la salud capacitados) en procesos de diagnóstico prenatal para asesoramiento genético.</p>
Organismos o instituciones responsables	Subsecretaría de Redes Asistenciales.
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Servicios de Salud; Laboratorios de Screening Neonatal (Hospital San Juan de Dios en Santiago, Hospital Guillermo Grant Benavente en Concepción); Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA); Unidad de Neonatología en cada hospital público y privado de Chile; Unidades de tratamiento y seguimiento de las personas con ER-EPOF-EH y sus familias.
OBJETIVO 4	Pesquisar y prevenir factores de riesgo ambientales asociados al desarrollo de ER-EPOF-EH
Estrategia de intervención	Prevención de factores de riesgo durante todo el ciclo vital
Iniciativas	<p>4.1. Creación de un programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo asociados a ER-EPOF-EH, relacionados a un tipo de profesión, oficio o labor.</p> <p>4.2. Creación de un programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo asociados a ER-EPOF-EH en la población general y/o poblaciones de riesgo específicas, relacionados a exposición de teratógenos (agentes capaces de causar un defecto congénito), como también agentes infecciosos, estilos de vida no saludables, entre otros.</p>

<p>Organismos o instituciones responsables</p>	<p>Ministerio de Salud; Ministerio de Desarrollo Social; Ministerio de Educación; Comisión Nacional de investigación Científica y Tecnológica (CONICYT); Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación; Ministerio del Medio Ambiente; Ministerio del Deporte.</p>
<p>Organismos o instituciones participantes o intervinientes</p>	<p>Centros de investigación Organizaciones de pacientes y otras organizaciones no gubernamentales (ONG's)</p>
<p>OBJETIVO 5</p>	<p>Implementar acciones que contribuyan a otorgar tratamiento integral, oportuno y de calidad a personas con ER- EPOF-EH.</p>
<p>Estrategia de intervención</p>	<p>Tratamiento integral durante todo el ciclo vital centrado en la persona.</p>
<p>Iniciativas</p>	<p>5.1. Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema de previsión de salud para el tratamiento integral por equipos multidisciplinarios y que incluya apoyo psicosocial a las personas con ER-EPOF-EH, a sus cuidadores y familias.</p> <p>5.2. Conformar una comisión de expertos para generar guías clínicas de diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y atención de urgencia específicas para ER-EPOF-EH, considerando en forma adicional estudios periódicos de condiciones de salud calificadas como "ultrarraras" respecto de las cuales no sea posible aún generar guías clínicas.</p> <p>5.3. Otorgar garantías de acceso y oportunidad a tecnologías no farmacológicas que pueden ser opciones terapéuticas, como por ejemplo: cirugías ,implantes, prótesis,ortesis, soluciones tecnologías, dispositivos médicos, monitores de salud, ayudas técnicas y adaptaciones para la vida diaria.</p> <p>5.4 Otorgar garantías de acceso y oportunidad que aseguren la atención por parte de todos los profesionales necesarios en el tratamiento, seguimiento y rehabilitación de personas con ER-EPOF-EH, mediante disponibilidad de horas en establecimientos de salud.</p> <p>5.5 Facilitación de la Superintendencia de Fondos y Seguros Previsionales para la ejecución órdenes de homologación* con códigos de prestaciones de Arancel FONASA tanto en la Modalidad Libre Elección, como en la Modalidad Institucional, con el fin de entregar cobertura a nuevas tecnologías y/o procedimientos médicos, como también a prestaciones que cuentan con bonificación existente para otras patologías pero no se encuentran incluidas en la cobertura de ER- EPOF-EH, extendiéndose a toda enfermedad para la cual tenga una evidencia clínica comprobada.</p> <p><i>*entendiendo por homologación el reemplazo de prestaciones por otras no codificadas en el arancel FONASA o del contrato de salud</i></p>
<p>Organismos o instituciones responsables</p>	<p>Ministerio de Salud; Subsecretaría de Salud Pública; Subsecretaría de Redes Asistenciales; Instituto de Salud Pública (ISP); SENADIS; Superintendencia de Salud; FONASA; Hospital Digital.</p>

<p>Organismos o instituciones participantes o intervinientes</p>	<p>Establecimientos de Salud Públicos y Privados; ETESA; Hospital Digital; Servicios de Salud; Unidades de telemedicina en cada hospital; Instituciones de Salud Previsional; Superintendencia de Salud; Centros de salud primaria. Centros de Salud (CES); Centros de Salud Familiar (CESFAM); Centros Comunitarios de Salud Familiar (CECOSF); Postas Salud Rurales (PSR); Servicio de Atención Primaria de Urgencia (SAPU); Servicio Alta Resolutividad (SAR); Centros de Rehabilitación Comunal; Consultorio de Salud Mental (COSAM); Unidad de Atención Primaria Oftalmológica (UAPO).</p>
<p>OBJETIVO 6</p>	<p>Integrar y crear programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos focalizados en personas con ER-EPOF-EH y personas o poblaciones de riesgo.</p>
<p>Estrategia de intervención</p>	<p>Seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos</p>
<p>Iniciativas</p>	<p>6.1. Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema previsional de salud para asegurar horas con profesionales de especialidades requeridas para seguimiento de personas con ER-EPOF-EH (cardiología, oftalmología, otorrinolaringología, medicina interna, dermatología, inmunología, reumatología, etc.) y fomentar la creación de equipos multidisciplinarios para la atención integral de ellas.</p> <p>6.2. Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema previsional de salud que aseguren el acceso y oportunidad a rehabilitación adecuada de acuerdo a una evaluación de brechas por centros y guías clínicas elaboradas por comité de expertos nacional.</p> <p>6.3. Implementación de medidas para asegurar disponibilidad de seguimiento mediante equipos de salud mental.</p> <p>6.4. Generación de un sistema que recoja e incorpore información sobre experiencias y preferencias de los usuarios y personas con ER-EPOF-EH de estos servicios asistenciales.</p>
<p>Organismos o instituciones responsables</p>	<p>Subsecretaría de Redes Asistenciales.</p>
<p>Organismos o instituciones participantes o intervinientes</p>	<p>Servicios de Salud; ETESA; Hospital Digital.</p>

<p>OBJETIVO 7</p>	<p>Garantizar el otorgamiento de diagnósticos y tratamientos de personas con ER- EPOF-EH.</p>
<p>Estrategia de intervención</p>	<p>Protección financiera de atenciones de salud</p>
<p>Iniciativas</p>	<p>7.1. Creación de un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER – EPOF – EH, que contemple un sistema de evaluación permanente de resultados y de nuevas tecnologías para ser incorporadas, y que dote a quien lo administre y ejecute, de atribuciones para implementar procesos de negociación y compra estratégica.</p> <p>7.2 Reconocimiento por parte de FONASA de los sistemas de registro de diagnósticos de ER-EPOF-EH en ficha clínica electrónica de centros de salud públicos con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Códigos Orphanet (de acuerdo a la iniciativa 1.11) con el fin de que estos diagnósticos estén asociados a las distintas prestaciones que les corresponden para protección financiera.</p> <p>7.3. Codificación en FONASA de exámenes (incluyendo exámenes genéticos y no genéticos), evaluaciones por especialidades y procedimientos para el diagnóstico, seguimiento y rehabilitación de personas con ER-EPOF-EH en modalidad libre elección y modalidad institucional, ya sean realizados en Chile o en el extranjero para aquellos que no tengan disponibilidad en el país.</p> <p>7.4. Establecimiento de una exención de cargas tributarias a aquellos estudios o exámenes de salud que se deban realizar en el extranjero para personas con ER-EPOF-EH.</p> <p>7.5 Incorporar a las ER-EPOF-EH al sistema de Cobertura Adicional para Enfermedades Catastróficas (CAEC) para asegurar la hospitalización fuera de la red, es decir, sistema libre elección en el caso que en el sistema institucional la oferta de atención no esté disponible o exista un retraso que signifique un deterioro en el estado de salud de la persona.</p> <p>7.6 Eliminación de las preexistencias de salud en contratos con Isapres y seguros médicos.</p> <p>7.7 Cobertura de la atención y hospitalización domiciliaria en todas sus formas.</p>
<p>Organismos o instituciones responsables</p>	<p>Ministerio de Salud.</p>
<p>Organismos o instituciones participantes o intervinientes</p>	<p>Subsecretaría de Salud Pública; Subsecretaría de Redes Asistenciales FONASA; Instituciones de Salud Previsional; Superintendencia de Salud.</p>

6.3. EDUCACIÓN, PROMOCIÓN Y FORMACIÓN.

6.3.1. DIAGNÓSTICO.

En el contexto de la generación de la mesa de trabajo sobre enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas en Chile, se definió como un eje fundamental el denominado Promoción, Educación y Formación (PEF). Esta necesidad que surge del escaso manejo y reconocimiento de las Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas (en adelante ER - EPOF - EH) por parte de los profesionales sanitarios, la comunidad y las autoridades; favoreciendo en ocasiones la estigmatización y la discriminación hacia las personas afectadas, así como falta de acceso a oportunidad de atención de este tipo de patologías, hecho no menor, considerando que en varias de ellas existe la posibilidad actualmente de efectuar un diagnóstico de certeza e intervenciones en salud que permitan mejorar la calidad de vida de los y las pacientes.

El Eje PEF permite a Chile equipararse a otros países que ya han avanzado en el proceso de enfrentamiento de las ER- EPOF - EH con una política de salud pública, dentro de los cuales se considera como rol relevante el realizar campañas de sensibilización tanto para su conocimiento por parte de la comunidad, así como para el fortalecimiento del rol de las Asociaciones de pacientes, educación de profesionales de diversas área interesados en el tema y evidentemente la formación para profesionales de la salud.

En 2017, el Estudio de la OCDE sobre Salud Pública CHILE, hizo alusión específica al rol de la medicina genética en el fortalecimiento de la salud pública y el cuidado preventivo. Dado que el 80% de las ER- EPOF - EH, tienen una causa genética identificada, se estima que el desarrollo de la “medicina genética”, permitiría identificar la causa de la enfermedad de un paciente mediante el estudio de sus genes, y podría ofrecer un cambio significativo en la salud pública del país, bien sea a nivel preventivo (implementación de medidas de prevención primaria, consejería genética) o por diagnóstico precoz y tratamiento ad hoc a la patología p.e: farmacoterapia personalizada a diversas patologías, terapias de reemplazo enzimático, entre otras.

La OCDE recomendaba en dicho documento a Chile que desarrollara un plan de acción de acceso sostenible y equitativo a la medicina genética, que tuviera un rol no sólo de evitar la discriminación, sino además que propendiera por el desarrollo y formación de profesionales en el área tanto clínica con básica, enfatizado que debiera ser rol del Estado- Ministerio de Salud el asegurar esta formación. Sugiere además este estudio, que se deben efectuar análisis costo-efectividad locales para el uso de nuevas tecnologías en el área de genómica en el país, que permitan brindar acceso a la población a estudios de punta a nivel mundial, lo cual debe relacionarse con implementación de coberturas en el sistema de salud y aseguradoras de los servicios de genética. Destaca además la OCDE que, para avanzar realmente en este campo, se debe realizar una “alfabetización genética” tanto a profesionales de la salud, como al público general sobre la relevancia de la genética e historia familiar en diferentes patologías.

La OCDE, enfatiza además que para poder avanzar en esta área se debe efectuar un proceso de regulación en el campo de la investigación, laboratorios clínicos o de investigación y existir una regulación de biobancos, que permitan resguardar los datos genómicos del país, pero a la vez faciliten la investigación tanto local como intercambios multinacionales. Esfuerzos que debieran acompañarse de capacitación desde la atención primaria para la adecuada remisión de las personas con ER- EPOF - EH a estudios genéticos, así como la capacitación para que el público en general comprenda el valor de los estudios genéticos personalmente y para compartir sus resultados en bases de datos internacionales, contribuyendo así en el avance del conocimiento sobre esta área.

En sintonía con las recomendaciones de la OCDE, el Foro de Cooperación Económica Asia Pacífico (APEC) en 2019, definió como parte de su misión para 2025, que las economías participantes debieran preocuparse por conseguir mejor inclusión económica, en salud y social de las personas viviendo con ER- EPOF - EH. Planteando como tres de sus pilares: aumentar la conciencia pública y política de los programas de las ER- EPOF - EH, promover la investigación y la innovación, así como crear capacidad de recursos humanos en los sectores médico, de enfermería, nutrición y otros afines a la salud y no relacionados con la salud.

La APEC también propuso a sus países participantes que exista la colaboración internacional y regional para la investigación y el desarrollo en ER- EPOF - EH, conscientes de que en todas las economías y en una variedad de disciplinas, existe una escasez de conocimientos y expertos con interés en ER- EPOF - EH, para lo cual sugiere generar redes regionales para la creación de capacidad de recurso humano en los sectores médicos y no médicos, especialmente en relación con ER- EPOF - EH específicas o conglomerados. Así mismo, plantea que se debieran diseñar e implementar políticas en asociación con la industria, el mundo académico, la sociedad civil, las organizaciones no gubernamentales y las Asociaciones de pacientes para crear un entorno propicio para el Desarrollo de las ER- EPOF - EH en cada país y en la región entera. La APEC plantea además la necesidad de posicionar las ER- EPOF - EH y la magnitud de todos los temas relacionadas a ellas, no solo a nivel salud, para que el gobierno comprenda las demandas de las personas con ER- EPOF - EH, permitiendo de esta manera desarrollar políticas de salud claras que mejoren las condiciones en los procesos de diagnóstico, tratamiento, rehabilitación, seguimiento y pronóstico de personas viviendo con ER - EPOF - EH, soportadas en los desarrollos de la tecnología, la ciencia y la innovación de la región entera.

En Chile, no existe una ley de Enfermedades Raras, Poco frecuentes o Huérfanas, sólo hay algunos programas de seguimiento de enfermedades particulares (GES) y medicamentos de alto costo son cubiertos por la Ley Ricarte Soto, pero sólo un grupo limitado de ER- EPOF - EH son beneficiarias de dicha ley. Por otra parte existen 32 genetistas clínicos (por standard OMS, debieran existir 170 en el país), una sola consejera genética y hay déficit además de especialista en neurología, psiquiatría, reumatología, inmunología, entre otras especialidades médicas que deben intervenir en el manejo multidisciplinario de este grupo de personas. De otra parte en el país existen 15 laboratorios de citogenética que ofrecen estudio de cariograma + FISH, sólo 3 realizan MLPA, array CGH y secuenciación génica por método Sanger, un solo laboratorio ofrece un panel de secuenciación génica y las personas deben derivar sus muestras para técnicas avanzadas como secuenciación de nueva generación al extranjero, en condiciones que este estudio suele ser muy necesario en la mayoría de las ER- EPOF - EH para poder dar un diagnóstico de certeza. Muy pocas de estas técnicas están cubiertas por FONASA o codificadas, estando la secuenciación de nueva generación fuera de ellas. A nivel investigación entre 1999 y 2017, de los fondos concursables nacionales de investigación, sólo el 0,32% se relacionaban a ER- EPOF - EH, con muy pocos grupos de investigación en el área en el país, con fondos que además no cumplen ni por duración, ni por monto con requisitos para estudios avanzados en el área, sobretodo si pensamos en medicina translacional, lo cual además se suma a falta de formación en la comunidad sobre la relevancia de la investigación para poder implementar mejoras en el manejo de las ER- EPOF - EH, ausencia de regulación de biobancos en Chile y leyes que impiden que muchas personas con ER- EPOF - EH puedan participar de investigaciones atingentes a su patología de base, como por ejemplo personas con discapacidad intelectual. Todo esto hace que un Plan de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes o Huérfanas en Chile, deba contar con una estrategia en cuanto a promoción, educación y formación para asegurar con una base sólida la atención e inclusión de las personas viviendo con ER- EPOF - EH en el país.

a) Comisión Educación, Promoción y Formación.

Con el fin de visibilizar la realidad de las personas que viven con ER- EPOF - EH, sus familiares y cuidadores se debe ir al núcleo del aprendizaje, si se quieren ver cambios en la totalidad. Por lo que es primordial iniciar una *educación de trascendencia*, educación del acompañamiento, cuidado y la humanización, para los profesionales del área de las ciencias de salud y de otras áreas, así como a las personas con ER- EPOF - EH, y con repercusión en los contextos sociales, población civil y el Estado para gestar una cultura de salud integral, personalizada y humanizada.

Es importante poder contar con una educación para la vida y convivencia en diversidad, una salud holística, con un carácter único, personalizado, ético, reflexivo, comprensivo, dinámico, que ante las incertidumbres y constantes cambios, genera un necesario actuar consciente, in situ en un *momento* determinado, desde la complejidad y accesibilidad universal; para ello, es fundamental la experiencia práctica y reflexiva, que está provista de significados y la comprensión profunda de lo que a humanidad se refiere, junto a la ética universal, coraje, perseverancia, aunar las técnicas y estudios teóricos especializados, para luego reformular los conocimientos en base a las acciones conscientes y experiencias prácticas dadas de una constante e ilimitada intersubjetividad y reflexionamiento.

Si consideramos el proceso de salud en el cotidiano, salud en los momentos, salud sustentable, salud y transformación, es cuando los cambios constantes se transforman en el experto de la certeza de las incertidumbres. Esa certeza permite la reflexión y la acción reflexiva, aceptación y la co-creación de conocimientos (saberes), una flexibilidad a lo estructurado y una plasticidad a la acción, coherente con lo que la reflexión profunda es posible dentro de los multifactores del *momento determinado*. Un entrenamiento práctico constante y dinámico, que nos permite robustecer la experiencia misma, transformándonos hacia "expertos" profesionales de las áreas de la humanización de las ciencias de la salud y otras, *con mayor ahínco en los casos más vulnerables y discriminados*, para las personas con ER- EPOF - EH; enfermedades y/o condiciones que son complejas, que han sido vulneradas e invisibilizadas y cuya prevalencia, se estima es mayor de la formalmente conocida, ya que están subdiagnosticadas; debido a sus aspectos de complejidad, lo árido de estudiar estos temas y/o a la gran ignorancia/desinformación al respecto, junto a la carga de estigmas socioculturales, según estereotipos y sesgos normalizados en "sentido común", medido por la curva o campana de Gauss, la cual segrega las diferencias entre la diversidad.

Por todo lo anteriormente expuesto, es imperioso formar profesionales y técnicos con las competencias y habilidades profesionales para la atención y cuidados a lo largo de todo el ciclo vital de personas viviendo con ER- EPOF - EH, tal como lo demanda la garantía de los derechos fundamentales. Profesionales de excelencia preocupados por la actualización de sus conocimientos y de las innovaciones en la gestión del desarrollo de sus lugares de trabajo. Inquietud que nace *del deber ético y de la responsabilidad social. Ya que genera un impacto a nivel de la población civil y las otras áreas de desarrollo.*

Es un deber ético formar a los profesionales y técnicos de las áreas de las Ciencias de la Salud y otras áreas, conjuntamente con sus pacientes, personas viviendo con ER- EPOF - EH o con sospechas diagnósticas de las mismas, junto a sus Familias y población civil; para el ejercicio de los cuidados y asistencia, en estas condiciones muchas veces multisistémicas/con co-morbilidades; con un enfoque de salud integral/holística/personalizada y humanista.

Favorecer tanto la educación como la promoción de las ER - EPOF - EH permitirá posicionar en el diario vivir de Chile, la existencia de este gran grupo de patologías, tan desconocidas por todos los actores y la sociedad chilena en general. Estas medidas contribuirán sin duda a compensar a aquellas personas que han sido históricamente invisibilizadas y de una u otra forma objeto de vulneración de sus derechos humanos, en parte por una disociación de la realidad e incoherencia en los aspectos teóricos / técnicos y prácticos-experienciales / conocimiento reflexivo en las áreas de las ciencias de la salud y otras áreas, provocando un gran impacto negativo en los indicadores de su calidad de vida.

Se espera que esta estrategia propuesta, tenga impacto directo reduciendo la odisea diagnóstica y consecuencias correspondientes de ese 7% a 8% de chilenos, que según estimado por la OMS, tendrían una de las cerca de 8000 patologías consideradas hasta hoy como ER - EPOF - EH, en la medida que se haga promoción y concientización de su existencia, se eduque a la población sobre las mismas, se forme a los profesionales de la salud y se investigue en este campo, proyectando este conocimiento además a las autoridades, generando de esta forma un círculo virtuoso que favorezca a todas las partes.

b) Definiciones operativas para el eje Educación, Promoción y Formación.

i) Promoción

La promoción en esta mesa se refiere a iniciar o impulsar el posicionamiento de las ER - EPOF - EH; promoviéndolas y divulgando información sobre ellas, para darlas a conocer y sensibilizar al público en general sobre este grupo de patologías, favoreciendo, de esta manera, la aparición de oportunidades de proyectos conjuntos entre personas con ER- EPOF - EH, comunidad, profesionales de la salud, empresas pública y privada y el Estado para mejorar las condiciones y calidad de vida de las personas viviendo con ER- EPOF - EH.

ii) Educación

La educación en esta mesa se refiere a “forjar individuos capaces de una autonomía intelectual y moral y que respeten esa autonomía del prójimo, en virtud precisamente de la regla de reciprocidad” (Piaget), “ es el proceso que permite al hombre tomar conciencia de la existencia de otra realidad, y más plena, a la que está llamado, de la que procede y hacia la que se dirige” (Platón). Educar al ser humano requiere de estrategias permanentes, en todas las etapas de desarrollo de acuerdo a sus vivencias sociales y culturales.

Considera este eje dentro de este plan, posibles estrategias a ser implementadas para lograr la capacitación en el campo de las ER - EPOF - EH a su población objetivo. La población objetivo a educar comprende a las personas viviendo con ER - EPOF - EH, sus familiares y cuidadores, profesionales afines (diferentes a los del área de la salud), autoridades, tomadores de decisiones y la comunidad en general.

iii) Formación

Para esta mesa la formación corresponde a todos aquellos estudios y aprendizajes encaminados a la inserción, reinserción y actualización laboral, cuyo objetivo principal es aumentar y adecuar el conocimiento y habilidades de los actuales y futuros trabajadores en salud e investigadores a lo largo de toda la vida. La formación equivale al desarrollo intelectual, afectivo, social o moral de las personas como resultado de la adquisición de enseñanzas o conocimientos. Resaltando que los seres humanos están en constante formación durante toda su vida, por lo que cualquier iniciativa referente a formación debe tener una base académica formal básica (pregrado) pero debe acompañarse en el caso de las ER - EPOF - EH de actividades complementarias a lo largo de la vida laboral como estudios formales (especialidad, grados académicos), educación continua (seminarios, cursos, talleres, diplomados, congresos, etc), desarrollo de investigación, u otros.

Dado que la formación nos habla sobre el nivel de conocimientos que una persona posee sobre una determinada materia, y que el desarrollo de conocimiento en el campo de las ER - EPOF - EH es muy activo, todo profesional afín a este grupo de patologías debe estar constantemente capacitándose y relacionándose con otros para adquirir habilidades que beneficien a los personas con ER - EPOF - EH en Chile.

6.3.2. OBJETIVO GENERAL DE LA LÍNEA ESTRATÉGICA

Desarrollar una estrategia para aumentar y robustecer la cobertura de las necesidades en educación, promoción y formación sobre enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas en Chile, como parte de un Plan Nacional que permita mejorar el diagnóstico, tratamiento y condiciones generales de vida de los personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas, sus cuidadores y familiares.

6.3.3. OBJETIVOS ESPECÍFICOS E INICIATIVAS.

PROMOCIÓN	
<p>OBJETIVO GENERAL.</p> <p>Posicionar a las ER - EPOF - EH, promoviendo y divulgando información sobre ellas, para sensibilizar al público en general sobre este grupo de patologías favoreciendo, de esta manera, la aparición de oportunidades de proyectos conjuntos entre personas con ER- EPOF - EH, comunidad, profesional sanitario, empresas pública y privada y el Estado para mejorar las condiciones y calidad de vida de las personas viviendo con ER - EPOF - EH.</p>	
OBJETIVO 1	<p>Comprometer al máximo de la sociedad, especialmente a los tomadores de decisiones en la necesidad y posibilidades reales de intervención en esta área, e incorporar a personas con ER- EPOF - EH, sus familias y cuidadores con sus propias demandas.</p>
Estrategia de intervención	<p>Diseñar, consensuadamente, un Plan de Comunicación Estratégica que permita idear, ejecutar y evaluar actividades que contribuyan a los objetivos propuestos en el plan y/o una ley específica de ER - EPOF - EH en Chile.</p>
Iniciativas	<p>1.1 Creación de una plataforma de acogida de todas las instituciones de la sociedad civil a lo largo del país (Foro virtual no solo de personas con ER- EPOF - EH) que pueda estar vinculada o no a una oficina de ER - EPOF - EH del Minsal y que se relaciones (via link) con las página web y de redes sociales de todas las instituciones relacionadas.</p> <p>1.2 Realización de foros para consensuar actividades de interés general (independiente de las tareas de cada organización) y visibilizar la diversidad de las distintas ER - EPOF - EH.</p>
Organismos o instituciones responsables	<p>Ministerio de Salud y Subsecretaría de Salud Pública. Departamento de Ciclo Vital Ministerio de las Artes y Cultura</p>
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Organizaciones de pacientes, familiares o cuidadores, federadas o no; Universidades; Escuelas de Pacientes; Sociedades Científicas; Organismos Internacionales; Empresas Públicas y Privadas.</p>
OBJETIVO 2	<p>Visibilizar las enfermedades ER - EPOF - EH que se presentan en Chile, en distintos públicos objetivos con la finalidad de destruir prejuicios y que se conozcan a nivel de la formación académica, Centros de Atención Primaria o Cesfam y Servicios de Urgencias públicos y privados y todas las instancias que sean necesarias.</p>
Estrategia de intervención	<p>Generación, implementación y ejecución del programa de promoción de ER - EPOF - EH para usuarios de la Atención Primaria en Salud, Hospitales y Clínicas, contando para la preparación de los contenidos con el apoyo de académicos, investigadores, profesionales de la comunicación y Asociaciones de pacientes.</p>

Iniciativas	<p>2.1. Informar del quehacer del sector, infografías educativas, desarrollar y/o informar de conversatorios seminarios nacionales e internacionales, columnas de opinión, notas y reportajes sobre casos y temas de interés nacional e internacional.</p> <p>2.2. Anunciar las propuestas comunicacionales de la mesa de trabajo de educación, promoción y formación.</p> <p>2.3. Publicación de las cápsulas educativas desarrolladas por las áreas de formación y educación para que estén a disposición permanente de los visitantes de la página.</p> <p>2.4 Conmemoración del Día Nacional de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas.</p>
Organismos o instituciones responsables	<p>Ministerio de Salud y Subsecretaría de Salud Pública.; Departamento de Ciclo Vital.; Ministerio de las Artes y Cultura.</p>
Organismos o instituciones participantes o interviniente	<p>Organizaciones de pacientes, familiares o cuidadores, federadas o no. Universidades Escuelas de pacientes Sociedades científicas Organismos internacionales Empresas Públicas y Privadas</p>
OBJETIVO 3	<p>Fomentar alianzas estratégicas en una plataforma, lo más amplia posible, de los distintos ámbitos vinculados a las ER - EPOF - EH, públicas y privadas, para lograr una sinergia en la acción que potencie iniciativas que se puedan estar desarrollando aisladas, desde Asociaciones de pacientes, autoridades, parlamentarios, universidades, sociedades científicas, ministerios de Salud, Trabajo, Desarrollo Social y sus dependencias, etc. Además de organizaciones internacionales relacionadas que permitan ampliar y reforzar las acciones en Chile y el exterior.</p>
Estrategia de intervención	<p>Generación e implementación de una red de pacientes, profesionales, comunidad y gestores sociales y gubernamentales nacionales e internacionales en el área de ER - EPOF - EH para facilitar intercambio de informaciones referentes al tema.</p>
Iniciativas	<p>3.1. Vinculación a la Plataforma de ER - EPOF - EH de las convocatorias a cursos de educación nacional e internacional y eventuales estudios clínicos e investigaciones de interés en estas patologías.</p> <p>3.2. Vinculación con medios de comunicación para poner a disposición temas, voceros, referentes y mensajes claves en el marco del plan de comunicaciones.</p> <p>3.3. Campañas exprés de multimedia sobre eventos comunes generales con planes de comunicación específicos. (Mensajes de rostros).</p> <p>3.4. Capacitar y promover la importancia del uso del fono salud responde para orientación y resolución de consultas que personas con ER- EPOF - EH, cuidadores y profesionales sanitarios tengan respecto a usos de la Ley de Urgencia, Ley GES - EX AUGE, Ley Ricarte Soto y otras leyes que favorecen a las personas viviendo con una ER - EPOF - EH.</p> <p>3.5. Designación de personal a nivel local (en cada centro asistencial) como referente de ER - EPOF - EH a quien realizar consultas y/o solicitar información sobre prestaciones y/o coberturas.</p>

Organismos o instituciones responsables (si lo amerita, especificar departamento o unidad responsable)	Ministerio de Salud y Subsecretaría de Salud Pública. Departamento de Ciclo Vital. Ministerio de las Artes y Cultura
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Organizaciones de pacientes, familiares o cuidadores, federadas o no. Universidades Escuelas de pacientes Sociedades científicas Organismos internacionales Empresas Públicas y Privadas
OBJETIVO 4	Generar y capacitar a organizaciones/aliados específicos en diferentes áreas y ocupaciones, para que asuman vocerías desde sus propias ubicaciones, en pro del mejor desarrollo, calidad de vida, inserción escolar/laboral, social y atención en salud de las personas con ER - EPOF - EH.
Estrategia de intervención	Establecer una red de organizaciones y aliados estratégicos capacitados para efectuar vocerías en pro del desarrollo y atención integral de las personas con ER - EPOF - EH, a través de jornadas educativas sobre comunicación oral, escrita, así como aporte de información clave desde sus áreas de expertise a la alimentación de la Plataforma de ER - EPOF - EH.
Iniciativas	4.1. Capacitación a las organizaciones/ aliados en comunicación oral estratégica y nuevas tecnologías de la comunicación 4.2. Capacitación a las organizaciones/ aliados en la generación materiales de difusión para distintos públicos con argumentos como estudios científicos, experiencias internacionales, difusión de prensa a públicos específicos, parlamentarios, autoridades etc. 4.3. Capacitación en la generación de sistema de búsquedas de fondos concursables y de apoyo al desarrollo de proyectos de las Asociaciones de pacientes con ER - EPOF - EH. 4.4. Diseño de formas de integración para las alianzas estratégicas con la academia, investigadores, sociedades científicas, asociaciones profesionales y organismos internacionales como OPS-OMS, APEC, ONU, Orphanet, Unión Europea, etc.
Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud y Subsecretaría de Salud Pública. Departamento de Ciclo Vital. Ministerio de las Artes y Cultura
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Organizaciones de pacientes, familiares o cuidadores, federadas o no. Universidades Escuelas de pacientes Sociedades científicas Organismos internacionales Empresas Públicas y Privadas Voceros a nivel de autoridad, científicos y Asociaciones de pacientes.
OBJETIVO 5	Dar espacio de representación a todas las organizaciones de base de EPF a lo largo del país, federadas o no.

Estrategia de intervención	Contribuir en la promoción e inscripción de las Asociaciones de pacientes en el Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud como repositorio de contactos para el cumplimiento y desarrollo de los objetivos del Plan Nacional de ER - EPOF - EH.
Iniciativas	5.1. Campaña de promoción de la existencia y utilidad del Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud. 5.2. Cápsula sobre Promoción de la existencia y utilidad de estar inscrito en el Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud disponible en la Plataforma de ER - EPOF - EH para consulta permanente.
Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud y Subsecretaría de Salud Pública. Departamento de Ciclo Vital.
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Asociaciones de pacientes, federadas o no. Universidades Escuelas de pacientes Sociedades científicas Organismos internacionales Empresas Públicas y Privadas
EDUCACIÓN	
Objetivo general. Implementar acciones educativas para que las personas viviendo con ER - EPOF - EH, sus familias y cuidadores puedan comprender su papel, adquieran conocimientos y desarrollen habilidades suficientes para interactuar con su proveedor de atención médica, así también como profesionales del ámbito de la educación, profesionales no sanitarios, autoridades en distintos ámbitos (gobierno y Estado), tomadores de decisiones y comunidad en general para el desarrollo de un entorno facilitador.	
OBJETIVO 6	Elaborar planes de Humanización de la Educación profesional y técnica respecto a las ER-EPOF-EH para fomentar la inclusión y equidad, junto a la no discriminación o vulneración de Derechos Fundamentales.
Estrategia de intervención	Introducción de contenidos de ética, valores, derechos y deberes a todo nivel de la educación que propendan a mejorar el proceso de inclusión a todo nivel de personas viviendo con (ER-EPOF-EH) y a su vez les permitan empoderarse ante la sociedad.

Iniciativas	<p>6.1. Generación de una política de educación cívica, cultural, ética, moral filosófica y sanitaria que garantice el cumplimiento de los Derechos Fundamentales de las personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores.</p> <p>6.2. Ciclo de Educación a funcionarios del Ministerio de Justicia y Ministerio Público sobre ER-EPOF-EH, que los faculte y habilite para la toma de decisiones.</p> <p>6.3. Inclusión de las ER-EPOF-EH dentro de las mallas curriculares de carreras técnicas y profesionales, educación humanidades, ciencias sociales y comunicación.</p>
Organismos o instituciones responsables	<p>Ministerio de Salud. Ministerio de Educación. Ministerio de las Artes y Cultura Ministerio de Justicia. Ministerio Público.</p>
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Servicios Regionales Ministeriales de Salud Servicios de Salud Asociaciones de Pacientes Universidades y Centros Educativos Sociedades Científicas Colegios o Asociaciones Profesionales Empresas públicas y privadas</p>
OBJETIVO 7	Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad, desde la primera infancia y hasta la adultez, en el ámbito educacional para propiciar ambientes inclusivos que garanticen el derecho a una educación de calidad.
Estrategia de intervención	<p>Generación e implementación de un programa de capacitación sobre ER-EPOF-EH, a funcionarios y autoridades escolares, para desarrollar ambientes y entornos de acompañamiento y apoyo para la comunidad escolar, que propicien los aprendizajes personalizados, asegurando estancias de alfabetización y convivencia en diversidad y equidad.</p>
Iniciativas	<p>7.1. Elaboración de infografías sobre ER-EPOF-EH que incluyan aspectos sanitario, psicológicos y necesidades educativas especiales.</p> <p>7.2. Rediseño de formulario en línea de discapacidad escolar aunado a informe médico de situación particular de la persona viviendo con ER-EPOF-EH.</p> <p>7.3. Vinculación de las comunidades educativas con las Asociaciones de pacientes para asesorías (visitas, talleres) virtuales o en terreno.</p> <p>7.4. Generación de contenidos para la Plataforma de ER-EPOF-EH referentes a inserción e inclusión escolar.</p>
Organismos o instituciones responsables	<p>Ministerio de Salud Ministerio de Educación Ministerio de las Artes y Cultura</p>

Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Servicios Regionales Ministeriales de Salud Servicios de Salud Públicos y privados Servicio Nacional de la Discapacidad Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación Asociaciones de Pacientes Universidades / Centros educativos Sociedades Científicas Colegios o Asociaciones de Profesionales Sistema Escolar público y privado.
OBJETIVO 8	Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad en el ámbito laboral para propiciar ambientes inclusivos.
Estrategia de intervención	Generación e implementación de un programa de capacitación sobre ER-EPOF-EH, a empresarios, trabajadores, colaboradores y funcionarios, para desarrollar ambientes y entornos de acompañamiento y apoyo para la comunidad, que propicie un ambiente laboral inclusivo.
Iniciativas	8.1. Elaboración de infografías sobre ER-EPOF-EH que incluyan aspectos sanitario, psicológicos y necesidades laborales especiales. 8.2. Implementación de estrategias de gestión del cambio para una mejor inserción e inclusión laboral. 8.3. Vinculación de las Asociaciones de pacientes a asesorías personalizadas virtuales o en terreno. 8.4. Generación de contenidos para la Plataforma de ER-EPOF-EH referentes a inserción e inclusión laboral.
Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud Ministerio del Trabajo
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Servicios Regionales Ministeriales de Salud Servicios de Salud Públicos y privados Servicio Nacional de la Discapacidad Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación Ministerio de las Artes y Cultura Asociaciones de Pacientes Empresas Asociaciones Empresariales Asociaciones gremiales Sindicatos
OBJETIVO 9	Alfabetizar en salud a las personas viviendo con ER-EPOF-EH sus familiares y cuidadores sobre su enfermedad, derechos, deberes, beneficios y oportunidades.
Estrategia de intervención	Creación e implementación de medios de apoyo educativo para alfabetización en salud de las personas viviendo con ER-EPOF-EH en Chile.

<p>Iniciativas</p>	<p>9.1. Capacitación en el desarrollo de habilidades y adquisición de herramientas a las personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores, respecto a derechos y deberes, acceso, financiamiento, medicamentos, ayudas técnicas, tratamientos complementarios, acompañamiento, preparación de consulta, beneficios existentes, entre otros.</p> <p>9.2. Generación de cartillas educativas cuando un paciente debuta con una condición de salud ER-EPOF-EH.</p> <p>9.3. Generación de respuestas a preguntas frecuentes sobre ER-EPOF-EH para potenciales consultantes al fono Salud Responde, y Plataforma ER-EPOF-EH.</p> <p>9.4. Levantamiento de listado de fuentes bibliográficas confiables online para obtener información sobre ER-EPOF-EH.</p> <p>9.5. Generación de cápsulas educativas de apoyo y contención emocional y psicológica.</p> <p>9.6. Difusión a través de equipo de salud tratante sobre la existencia de Asociaciones de pacientes de ER-EPOF-EH.</p> <p>9.7. Generación de cápsulas de testimonios de personas con ER-EPOF-EH y/o con información médica para ser difundidas en salas de espera de centros de atención médica o medios de comunicación.</p> <p>9.8. Generación de charlas sobre ER-EPOF-EH presenciales o virtuales, que puedan posteriormente ser dejadas para libre consulta en línea en la Plataforma de ER-EPOF-EH.</p> <p>9.9. Capacitación a la personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores sobre la importancia de participar en estudios genéticos, compartir esta información en bases de datos internacionales y procesos de asesoramiento genético.</p>
<p>Organismos o instituciones responsables</p>	<p>Ministerio de Salud. Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación Ministerio de las Artes y Cultura</p>
<p>Organismos o instituciones participantes o intervinientes</p>	<p>Instituto de Salud Pública Servicio Nacional de la Discapacidad Red de Salud Pública y Privada Asociaciones de Pacientes Colegios o Asociaciones Profesionales Sociedades Científicas Academia/ Centros educativos</p>
<p>OBJETIVO 10</p>	<p>Capacitar a los aliados clave para el cuidado, manejo, acompañamiento e inclusión de personas viviendo con ER - EPOF - EH y sus familias.</p>
<p>Estrategia de intervención</p>	<p>Creación e implementación de un programa de educación dirigido a fortalecer habilidades y el desarrollo de herramientas en el campo de las ER-EPOF-EH en cuidadores y toda la comunidad en general.</p>

	<p>10.1. Capacitación a los miembros de las Asociaciones de pacientes en áreas como el tratamiento y protocolos que se encuentran en nuestro país para una condición de salud determinada tales como diagnóstico (estudios enzimáticos, funcionales, genéticos, investigación), tratamiento y seguimiento (GES, Ley de Ricarte Soto, Ley de urgencia, entre otras), derechos fundamentales, comorbilidades; con el fin de que puedan ser agentes de capacitación al interior de sus agrupaciones y de acogida a nuevos miembros.</p> <p>10.2. Generación de programas de capacitación tipo “ Cuidador-paciente Experto”, que brinde un perfil para acompañar, liderar, promover, educar, contribuir al desarrollo de protocolos de investigación e interactuar con otros líderes del sector para mejorar las condiciones de las personas con ER-EPOF-EH.</p> <p>10.3. Generación de tarjetas de emergencia por cada tipo de ER -EPOF-EH, que contribuya a mejorar la calidad de atención ante una urgencia médica.</p> <p>10.4 Elaboración de un Manual de Consulta sobre ER-EPOF-EH en Chile, para ser publicado en la Plataforma de ER-EPOF-EH. Este manual debiera incluir al menos datos relevantes por patología, datos clave al momento de una urgencia médica, centros hospitalarios para derivación, guía de médicos especialistas en la patología por Región.</p> <p>10.5. Generar campaña 2022, con la participación de a lo menos 2 colegios por región (considerando que son 16 Regiones), para una Campaña ER-EPOF-EH a nivel nacional e invitarlos a participar y crear iniciativas que puedan aportar a un mejor manejo en la sociedad escolar en la integración.</p> <p>10.6. Creación de actividades culturales, de educación experiencial y lúdica sobre ER-EPOF-EH.</p> <p>10.7. Creación de la percepción sobre la necesidad de realizar congresos o seminarios/ capacitaciones / cursos técnicos o simposios relacionados con ER o EPOF en diferentes áreas diferentes a Salud en Chile.</p>
Organismos o instituciones responsables	<p>Ministerio de Salud. Ministerio de Educación Ministerio de las Artes y Cultura Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación Ministerio de Cultura y Artes</p>
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	<p>Instituto de Salud Pública Asociaciones de Pacientes Sociedades de Profesionales Sociedades Científicas Academia/ Entidades educativas Técnicas y Profesionales Empresas públicas y privadas</p>
OBJETIVO 11	Generar otros materiales atinentes a capacitación en ER-EPOF-EH para medios digitales disponibles actualmente y/o para Plataforma ER-EPOF-EH.
Estrategia de intervención	Creación de materiales sobre ER-EPOF-EH para dejar disponibles en red para la demanda por parte de la población general.

Iniciativas	<p>11.1. Generar información para incluir en la página del minsal sobre definición de ER-EPOF-EH, así como también su incorporación al listado de enfermedades por orden alfabético https://www.minsal.cl/problemas_orden_alfabetico/, incorporación del plan nacional de ER-EPOF-EH a la sección protección de salud de la página del MINSAL.</p> <p>11.2. Generar material educativo diverso sobre ER-EPOF-EH para ser vinculado inicialmente a la ventana de la página Minsal y/o a las página http://www.redcronicas.cl/, que sirva como sitio web educativo público sobre el tema.</p>
Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud.
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Asociaciones de Pacientes Agrupaciones Profesionales Sociedades Científicas Academia Empresas públicas y privadas
OBJETIVO 12	Identificar otras necesidades y estrategias de educación posibles de implementar sobre ER o EPoF en Chile que no hayan sido consideradas en esta mesa.
Estrategia de intervención	Levantamiento de información por estamentos de las necesidades y estrategias de educación posibles de implementar sobre ER-EPOF-EH en Chile, a nivel de personas con ER- EPOF - EH y sus familias, profesionales, sistema escolar, sistema laboral, academia, investigación, comunidad en general.
Iniciativas	<p>12.1. Elaboración de un listado de necesidades para la educación de las ER-EPOF-EH considerando las personas con ER- EPOF - EH, cuidadores, academia, autoridades, profesionales/funcionarios de salud, educación, justicia, ciencias sociales, administración, y la comunidad general a través de mesas de trabajo con cada estamento.</p> <p>12.2. Categorización de las necesidades de los actores, priorizando conforme a su pertinencia, relevancia y disponibilidad de recursos (humanos, económicos, etc.) y creación de planes a desarrollar desde las necesidades seleccionadas según criterio de educación considerando los destinatarios y su entorno.</p>
Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud Ministerio de Educación Ministerio de las Artes y Cultura Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación Ministerio de Economía Ministerio de Hacienda Ministerio de Cultura y las Artes Ministerio del Trabajo Ministerio de Justicia Ministerio de Protección Social

Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Asociaciones de Pacientes Red de Salud Pública y Privada Secretarías Ministeriales de Salud Universidades / Centros Educativos Sociedades Científicas Asociaciones de Profesionales Empresa Pública y Privada.
FORMACIÓN	
Objetivo General	
Fortalecer la formación de capital humano para la atención médica y social de personas con ER - EPOF - EH	
OBJETIVO 13	Formar profesionales de la salud especialistas en tratamiento de personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas (ER-EPOF-EH).
Estrategia de intervención	Generación de becas de formación de profesionales en las especialidades que se requieren para la atención de personas con ER-EPOF-EH, así como plazas de trabajo para ellos que aseguren su inserción en la red de salud.
Iniciativas	13.1. Apertura de plazas para especialistas en la red de salud. 13.2. Concurso para becas de CONISS y EDF anuales. 13.3. Concurso de becas para profesionales de la salud no médicos, que se especialicen en áreas afines con el tratamiento y atención de personas con ER-EPOF-EH. 13.4. Apertura de concurso de becas para pasantías de profesionales de la salud en el extranjero, en áreas que Chile cuenta con un desarrollo menor. 13.5. Inclusión en el currículo de formación de profesionales y técnicos de la salud contenidos sobre existencia y cuidados en las ER - EPOF-EH.
Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud Ministerio de Educación Ministerio de Ciencia, tecnología, conocimiento e innovación
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Ministerio de Relaciones Exteriores Red de Salud Universidades Sociedades Científicas Asociaciones de Profesionales
OBJETIVO 14	Capacitar de manera continua al personal de salud que atiende a personas con ER-EPOF-EH en Chile.
Estrategia de intervención	Generación, implementación y difusión de programas de capacitación continua.

<p>Iniciativas</p>	<p>14.1. Charlas presenciales y/o en línea por grupos de patologías similares desde la APS hasta los niveles superiores de atención en salud.</p> <p>14.2. Capacitaciones al personal de salud sobre herramientas en línea disponibles para consulta rápida sobre ER-EPOF-EH desde la APS hasta los niveles superiores de atención en salud.</p> <p>14.3. Alianzas entre Ministerio de Salud, Ministerio de Educación, Ministerio de Ciencia, Tecnología Conocimiento e Innovación, Asociaciones de pacientes con ER-EPOF-EH, academia e investigadores para generar los contenidos de las capacitaciones.</p> <p>14.4. Vinculación de las jornadas de capacitación continua certificadas a la plataforma de capacitación de funcionarios públicos para su reconocimiento formal dentro de la carrera funcionaria.</p> <p>14.5. Disponibilidad de los contenidos de las capacitaciones continuas a portales disponible para su visualización y acceso, como hospital digital o aula virtual Ministerio de Educación para acceso y capacitación a demanda.</p> <p>14.6. Difusión de información sobre ER-EPOF-EH en congresos nacionales (Congreso nacional de ER-EPOF-EH, congresos de sociedades científicas y asociaciones profesionales).</p> <p>14.7. Generación de convenios para estadías cortas de capacitación nacionales e internacionales tanto para profesionales de la salud como para personas interesadas en adquirir conocimientos formales sobre ER-EPOF-EH para ser difundidas a la comunidad.</p>
<p>Organismos o instituciones responsables</p>	<p>Ministerio de Salud. Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación</p>
<p>Organismos o instituciones participantes o intervinientes</p>	<p>Servicios Regionales Ministeriales de Salud Servicios de Salud Ministerio de Educación Ministerio de Relaciones Exteriores Asociaciones de Pacientes con EPOF Universidades Asociaciones Científicas Asociaciones de Profesionales Instituciones de Salud y Educación Extranjeras Empresas públicas y extranjeras</p>
<p>OBJETIVO 15</p>	<p>Crear un Centro Nacional de Formación para el Estudio y Diagnóstico de las ER-EPOF-EH en Chile.</p>
<p>Estrategia de intervención</p>	<p>Creación e implementación del Centro Nacional de Formación para el Estudio y Diagnóstico de las ER-EPOF-EH en Chile (CENEPOF).</p>
<p>Iniciativas</p>	<p>15.1. Levantamiento de prioridades a ser consideradas para ser integradas en las bases del concurso de financiamiento para el CENEPOF, a través de mesas de trabajo de Asociaciones de pacientes, sociedades profesionales afines al tratamiento de personas con ER-EPOF-EH y la academia para el establecimiento de prioridades</p> <p>15.2. Generación de concurso similar al Instituto Milenio en ER-EPOF-EH, pero con un nivel superior de financiamiento de manera de acercarse al financiamiento que reciben iniciativas similares en países en vías de desarrollo (como México, Argentina y Brasil).</p>

	<p>15.3. Creación de una comisión mixta que incluya la Asociación Nacional de Investigación y Desarrollo (ANID) y de las divisiones del MINSAL relacionadas con el diagnóstico y tratamiento de personas con ER-EPOF-EH para la elaboración de las bases del concurso. Las bases debieran establecer que el Centro no debe realizar sólo investigación de punta y extensión, sino que debe tener una unidad de análisis legal que se vincule con las comisiones relevantes del Congreso Nacional para la asistencia en la elaboración y modificación de leyes que permitan dar mayor protección a los personas con ER-EPOF-EH, dando cuenta del estado del conocimiento de las enfermedades y desarrollo de tratamientos a nivel mundial.</p> <p>15.4. Llamado a concurso con suficiente anticipación para que la comunidad científica e instituciones académicas se organicen para la generación de propuestas de calidad internacional (1 año de plazo). Con evaluación multietapa de las propuestas mediante un método similar al usado para Institutos Milenio. Selección de una sola propuesta al final del proceso y efectuando seguimiento semestral del progreso del proyecto por parte de la comisión mixta (ANID y MINSAL).</p> <p>15.5. Generación de una estrategia mixta de financiamiento del CENEPOF que asegure su solvencia económica y por ende su continuidad. Asegurando recursos humanos, mantención de infraestructura y actualización de equipos.</p> <p>15.6. Desarrollo de Medicina translacional en Chile, efectuando estudios a nivel preclínico y clínico de fase 1 y 2 en el CENEPOF de potenciales terapias para ER-EPOF-EH transferibles a laboratorios sin ánimo de lucro para su producción, permitiendo el acceso a toda la población a terapias de punta.</p>
Organismos o instituciones responsables	Ministerio de Salud. Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación.
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Ministerio de Hacienda Ministerio de Economía Instituto de Salud Pública Asociaciones de Pacientes Sociedades de Profesionales Sociedades Científicas Academia Empresas públicas y privadas

6.4. REGISTRO, INFORMACIÓN Y VIGILANCIA

6.4.1. DIAGNÓSTICO

Las enfermedades poco frecuentes son un grupo heterogéneo de condiciones de salud incurables y complejas de tratar. Se caracterizan por una baja frecuencia y se acompañan de un inadecuado manejo, debilitación crónica con resultados adversos y la muerte. La mayoría de estas personas presentan distintos grados de dependencia por las características de su enfermedad, por lo que requieren cuidados permanentes, normalmente brindados por sus familias (Danese, 2018).

Las Enfermedades Raras, Enfermedades Poco Frecuentes y Enfermedades Huérfanas (ER-EPOF-EH) son aquellas que afectan a un número pequeño de personas en comparación con la población general y que, por su rareza, plantean cuestiones específicas. En Europa, se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a 1 persona de cada 2.000. (Orphanet).

Se estima que existen más de 8000 enfermedades en esta categoría lo que en conjunto podría afectar a aproximadamente un 8% de la población mundial (Repetto, 2017).

Se calcula que aproximadamente el 80% de las enfermedades raras tienen origen genético. La etiología del 20% restante es de tipo infeccioso, oncológico o degenerativo. Estas enfermedades pueden iniciar su sintomatología

en el nacimiento o en el transcurso de la vida, sin embargo, el 75% se inicia en la infancia, con una mortalidad de un 30% antes de los 5 años de vida. (Carbajal-Rodríguez, 2015).

En Chile no existe un diagnóstico de la situación de las personas que sufren condiciones de salud poco frecuentes, enfermedades raras o enfermedades huérfanas, denominaciones aceptadas por la comunidad científica. Se desconoce el perfil sociodemográfico, acceso a tratamiento, médico tratante, entre otras. Tampoco existe seguimiento, por lo que no es posible seguir su evolución, ni es posible tomar decisiones con los datos existentes. Por tanto, mientras más tarde comienzan los tratamientos peor es la esperanza de vida. Sumado a que no hay guías clínicas para tratamientos y farmacología asociadas a enfermedades EPF, por esa razón no pueden ser ingresados a Ricarte Soto.

A pesar de que existen catastros nacionales (base de datos en distintas instituciones), no hay diálogo entre unas y otras, limitando su acceso y utilidad. Según esto, es necesario definir si se requiere de un registro único o por enfermedad y qué variables son críticas, o el conjunto mínimo de datos necesarios para la implementación de un registro.

Se requiere realizar un análisis comparativo de otros registros a nivel internacional para tomar las mejores prácticas y estándares y adaptarlos a la realidad nacional, de esta forma se identificarán los desafíos que tuvieron y comparar con nuestros objetivos y propósito que buscamos. Se entiende que esto debe ser un esfuerzo continuo en el tiempo dada la naturaleza dinámica de la información que debe contener dicho registro. En consecuencia, el trabajo colaborativo de los distintos actores de esta mesa debe perseverar en el tiempo.

6.4.2. OBJETIVO GENERAL DE LA LÍNEA ESTRATÉGICA

Generar evidencia por medio de un Registro Nacional de Enfermedades Raras, Enfermedades Poco Frecuentes y Enfermedades Huérfanas (ER-EPOF-EH) y otras iniciativas que constituyan un insumo primario para el diseño y toma de decisiones de política pública, la vigilancia y georreferenciación de casos, la investigación y la difusión de estas condiciones de salud a nivel país, de acuerdo a los estándares y buenas prácticas internacionales.

6.4.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS E INICIATIVAS

<p>OBJETIVO 1</p>	<p>Diseñar y desarrollar un registro nacional único de Enfermedades Poco Frecuentes a través del codiseño con actores relevantes del dominio de ER-EPOF-EH, para almacenar información idónea para fines clínicos y de investigación utilizando un registro canónico y extendido.</p>
<p>Estrategia de Intervención</p>	<p>Desarrollo de un registro nacional a través de un trabajo colaborativo entre los distintos actores que incluya variables críticas de ER-EPOF-EH y buenas prácticas internacionales.</p>
<p>Iniciativas</p>	<p>1.1 Revisión de iniciativa existente en el MINSAL y comisiones previas de ER-EPOF-EH.</p> <p>1.2 Evaluar la posibilidad de modificar el registro existente identificando y consensuando necesidades y requerimientos con actores relevantes que incluya variables que permitan: diagnóstico precoz, evaluar el acceso al sistema, identificar diagnóstico, intervenciones realizadas, evaluar efectividad e impacto de las intervenciones implementadas, cuantificación de pacientes, georreferenciación, realización de investigación y emisión de certificado de diagnóstico, entre otras.</p> <p>1.3 Realizar una revisión sistemática de las principales herramientas, y registros en el ámbito nacional e internacional en registros de enfermedades poco frecuentes.</p> <p>1.4 Investigar, recopilar y mapear experiencias, estándares de información e implementaciones internacionales versus las necesidades de Chile (análisis comparativo o <i>benchmarking</i>).</p> <p>1.5 Realizar un análisis de contexto y factibilidad técnico (estándares, interoperabilidad, arquitectura, desempeño, seguridad, escalabilidad) y jurídico-legal (leyes y normativas aplicables, privacidad y seguridad).</p>

	<p>1.6. Evaluar la factibilidad de interoperar con fichas clínicas de personas que se encuentran en las instituciones para el uso de diagnósticos con código OMIM, HPO, CIE y/u Orphanet.</p> <p>1.7 Diseñar un modelo de información con el conjunto mínimo de datos incorporando los requerimientos, las prioridades y las mejores prácticas y estándares.</p> <p>1.8 Desarrollar el registro a través de metodologías de desarrollo de software ágiles para workshops de aplicación y pruebas piloto con actores relevantes para la optimización del registro.</p> <p>1.9 Desarrollo de una plataforma de análisis territorial que permite visualizar georreferenciadamente la información recopilada en el registro.</p>
Organismos o Instituciones Responsables	Subsecretaría de Salud Pública
Organismos o Instituciones Participantes o Intervinientes	<p>Asociaciones de pacientes-ingresan información, asociaciones de cuidadores y familiares</p> <p>Médicos ingresan y/o validan como: Reumatólogos, Genetistas, Cardiólogos, Oncólogos, Inmunólogos, Neurólogos</p> <p>Médico Tratante</p> <p>Trabajador Social</p> <p>Abogados</p> <p>Farmacéuticas</p> <p>Universidades.</p>
OBJETIVO 2	Implementar el registro único de las ER-EPOF-EH en instituciones públicas y privadas a nivel nacional para realizar pruebas de validación y mejora.
Estrategia de Intervención	Diseño y ejecución de un plan de validación e implementación del registro nacional en las instituciones de salud para realizar pruebas del uso y mejora del registro a nivel nacional de ER-EPOF-EH.
Iniciativas	<p>2.1 Desarrollo y ejecución de un plan de validación en instituciones de salud.</p> <p>2.2 Diseño y desarrollo de un plan de implementación del registro a nivel nacional.</p> <p>2.3 Recopilar la retroalimentación de los usuarios del registro de la implementación.</p> <p>2.4 Desarrollo e implementación de un plan de mejora continua.</p> <p>2.5 Generar guías informativas que permitan utilizar el registro en las distintas instituciones.</p>
Organismos o Instituciones Responsables	Ministerio de Ciencia y Tecnología (MINCyT) Ministerio de Salud
Organismos o Instituciones Participantes o Intervinientes	<p>Servicios de salud</p> <p>Agencia Nacional de Investigación y Desarrollo (ANID)</p> <p>SEREMIs del Ministerio de Ciencia y Tecnología</p> <p>CORFO</p> <p>Instituciones de salud que atienden a personas con EPF</p> <p>Asociación gremial de Farmacéuticas</p> <p>Asociación gremial dispositivos médicos</p> <p>Asociaciones de pacientes</p> <p>Academia.</p>
OBJETIVO 3	Desarrollar y ejecutar un protocolo de buenas prácticas para el uso de la información que incluya: el ingreso, integración, visualización, análisis y extracción de las diversas variables relevantes que apoyen el diseño de políticas públicas, investigación y la atención de personas con ER-EPOF-EH.

Estrategia de Intervención	Diseño, desarrollo, ejecución y difusión de un protocolo de buenas prácticas para el uso y almacenamiento de los datos del registro de ER-EPOF-EH.
Iniciativas	<p>3.1 Revisión internacional de buenas prácticas de uso de información de registros similares.</p> <p>3.2 Mesas de trabajo con actores relevantes para identificar y priorizar temas a considerar en este protocolo.</p> <p>3.3 Desarrollo de una guía de buenas prácticas para el uso de información del registro que incluya derechos y deberes de los usuarios del registro.</p> <p>3.4 Publicación del protocolo a la comunidad a través de redes sociales y otros medios.</p>
Organismos o Instituciones Responsables	MINSAL Subsecretarías de redes
Organismos o Instituciones Participantes o Intervinientes	Instituciones de salud que atienden a personas con EPF Asociación gremial de Farmacéuticas Asociaciones de pacientes Academia.
OBJETIVO 4	Desarrollar indicadores que permitan una evaluación multidimensional y transdisciplinaria de las ER-EPOF-EH a nivel nacional y territorial para distribuir de manera efectiva y eficiente los recursos.
Estrategia de Intervención	Desarrollo, implementación y monitoreo de un plan de vigilancia que controle y organice los distintos aspectos implicados en un reglamento sobre ER-EPOF-EH para la distribución efectiva y eficientes de los recursos.
Iniciativas	<p>4.1 Diseño, desarrollo, validación e implementación del plan de vigilancia que permita la identificación de indicadores para una evaluación epidemiológica y ciencia de datos de las ER-EPOF-EH.</p> <p>4.2 Desarrollo e implementación de un plan de monitoreo basado en el resultado de los indicadores que permita la toma de decisiones a nivel ministerial, instituciones de salud, investigación, academia y asociación de pacientes.</p> <p>4.3 Medición de indicadores que permita la toma de decisiones.</p> <p>4.4 Generar un plan de acción que incluya un plan de mitigación de riesgos y mejora continua del registro basado en los resultados de los indicadores.</p>
Organismos o Instituciones Responsables	Ministerio de Salud.
Organismos o Instituciones Participantes o Intervinientes	Servicios de salud Agencia Nacional de Investigación y Desarrollo (ANID) SEREMIs del Ministerio de Ciencia y Tecnología CORFO Instituciones de salud que atienden a personas con ER-EPOF-EH.
Objetivo 5	Fortalecer la investigación científica/clínica sobre ER-EPOF-EH en Chile y potenciales terapias.

Estrategia de Intervención	Generación e implementación de una política de investigación en ER-EPOF-EH.
Iniciativas	<p>5.1 Diseño, desarrollo e implementación de un Plan Nacional de Desarrollo Científico y Tecnológico en ER-EPOF-EH, con plazos, objetivos y financiamiento.</p> <p>5.2 Generación de alianzas intersectoriales entre los Ministerios del Estado e Instituciones Estatales afines a las ER-EPOF-EH, las empresas públicas y privadas, las Asociaciones de pacientes y la academia, para avanzar en conjunto en la difusión, formación, investigación, conocimiento, aplicación e innovación sobre ER-EPOF-EH en Chile.</p> <p>5.3 Financiamiento de Tesis sobre ER-EPOF-EH a nivel de pre y postgrado para profesionales de la salud, así como en el área de las ciencias básicas, magísteres y doctorados.</p> <p>5.4 Creación de nuevos fondos de investigación concursables, de duración y montos mayores a los actuales que permitan la ejecución de proyectos de envergadura mayor a un proyecto FONDECYT Regular.</p> <p>5.5 Definición de las ER-EPOF-EH como línea prioritaria para los fondos de investigación concursables vigentes.</p> <p>5.6 Revisión de normativas vigentes referentes a investigación en ER-EPOF-EH con seres humanos en Chile con el objeto de favorecer su participación en investigaciones sobre ER-EPOF-EH tanto nacional, como internacional y multicéntricos.</p> <p>5.7 Participación de representantes de la sociedad civil, incluyendo de Asociaciones de pacientes ER-EPOF-EH, en el diseño, ejecución e interpretación de resultados de los proyectos financiados por esta iniciativa, ya sean extranjeros o nacionales.</p> <p>5.8 Consensuar una política de investigación ER-EPOF-EH con material biológico de seres humanos en Chile que proteja el patrimonio genético nacional (biobanco) y potencie la generación de conocimiento en el país, asegure el buen uso del material, reconozca la participación de científicos/clínicos nacionales y asegure acceso a los resultados. Esta política debiera contemplar reglamentaciones sobre la salida de material biológico y datos del país, su depósito en repositorio nacionales y una regulación para el funcionamiento de dichos repositorios que asegure el acceso equitativo para la comunidad científica nacional e internacional.</p> <p>5.9 Establecer un lineamiento para fortalecer la interacción entre Asociaciones de pacientes ER-EPOF-EH, académicos, clínicos y empresas interesadas en financiar estudios preclínicos y clínicos.</p> <p>5.10 Generar estadías de intercambio de investigadores/académicos a centros de excelencia en el extranjero sobre investigación en ER-EPOF-EH, a través de fondos concursables contemplados para tal fin.</p> <p>5.11 Reducir aranceles para equipos e insumos de laboratorio.</p>
Organismos o Instituciones Responsables	<p>Ministerio de Salud. Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación Ministerio de Educación Ministerio de Economía</p>
Organismos o Instituciones Participantes o Intervinientes	<p>Servicios Regionales Ministeriales de Salud Servicios de Salud Ministerio de Relaciones Exteriores Asociaciones de Pacientes con EPOF Universidades Asociaciones Científicas Asociaciones de Profesionales Instituciones de Salud y Educación Extranjeras Empresas públicas y extranjeras.</p>

6.5. PROTECCIÓN E INSERCIÓN SOCIAL.

6.5.1. DIAGNÓSTICO.

a) Importancia de desarrollar políticas públicas de protección e inclusión social.

La salud de las personas está determinada en gran parte por las determinantes sociales y económicas en que estas viven y trabajan, es por ello por lo que el sector sanitario por sí solo no puede generar las condiciones necesarias para el desarrollo óptimo de la salud de las personas o las mejores soluciones frente a la enfermedad.

En este sentido, es de gran importancia que se tomen todas las medidas para mejorar las condiciones de la vida cotidiana de las personas, acciones que deben comenzar antes del nacimiento, continuar durante la primera y segunda infancia, la adolescencia, y perpetuarse hasta la muerte.

Es importante abordar, eliminar y prevenir las barreras del entorno que dificultan la participación de las personas viviendo con enfermedades raras (ER), enfermedades poco frecuentes (EPOF) y enfermedades huérfanas (EH) en la sociedad, en igualdad de condiciones con otros ciudadanos, sobre todo en materia de educación, empleo, actividades de la vida diaria, accesibilidad y movilidad.

No satisfacer las necesidades sociales de las personas con una ER y sus familias afecta a la dignidad, la autonomía y otros derechos humanos fundamentales recogidos en la Declaración Universal de Derechos Humanos y en la Convención de las Naciones Unidas sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad.

Poseer una enfermedad rara, impacta en una serie de costos económicos, laborales, familiares, sociales y emocionales, los cuales no son cubiertos ni considerados por el sector sanitario.

Es por esta razón que es necesario avanzar en políticas de protección e inclusión social.

b) Necesidades y problemas identificados.

- Necesidad de fortalecer las redes de apoyo para las personas con ER – EPOF – EH como también para sus familiares o cuidadores. Estas redes de apoyo deben ser multisectoriales es decir apoyo social, apoyo terapéutico, apoyo legal, apoyo espiritual, entre otros.
- Necesidad de Apoyo a los cuidadores (coordinación de la asistencia, orientación de beneficios de protección social, ayuda en los cuidados).
- Necesidad de aumentar la visibilidad de las enfermedades poco frecuentes, desde el área de salud como educacional y laboral.
- Necesidad de Aumentar las facilidades laborales de las personas con enfermedades raras y cuidadores.
- Necesidad de contar con casas de acogida y la facilitación de cambios regionales (para personas con ER – EPOF -EH y sus familias).
- Necesidad de disminuir la estigmatización, aislamiento, exclusión de la comunidad social, la discriminación y la reducción de oportunidades profesionales.
- Necesidad de aumentar la cobertura de programas y beneficios de alimentación, inclusión, beneficios laborales, educación, vivienda, rehabilitación, cultura, entre otros.
- Necesidad de integración de las familias y de las organizaciones de pacientes u otras organizaciones no gubernamentales como unidad de trabajo y colaboración en políticas públicas.
- Necesidad de asegurar prestaciones básicas para su subsistencia, por ejemplo, electricidad para los electrodependientes.

Esto nos lleva al planteamiento de los desafíos y oportunidades en estos ámbitos, como es la creación o incorporación de una oficina de ER – EPOF - EH que tenga atribuciones fiscalizadoras, de vigilancia además de un rol articulador con distintos departamentos y ministerios para el diseño y recomendaciones de un plan para enfermedades poco frecuentes y el cumplimiento de estas.

6.5.2. OBJETIVO GENERAL DE LA LÍNEA ESTRATÉGICA.

Aumentar y robustecer la cobertura de las necesidades financieras y sociales de las personas y familias con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas.

6.5.3. OBJETIVOS ESPECÍFICOS E INICIATIVAS.

OBJETIVO 1	Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades de mayor comunicación e información en el área de inserción social.
Estrategia de intervención	Generación y difusión de información de necesidades de cuidadores, personas con ER – EPOF - EH y acompañamiento
Iniciativas	<p>1.1 Creación de campañas comunicacionales sobre las enfermedades poco frecuentes y beneficios a los que puedan acceder personas con ER, EPOF, EH y sus cuidadores.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Programas de alimentación para personas con enfermedades poco frecuentes • Programas de rehabilitación en el ámbito psicosocial • Educación en sistemas de adaptabilidad del hogar • Educación en temas de delegación o relevo del cuidado de una persona con enfermedades poco frecuentes (ejemplo programa postrado, Ca hospitalización, Teletón) <p>1.2 Fomentar la inserción e inclusión para personas con ER, EPOF, EH</p> <ul style="list-style-type: none"> • Programas de sensibilización sobre personas con enfermedades poco frecuentes para estudiantes profesores y apoderados • Programas en las escuelas de medicina sobre enfermedades poco frecuentes <p>1.3 Realización de charlas a la comunidad a través de municipalidades y otros</p> <ul style="list-style-type: none"> • Discapacidad • Credencial de Discapacidad • Importación de Vehículos <p>1.4 Creación de programas sobre enfermedades poco frecuentes en las empresas:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Instructivos de qué hacer cuando un trabajador tenga algún problema relacionado con su enfermedad • Capacitación a directores y jefes directos respecto a algún trabajador con enfermedad poco frecuente. • Programas de apoyo a familia o cuidador de trabajador con enfermedad poco frecuente. • Informativos de orientación para realizar trámites como cobro de licencia médica y otros.
Organismos o instituciones responsables (si lo amerita, especificar departamento o unidad responsable)	MINSAL Ministerio del Trabajo Ministerio de Educación MINVU MIDESO SENADIS
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	DIPRECE, Ciclo Vital SENCE DIPOL SENADIS Organizaciones de pacientes, familias o cuidadores
OBJETIVO 2	Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades en el ámbito laboral para cuidadores y personas con enfermedades poco frecuentes, enfermedades raras y enfermedades huérfanas.
Estrategia de	Generación de un plan de beneficios a los que puedan acceder las personas con

intervención	enfermedades poco frecuentes, raras, huérfanas y sus cuidadores.
Iniciativas	<p>2.1. Creación de seguro laboral (sin edad límite, ampliación Ley Sanna), seguro para exámenes y otras alianzas estratégicas y generación de políticas de flexibilidad laboral.</p> <p>2.2. Creación de carnet de Cuidador (priorización en atención tanto público y privado, atención preferente, postulación a bono, beneficios laborales y educacionales, preferencia en programas para ER- EPOF - EH, capacitaciones de oficio, teletón), vincular con sistema de registro.</p> <p>2.3. Fomentar la Responsabilidad Social Empresarial (RSE) y facilitar incentivos a mecanismos para que las empresas públicas y privadas pueden generar acciones en ayuda a las personas con enfermedades raras o poco frecuentes, sus familias y cuidadores.</p>
Organismos o instituciones responsables (si lo amerita, especificar departamento o unidad responsable)	Ministerio del trabajo y Previsión social Superintendencia de Salud FONASA
Organismos o instituciones participantes o intervinientes	Dirección de trabajo Instituto de seguridad Laboral Instituto de previsión Social SUSESO SENCE Departamento de plan de Beneficio de FONASA Organizaciones de pacientes, familias y cuidadores.
OBJETIVO 3	Desarrollar propuesta y programa respecto a la protección del derecho a educación de personas con ER – EPOF -EH.
Estrategia de intervención	Generación de políticas para flexibilidad educacional (educación escolar y universitarias)
Iniciativas	<p>3.1 Creación de protocolos de continuidad educacional y cupos especiales para personas con ER – EPOF – EH.</p> <p>3.2 Implementación de flexibilidad en horario o clases online, contar con profesor guía, realización de exámenes adaptados para personas con ER, EPOF, EH.</p> <p>3.3 Creación de protocolos para:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Autocuidados 2) Acceso a: <ol style="list-style-type: none"> a) Programa integración b) PIE <p>3.4 Creación de Programa Asistenciales para autocuidado. Incorporación de personas capacitadas para asistencia en establecimientos educacionales</p>
Organismos o instituciones responsables (si lo amerita, especificar departamento o unidad responsable)	Ministerio de Educación

<p>Organismos o instituciones participantes o intervinientes</p>	<p>Sub secretaria de educación Superintendencia de educación COSOC Organizaciones de pacientes, familias y cuidadores</p>
<p>OBJETIVO 4</p>	<p>Desarrollar propuesta de resguardo del patrimonio y pensiones para personas con ER, EPOF, EH y sus cuidadores. Las personas con EPOF-ER-EH, efectivamente pueden ejercer su derecho de propiedad, pero si este tiene en el lapso de la adquisición de ella una disautonomía puede eventualmente perder su propiedad, por ello es importante que estén protegidos ellos o los cuidadores designados, como los curadores a modo de ejemplo, para que no queden en la indefensión y en un vacío de la ley por no haber sido estos considerados , ya que estas enfermedades son excepcionales y como tales no han sido vistas en la ley</p>
<p>Estrategia de intervención</p>	<p>Generación de una propuesta de intervención de las leyes del estado para la protección de los bienes y pensiones de las personas con ER, EPOF, EH y sus cuidadores</p>
<p>Iniciativas</p>	<p>4.1 Fomentar la protección de los bienes para que no sean factibles de embargar y se encuentren amparados en la CPE, en el artículo 23 y 24, se realice la aplicación del art. 18, donde se establece el derecho a percibir una pensión digna.</p> <p>4.2 Resguardar aplicación del Código Civil, que protege el derecho de propiedad y aplicación del Código de Procedimiento Civil, (en una categoría de igualdad de los interdictos viendo caso a caso)</p> <p>4.3 Fomentar una reforma de protección para que las pensiones se le otorguen al duplo de los por vejez y que puedan ser cobrados en ocasiones por sus cuidadores o bien por los mismos pacientes con ER, EPOF, EH.</p> <p>4.4 Creación de manual o protocolo para agrupaciones de pacientes para orientación de sus afiliados.</p>
<p>Organismos o instituciones responsables (si lo amerita, especificar departamento o unidad responsable)</p>	<p>Poder Judicial; Ministerio de Justicia Ministerio de Trabajo Conservador de bienes raíces Super Intendencia de Pensiones SBIF (superintendencia de Bancos e instituciones financieras)</p>
<p>Organismos o instituciones participantes o intervinientes</p>	<p>Corte suprema Tribunales de Justicia, civiles, laborales y familia Dirección del trabajo Inspección del trabajo ABIF, asociación de bancos e instituciones financieras de Chile Academia Judicial (jueces) Academia de receptores Judiciales (ministros de fe los que hacen los embargos) IPS AFP Organizaciones de pacientes, familias y cuidadores.</p>





7 RESUMEN DE PLAN DE ACCIÓN

7 RESUMEN DE PLAN DE ACCIÓN

Generar desde una institucionalidad espacios de colaboración que promuevan la visibilización, formación de especialistas, atención de salud coordinada e integrada y asegurar el diagnóstico precoz, acceso a tratamiento integral, oportuno y de calidad respaldado a partir de un registro que apoye la toma de decisión, incorporando la equidad, protección e inclusión social de las personas que padecen enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas.

COMISIÓN DE RECTORÍA, REGULACIÓN Y FISCALIZACIÓN

Objetivos:

1. Crear una institucionalidad para la formulación, planificación, desarrollo y evaluación de políticas públicas, programas y acciones sobre enfermedades raras o poco frecuentes, que promueva la interacción de actores estratégicos en la materia y garantice la participación ciudadana.
2. Crear o modificar normas legales que garanticen el cumplimiento de los objetivos contenidos en los planes y programas sobre enfermedades raras o poco frecuentes.
3. Definir estándares técnicos y de calidad de los servicios, recursos humanos y centros de referencia para la atención de personas con enfermedades raras o poco frecuentes.
4. Desarrollar actividades de monitoreo y fiscalización que aseguren el adecuado cumplimiento de planes y programas sobre enfermedades raras o poco frecuentes y su marco jurídico.

Finalmente esperamos que:

En Chile exista un marco normativo para las enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas, que abarque la institucionalidad, estándares técnicos y éticos para una adecuada atención de los pacientes de acuerdo con el diagnóstico de la situación nacional e internacional y velando por el adecuado cumplimiento de las acciones contenidas en el plan.

Institucionalidad – Estándares - Monitoreo

COMISIÓN DE PROVISIÓN DE SERVICIOS ASISTENCIALES

Objetivos:

1. Mejorar y fortalecer la capacidad diagnóstica de ER- EPOF-EH.
2. Mejorar la cobertura de screening neonatal y articular una red de tamizaje neonatal capacitada para el diagnóstico de ER-EPOF-EH, comprendiendo dentro de éstas todas las enfermedades calificadas como tales.
3. Pesquisar y prevenir factores de riesgo ambientales asociados al desarrollo de ER- EPOF-EH
4. Implementar acciones que contribuyan a otorgar tratamiento integral, oportuno y de calidad a personas con ER- EPOF-EH.
5. Integrar y crear programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos focalizados en personas con ER-EPOF-EH y personas o poblaciones de riesgo.
6. Garantizar el otorgamiento de diagnósticos y tratamientos de personas con ER- EPOF-EH.
7. Otorgar una atención de salud oportuna y de calidad a las personas con ER-EPOF-EH a través de establecimientos de salud coordinados e integrados entre sí, con capital humano, infraestructura y equipamiento adecuado para una atención integral.

Finalmente esperamos que:

En Chile se establezcan y optimicen los procesos de atención de personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas, en todos los niveles, garantizando un servicio integral y que implique un abordaje de calidad y eficacia comprobada en salud, respetando siempre las preferencias de las personas.

Acceso a screening neonatal - Diagnóstico precoz - Estrategias de prevención de factores de riesgo - Acceso a tratamiento integral, oportuno y de calidad - Programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos - Atención de salud coordinada e integrada

COMISIÓN PROMOCIÓN, EDUCACIÓN Y FORMACIÓN

Objetivos promoción:

1. Comprometer al máximo de la sociedad, especialmente a los tomadores de decisiones en la necesidad y posibilidades reales de intervención en esta área, e incorporar a personas con ER- EPOF - EH, sus familias y cuidadores con sus propias demandas.
2. Visibilizar las enfermedades ER - EPOF - EH que se presentan en Chile, en distintos públicos objetivos con la finalidad de destruir prejuicios y que se conozcan a nivel de la formación académica, Centros de Atención Primaria o Cesfam y Servicios de Urgencias públicos y privados y todas las instancias que sean necesarias.
3. Fomentar alianzas estratégicas en una plataforma, lo más amplia posible, de los distintos ámbitos vinculados a las ER - EPOF - EH, públicas y privadas, para lograr una sinergia en la acción que potencie iniciativas que se puedan estar desarrollando aisladas, desde Asociaciones de pacientes, autoridades, parlamentarios, universidades, sociedades científicas, ministerios de Salud, Trabajo, Desarrollo Social y sus dependencias, etc. Además de organizaciones internacionales relacionadas que permitan ampliar y reforzar las acciones en Chile y el exterior.
4. Generar y capacitar a organizaciones/aliados específicos en diferentes áreas y ocupaciones, para que asuman vocerías desde sus propias ubicaciones, en pro del mejor desarrollo, calidad de vida, inserción escolar/laboral, social y atención en salud de las personas con ER - EPOF - EH.
5. Dar espacio de representación a todas las organizaciones de base de EPF a lo largo del país, federadas o no.

Finalmente esperamos:

Generar desde el compromiso de todos los actores un espacio que permita la visibilización y construcción de alianzas para que las enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas sean conocidas y reconocidas en Chile.

Compromiso – Visibilización - Alianzas

Objetivos educación:

1. Elaborar planes de Humanización de la Educación profesional y técnica respecto a las ER-EPOF-EH para fomentar la inclusión y equidad, junto a la no discriminación o vulneración de Derechos Fundamentales.
2. Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad, desde la primera infancia y hasta la adultez, en el ámbito educacional para propiciar ambientes inclusivos que garanticen el derecho a una educación de calidad.
3. Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad en el ámbito laboral para propiciar ambientes inclusivos.
4. Alfabetizar en salud a las personas viviendo con ER-EPOF-EH sus familiares y cuidadores sobre su enfermedad, derechos, deberes, beneficios y oportunidades.
5. Capacitar a los aliados clave para el cuidado, manejo, acompañamiento e inclusión de personas viviendo con ER - EPOF - EH y sus familias.
6. Generar otros materiales atingentes a capacitación en ER-EPOF-EH para medios digitales disponibles actualmente y/o para Plataforma ER-EPOF-EH.
7. Identificar otras necesidades y estrategias de educación posibles de implementar sobre ER o EPOF en Chile que no hayan sido consideradas en esta mesa.

Finalmente esperamos que:

La sociedad sea educada respecto a las enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas, fomentando la alfabetización, deberes y derechos, inclusión y convivencia en diversidad.

Educación – Equidad - Inclusión

Objetivos formación:

Formar profesionales de la salud especialistas en tratamiento de personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas (ER-EPOF-EH).

1. Capacitar de manera continua al personal de salud que atiende a personas con ER-EPOF-EH en Chile.
2. Crear un Centro Nacional de Formación para el Estudio y Diagnóstico de las ER-EPOF-EH en Chile.

Finalmente esperamos que:

Existan instancias de capacitación a profesionales de la salud no especialistas en nociones básicas de las enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas y la formación de especialistas en el tema.

Formación de especialistas - Capacitación de profesionales de la salud

COMISIÓN REGISTRÓ, INFORMACIÓN, INVESTIGACIÓN Y VIGILANCIA DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

Objetivos:

1. Diseñar y desarrollar un registro nacional único de Enfermedades Poco Frecuentes a través del codiseño con actores relevantes del dominio de EPF, para almacenar información idónea para fines clínicos y de investigación utilizando un registro canónico y extendido.
2. Implementar el registro único de las EPF en instituciones públicas y privadas a nivel nacional para ingresar, integrar, visualizar, analizar y extraer las diversas variables relevantes que apoyen el diseño de políticas públicas, investigación y la atención de personas con EPF.
3. Desarrollar indicadores que permitan una evaluación multidimensional y transdisciplinaria de las EPF a nivel nacional y territorial para distribuir de manera efectiva y eficiente los recursos.
4. Fortalecer la investigación científica/clínica sobre ER-EPOF-EH en Chile y potenciales terapias.

Finalmente esperamos:

Que exista un registro nacional integrado e interoperable de enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas en Chile basado en buenas prácticas internacionales para disponibilizar información oportuna y de calidad que apoye el diseño y la toma de decisiones de política pública, el diagnóstico precoz, la trazabilidad de casos, la investigación, la vigilancia y difusión de estas enfermedades a nivel país.

Registro nacional de enfermedades poco frecuentes

COMISIÓN DE PROTECCIÓN E INSERCIÓN SOCIAL

Objetivos:

1. Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades de mayor comunicación e información en el área de inserción Social
2. Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades en el ámbito laboral para personas pacientes y cuidadores de pacientes con enfermedades poco frecuentes
3. Desarrollar propuesta y programa respecto a la protección del derecho a educación de personas con enfermedades poco frecuentes.
4. Desarrollar propuesta de resguardo del Patrimonio y pensiones parapers onas con ER-EPOF- EH pacientes con enfermedades poco frecuentes y sus cuidadores.

Finalmente queremos:

Robustecer la cobertura de las necesidades financieras y sociales con foco en la protección e inclusión en la educación y trabajo, considerando las necesidades particulares de las personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas.

8

DETALLES OPERATIVOS DEL PLAN DE ACCIÓN

8

DETALLES OPERATIVOS DEL PLAN DE ACCIÓN

RECTORÍA, REGULACIÓN Y FISCALIZACIÓN	
OBJETIVO 1	Crear una institucionalidad para la formulación, planificación, desarrollo y evaluación de políticas públicas, programas y acciones sobre enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas, que promueva la interacción de actores estratégicos en la materia y garantice la participación ciudadana.
Iniciativa 1.1	Creación de una Oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud, que elabore y monitoree el desarrollo de políticas, planes y programas sobre dichas enfermedades, y promueva la colaboración público-privada.
Acciones	<p>1.1.1 Designar una persona encargada de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes en la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud.</p> <p>1.1.2 Definir las tareas y funciones que llevará a cabo la oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud, las cuales deberán estar enmarcadas en el cumplimiento de los objetivos de este plan.</p> <p>1.1.3 Contratar personal adicional para apoyar las tareas de la persona encargada de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes en la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud.</p> <p>1.1.4 Dictar decreto que conforme la oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud, incorporando las tareas y funciones definidas.</p> <p>1.1.5 Designar persona a cargo de implementación y mantención del sitio "Orphanet Chile".</p> <p>1.1.6 Realizar un catastro actualizado de Fundaciones y organizaciones que trabajan con distintas enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.</p>

<p>Resultado esperado</p>	<p>1.1.1 Existe una persona encargada de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes en la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud.</p> <p>1.1.2 Existen definiciones de las tareas y funciones que llevará a cabo la oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud, las cuales deberán estar enmarcadas en el cumplimiento de los objetivos de este plan.</p> <p>1.1.3 Existe personal contratado para apoyar las tareas de la persona encargada de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes en la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud.</p> <p>1.1.4 Dictación de decreto que conforma la oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud, incorporando las tareas y funciones definidas.</p> <p>1.1.5 Existe una persona a cargo del sitio "Orphanet Chile".</p> <p>1.1.6 Existe una persona encargada de hacer el catastro actualizado de las Fundaciones u organizaciones que trabajan con enfermedades raras.</p>
<p>Meta</p>	<p>1.1.1 Persona encargada de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes en la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud designada.</p> <p>1.1.2 Tareas y funciones que llevará a cabo la oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud definidas.</p> <p>1.1.3 Personal para apoyar las tareas de la persona encargada de las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes en la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud contratada.</p> <p>1.1.4 Decreto que conforma la oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud aprobado por contraloría.</p>
<p>Fecha</p>	<p>2023</p>
<p>Frecuencia</p>	<p>Permanente.</p>
<p>Iniciativa 1.2</p>	<p>Creación de una Comisión Asesora Ministerial en Enfermedades Raras o Poco Frecuentes, encargada de asesorar al Ministerio de Salud en la formulación de políticas, planes y programas; proponer acciones, estrategias, modificaciones a normativas, guías clínicas y protocolos referentes a materias relativas a dichas enfermedades y que esté integrada por representantes de diversos actores relevantes en la materia (Profesionales de la salud; Profesionales de área social, legal, estadísticas, comunicaciones, economía y finanzas entre otros; Organizaciones de la sociedad civil como Agrupaciones de pacientes, Universidades, fundaciones, centros de investigación, ONGs que se encuentren relacionadas con las enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes; Representantes ETESA y Comisión Nacional de Investigación Científica y Tecnológica CONICYT; Representantes de los Ministerios de Salud; de Ciencias, Tecnologías, Conocimiento e Innovación; de Educación, de Desarrollo Social, entre otros).</p>

<p>Acciones</p>	<p>1.2.1 Generar una propuesta de decreto que cree la Comisión, que contenga funciones, atribuciones, composición y forma de funcionamiento de la Comisión, contemplando la facultad de la Comisión de formar subcomisiones sobre áreas o líneas estratégicas específicas.</p> <p>1.2.2 Desarrollar proceso de consulta pública de la propuesta de decreto que crea la Comisión.</p> <p>1.2.3 Convocar a Agrupaciones de pacientes, Sociedades Científicas, Universidades, centros de Salud con representatividad regional e institucional.</p> <p>1.2.4 Dictar decreto que cree una nueva Comisión Asesora Ministerial en Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, y dejar sin efecto el Decreto N° 25 exento, del 30 de marzo de 2019, del Ministerio de Salud.</p> <p>1.2.5 Realizar reunión constitutiva y reuniones ordinarias presenciales y/o virtuales de manera periódica.</p>
<p>Resultado esperado</p>	<p>1.2.1 Propuesta de decreto elaborada.</p> <p>1.2.2 Propuesta de decreto en proceso de consulta pública.</p> <p>1.2.3 Entidades convocadas.</p> <p>1.2.4 Decreto dictado.</p> <p>1.2.5 Actas de reuniones.</p>
<p>Meta</p>	<p>Comisión Asesora Ministerial en Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes constituido y sesionando periódicamente.</p>
<p>Fecha</p>	<p>Segundo semestre 2021</p>
<p>Frecuencia</p>	<p>Permanente.</p>
<p>Iniciativa 1.3</p>	<p>Creación de un Comité que fomente el desarrollo de iniciativas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, a través del diálogo y de la colaboración público-privada.</p>
<p>Acciones</p>	<p>1.3.1. Creación de un Comité que fomente el desarrollo de iniciativas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, a través del diálogo y de la colaboración público-privada. Dicho Comité será coordinado por la Oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas y en ella participarán actores estratégicos para abordar objetivos relacionados a ella y buscar soluciones a las barreras existentes.</p> <p>1.3.2. Se creará una tabla de las materias atinentes a tratar en el Comité.</p> <p>1.3.3. Se fijarán sesiones periódicas mensuales como mínimo, o en el intervalo de tiempo que amerite su convocatoria.</p> <p>1.3.4. Se determinará un secretario de actas y un secretario ejecutivo.</p>
<p>Resultado esperado</p>	<p>Creación de actas e informes que recojan el aporte del consejo en la construcción del plan.</p>

Meta	Coordinación en las materias referidas al plan nacional de EPOF de todos los incumbentes.
Fecha	2022
Frecuencia	Permanente.
Iniciativa 1.4	Incorporación a Orphanet.
Acciones	1.4.1 Solicitud de patrocinio al MINSAL 1.4.2 Reunión con otros participantes (ej. Argentina) 1.4.3 Envío de formularios a Orphanet 1.4.4 Designar encargado del sitio "Orphanet Chile"
Resultado esperado	Aceptación de Chile como miembro de Orphanet
Meta	Incorporación de Chile como miembro de Orphanet
Fecha	2021
Frecuencia	Una sola vez
OBJETIVO 2	Crear o modificar normas legales que garanticen el cumplimiento de los objetivos contenidos en los planes y programas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Iniciativa 2.1	Establecimiento de una definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes que sea aplicable en la legislación interna y en las políticas, planes y programas que se formulen, desarrollen y ejecuten.
Acciones	2.1.1 Dictar un decreto que contenga la definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Resultado esperado	2.1.1 Se dicta decreto que contiene la definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Meta	2.1.1 Decreto publicado en el Diario Oficial con la definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Fecha	2021
Frecuencia	Una sola vez
Iniciativa 2.2	Creación de ley que crea un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER – EPOF – EH.

Acciones	<p>2.2.1. Creación de una mesa de trabajo con actores relevantes en la materia (organizaciones de pacientes, cuidadores y familiares; profesionales de salud; académicos; representantes de laboratorios) para la elaboración de un proyecto de ley que cree un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER – EPOF – EH.</p> <p>2.2.2. Elaboración de un informe de la mesa de trabajo precedente, que contenga un proyecto de ley sobre la materia.</p> <p>2.2.3. Ingreso a tramitación legislativa de un proyecto de ley que cree un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER – EPOF – EH.</p> <p>2.2.4. Promulgación del proyecto de ley que cree un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER – EPOF – EH.</p>
Resultado esperado	Contar con protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER – EPOF – EH.
Meta	Publicación en el Diario Oficial de una ley que cree un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER – EPOF – EH.
Fecha	2022
Frecuencia	Una sola vez.
Iniciativa 2.3	Creación de una legislación sobre conflictos de intereses y ética en la relación entre médicos, pacientes, laboratorios y tomadores de decisiones políticas.
Acciones	<p>2.3.1. Creación de normativa jurídica que establezca el relacionamiento entre la industria de la salud (farmacéutica, dispositivos médicos, clínicas e isapres) y médicos, pacientes y tomadores de decisión en políticas y normativa pública; y sus respectivas sanciones.</p> <p>2.3.2. Creación de unidad guía para el establecimiento de la normativa.</p> <p>2.3.3. Creación de canal de denuncias protegido.</p>
Resultado esperado	Normativa que regula los conflictos de interés en la industria de la salud, establece sanciones y guías de cumplimiento.
Meta	Ley sobre conflictos de intereses y ética en la relación entre médicos, pacientes, laboratorios y tomadores de decisiones políticas.
Fecha	2024
Frecuencia	Una sola vez
Iniciativa 2.4	Modificación de la legislación sobre protección de datos personales y sensibles de las personas, con el objeto de velar por el uso de datos de personas con enfermedades raras o poco frecuentes, incluidos sus datos genómicos, de forma segura y eficaz.

Acciones	<p>2.4.1. Análisis de la División Jurídica del Ministerio de Salud del proyecto de ley que modifica la Ley N° 19.628, con el fin de regular la protección y el tratamiento de los datos personales (Boletines Nos. 11.144-07 y 11.092-07, refundidos).</p> <p>2.4.2. Ingreso de indicaciones que tengan por objeto velar por el uso de datos de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes de forma segura y eficaz.</p> <p>2.4.3. Hacer presente urgencia del proyecto de ley que modifica la Ley N° 19.628, con el fin de regular la protección y el tratamiento de los datos personales (Boletines Nos. 11.144-07 y 11.092-07, refundidos).</p> <p>2.4.4. Promulgación del proyecto de ley que modifica la Ley N° 19.628, con el fin de regular la protección y el tratamiento de los datos personales (Boletines Nos. 11.144-07 y 11.092-07, refundidos).</p>
Resultado esperado	Contar con una ley vigente sobre protección de datos personales y sensibles de las personas, que vele por el uso de datos de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Meta	Ley que modifique la Ley N° 19.628, que entre otras materias, vele por el uso de datos de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, publicada en el Diario Oficial.
Fecha	2022
Frecuencia	Una sola vez.
Iniciativa 2.5	Creación de una normativa jurídica sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación, y creación de biobancos.
Acciones	<p>2.5.1. Creación de una mesa de trabajo con actores relevantes en la materia para la elaboración de una propuesta de un marco normativo sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación, y creación de biobancos.</p> <p>2.5.2. Análisis de la División Jurídica del Ministerio de Salud respecto de la pertinencia de realizar alguna modificación legislativa para regular la materia, o dictar un reglamento sobre la misma.</p> <p>2.5.3. Ingreso a tramitación legislativa de un proyecto de ley sobre sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación, y creación de biobancos; ó la dictación de un reglamento sobre la materia.</p> <p>2.5.4. Promulgación de la referida ley, ó dictación del reglamento respectivo.</p>
Resultado esperado	Contar con un marco normativo vigente sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación, y creación de biobancos.
Meta	Marco normativo vigente sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación, y creación de biobancos, publicado en el Diario Oficial.

Fecha	2024
Frecuencia	Una sola vez.
Iniciativa 2.6	Creación de una normativa jurídica sobre uso de muestras y datos con fines diagnósticos y de tratamiento.
Acciones	<p>2.6.1. Creación de una mesa de trabajo con actores relevantes en la materia para la elaboración de una propuesta de un marco normativo sobre uso de muestras y datos con fines diagnósticos y de tratamiento.</p> <p>2.6.2. Análisis de la División Jurídica del Ministerio de Salud respecto de la pertinencia de realizar alguna modificación legislativa para regular la materia, o dictar un reglamento sobre la misma.</p> <p>2.6.3. Ingreso a tramitación legislativa de un proyecto de ley sobre uso de muestras y datos con fines diagnósticos y de tratamiento; ó la dictación de un reglamento sobre la materia.</p> <p>2.6.4. Promulgación de la referida ley, ó dictación del reglamento respectivo.</p>
Resultado esperado	Contar con un marco normativo vigente sobre uso de muestras y datos con fines diagnósticos y de tratamiento.
Meta	Marco normativo vigente sobre uso de muestras y datos con fines diagnósticos y de tratamiento, publicado en el Diario Oficial.
Fecha	2024
Frecuencia	Una sola vez.
Iniciativa 2.7	Modificación de normas legales vigentes, con el objeto de regular las actividades relacionadas a la telemedicina.
Acciones	<p>2.7.1. Creación de una mesa de trabajo con actores relevantes en la materia para la elaboración de un reglamento sobre acciones vinculadas a la atención de salud realizadas a distancia, por medio o con apoyo de tecnologías de la información y comunicaciones.</p> <p>2.7.2. Elaboración de un informe de la mesa de trabajo precedente, que contenga una propuesta de reglamento sobre acciones vinculadas a la atención de salud realizadas a distancia, por medio o con apoyo de tecnologías de la información y comunicaciones.</p> <p>2.7.3. Implementar un proceso de consulta pública sobre la propuesta de reglamento sobre acciones vinculadas a la atención de salud realizadas a distancia, por medio o con apoyo de tecnologías de la información y comunicaciones.</p> <p>2.7.4. Dictación de un reglamento sobre acciones vinculadas a la atención de salud realizadas a distancia, por medio o con apoyo de tecnologías de la información y comunicaciones.</p>
Resultado esperado	Contar con una reglamentación sobre acciones vinculadas a la atención de salud realizadas a distancia, por medio o con apoyo de tecnologías de la información y comunicaciones.

Meta	Reglamento vigente sobre acciones vinculadas a la atención de salud realizadas a distancia, por medio o con apoyo de tecnologías de la información y comunicaciones, publicado en el Diario Oficial.
Fecha	2021
Frecuencia	Una sola vez.
Iniciativa 2.8	2.8. Modificación de la legislación actual sobre estudios clínicos con estándares éticos, que promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.
Acciones	<p>2.8.1. Creación de una mesa de trabajo con actores relevantes en la materia para la elaboración de una propuesta de modificación de la legislación sobre estudios clínicos, que contemple estándares éticos, promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.</p> <p>2.8.2. Elaboración de un informe de la mesa de trabajo precedente, que contenga una propuesta de modificación de la legislación sobre estudios clínicos, que contemple estándares éticos, promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.</p> <p>2.8.3. Ingreso a tramitación legislativa de un proyecto de ley que modifique la legislación sobre estudios clínicos, que contemple estándares éticos, promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.</p> <p>2.8.4. Promulgación del proyecto de ley que modifique la legislación sobre estudios clínicos, que contemple estándares éticos, promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.</p>
Resultado esperado	Contar con una ley actualizada y vigente sobre estudios clínicos que contemple estándares éticos, promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.
Meta	Ley actualizada sobre Ley que sobre estudios clínicos que contemple estándares éticos, promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos, publicada en el Diario Oficial.
Fecha	2023
Frecuencia	Una sola vez.
OBJETIVO 3	Definir estándares técnicos y de calidad de los servicios, recursos humanos y centros de referencia para la atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Iniciativa 3.1	Definición de estándares respecto a competencias, capacidades y conocimientos de los equipos interdisciplinarios de los centros que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes.

Acciones	<p>3.1.1. Elaborar un listado de centros de referencia existentes en nuestro sistema con sus características, estándares, competencias, capacidades y conocimientos.</p> <p>3.1.2. Conformar una mesa de trabajo para la definición de perfiles de competencias de profesionales en la que participen los miembros de la Comisión Asesora Ministerial en Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, Colegios Profesionales y Subsecretaría de Redes Asistenciales.</p> <p>3.1.3. Elaboración de documento de definición de perfiles de competencias de profesionales por parte de dicha mesa de trabajo.</p> <p>3.1.4. Dictación de decreto que establece las competencias, capacidades y conocimientos de los equipos interdisciplinarios de los centros que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas y Poco Frecuentes.</p>
Resultado esperado	<p>Contar con una norma de definición de perfiles de competencias de profesionales de los equipos interdisciplinarios de los centros que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas y Poco Frecuentes.</p>
Meta	<p>Decreto del Ministerio de Salud que contenga una definición de perfiles de competencias de profesionales de los equipos interdisciplinarios de los centros que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas y Poco Frecuentes, publicado en el Diario Oficial.</p>
Fecha	<p>2022</p>
Frecuencia	<p>Una sola vez.</p>
Iniciativa 3.2	<p>Definición de estándares de centros de referencia para la atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.</p>
Acciones	<p>3.2.1. Elaborar un listado de centros de referencia existentes en nuestro sistema con sus características, estándares, competencias, capacidades y conocimientos.</p> <p>3.2.2. Conformar una mesa de trabajo para la definición de estándares de centros de referencia en la que participen los miembros de la Comisión Asesora Ministerial en Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes y la Subsecretaría de Redes Asistenciales.</p> <p>3.2.3. Elaboración de documento de definición de estándares de centros de referencia por parte de dicha mesa de trabajo.</p> <p>3.2.4. Dictación de decreto que establece los estándares de centros de referencia que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas y Poco Frecuentes.</p>
Resultado esperado	<p>Contar con una norma de definición de estándares de centros de referencia que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, publicado en el Diario Oficial.</p>
Meta	<p>Decreto del Ministerio de Salud que contenga una definición de estándares de centros de referencia que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, publicado en el Diario Oficial.</p>

Fecha	2022
Frecuencia	Una sola vez.
Iniciativa 3.3	Elaboración o actualización protocolos de práctica clínica, guías clínicas y orientaciones de tratamiento para enfermedades raras, huérfanas y poco frecuentes.
Acciones	<p>3.3.1. Elaborar un listado de protocolos de práctica clínica, guías clínicas y orientaciones de tratamiento para enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes existentes en bases de datos MINSAL, nacionales o extranjeras.</p> <p>3.3.2. Conformar una mesa de trabajo para la definición de protocolos de práctica clínica, guías clínicas y orientaciones de tratamiento deben ser consideradas en el corto y mediano plazo en la que participen los miembros de la Comisión Asesora Ministerial en Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, Colegios Profesionales y Subsecretaría de Redes Asistenciales.</p> <p>3.2.3. Elaboración de documento de definición de estos protocolos de práctica clínica, guías clínicas y orientaciones de tratamiento.</p>
Resultado esperado	Publicación y actualización de protocolos de práctica clínica, guías clínicas y orientaciones de tratamiento de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Meta	Publicación de orientaciones de tratamiento de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes de aquellas que estén disponibles en Orphanet; y elaboración y actualización de protocolos de práctica clínica y guías clínicas de aquellos tratamientos con evidencia científica disponible.
Fecha	2022
Frecuencia	Anual.
Iniciativa 3.4	Elaboración de protocolos de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Acciones	<p>3.4.1. Elaborar un listado de protocolos de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes existentes en bases de datos MINSAL, nacionales o extranjeras.</p> <p>3.4.2. Conformar una mesa de trabajo para la definición de que protocolos de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes deben ser considerados en el corto y mediano plazo en la que participen los miembros de la Comisión Asesora Ministerial en Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, Colegios Profesionales y Subsecretaría de Redes Asistenciales.</p> <p>3.4.3. Elaboración de documento de definición de estos protocolos de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.</p>
Resultado esperado	Contar con un protocolo de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, entre los centros de salud que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes.

Meta	Resolución del Ministerio de Salud que establece protocolos de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Fecha	2022
Frecuencia	Cada dos años
Iniciativa 3.5	3.5. Elaboración de normativa para estandarizar información que contendrá el Registro Nacional de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes.
Acciones	3.5.1. Elaboración de propuesta de normativa sobre estandarización de información que contendrá el Registro Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, y solicitar opinión sobre ella a la Comisión Asesora Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes. 3.5.2. Dictación de resolución del Ministerio de Salud que establece normativa sobre información que contendrá el Registro Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes.
Resultado esperado	Contar con una normativa que tenga por objeto estandarización la información que contendrá el Registro Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes.
Meta	Resolución del Ministerio de Salud que establece normativa sobre información que contendrá el Registro Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes.
Fecha	2022
Frecuencia	Una sola vez.
Iniciativa 3.6	3.6. Elaboración de normativa sobre procesos de evaluación de tecnologías sanitarias estandarizadas para medicamentos huérfanos y dispositivos médicos.
Acciones	3.6.1. Análisis y evaluación de la normativa actual sobre procesos de evaluación de tecnologías estandarizadas para medicamentos huérfanos y dispositivos médicos. 3.6.2. Actualización y/o elaboración de normativa sobre procesos de evaluación de tecnologías estandarizadas para medicamentos huérfanos y dispositivos médicos.
Resultado esperado	Contar con una normativa vigente y actualizada sobre procesos de evaluación de tecnologías sanitarias estandarizadas para medicamentos huérfanos y dispositivos médicos.
Meta	Resolución del Ministerio de Salud mediante la cual fija normas y procesos de evaluación de tecnologías estandarizadas para medicamentos huérfanos y dispositivos médicos.
Fecha	2023

Frecuencia	Una sola vez.
OBJETIVO 4	Desarrollar actividades de monitoreo y fiscalización que aseguren el adecuado cumplimiento de planes y programas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes y su marco jurídico.
Iniciativa 4.1	4.1. Fiscalización del cumplimiento de normativas y protocolos de salud relacionadas al plan de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Acciones	4.1.1. Elaboración de un programa de fiscalización de normas y protocolos de salud relacionadas al plan de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes. 4.1.3. Ejecución de las fiscalizaciones programadas de normas y protocolos de salud relacionadas al plan de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Resultado esperado	Fiscalizaciones periódicas sobre el cumplimiento de normas y protocolos de salud relacionadas al plan de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Meta	100% de las fiscalizaciones programadas ejecutadas.
Fecha	2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 4.2	4.2. Fiscalización del correcto funcionamiento del equipamiento diagnóstico, tratamiento y los aspectos técnicos de los procesos clínicos de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Acciones	4.2.1. Elaboración de un programa de fiscalización en coordinación con los Servicios de Salud. 4.2.2. Ejecución de las fiscalizaciones programadas sobre el funcionamiento del equipamiento diagnóstico, tratamiento y los aspectos técnicos de los procesos clínicos de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Resultado esperado	Fiscalizaciones periódicas de la totalidad equipamiento diagnóstico, tratamiento y los aspectos técnicos de los procesos clínicos de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Meta	100% de las fiscalizaciones programadas ejecutadas.
Fecha	2024
Frecuencia	Anual
Iniciativa 4.3	Fiscalizar aspectos relacionados con la regulación ética, en particular de la política de conflictos de interés, así como el cumplimiento de las regulaciones establecidas para estudios clínicos.

Acciones	<p>4.3.1. Identificación y determinación de herramientas del sistema de gestión de conflictos de interés.</p> <p>4.3.2. Establecimiento de mecanismos de control interno en las entidades fiscalizadas.</p> <p>4.3.3. Planificación de fiscalizaciones de aspectos relacionados con la regulación ética, en particular de la política de conflictos de interés, así como el cumplimiento de las regulaciones establecidas para estudios clínicos.</p> <p>4.4.4. Ejecución de fiscalizaciones sobre las materias señaladas precedentemente.</p>
Resultado esperado	Fiscalizaciones periódicas sobre el cumplimiento de la regulación ética en el sector salud, en particular de la política de conflictos de interés, así como sobre el cumplimiento de regulaciones sobre estudios clínicos.
Meta	100% de las fiscalizaciones programadas ejecutadas.
Fecha	2024
Frecuencia	Anual
Iniciativa 4.4	Fiscalización del funcionamiento de la Red Nacional de atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Acciones	<p>4.4.1. Elaboración de un programa de fiscalización en coordinación con los Servicios de Salud.</p> <p>4.4.2. Ejecución de las fiscalizaciones programadas sobre el funcionamiento de la Red Nacional de atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.</p>
Resultado esperado	Fiscalizaciones periódicas del funcionamiento de flujogramas de referencia y contrarreferencia entre establecimientos de salud para la atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.
Meta	100% de las fiscalizaciones programadas ejecutadas.
Fecha	2021

PROVISIÓN DE SERVICIOS ASISTENCIALES

OBJETIVO 1	Otorgar una atención de salud oportuna y de calidad a las personas con ER- EPOF-EH a través de establecimientos de salud coordinados e integrados entre sí, con capital humano, infraestructura y equipamiento adecuado para una atención integral.
Iniciativa 1.1	Creación de una Red Nacional de Atención de personas con ER- EPOF-EH que articule e integre a Establecimientos de Salud Públicos y Privados, Hospital Digital, establecimientos de salud de referencia a lo largo del territorio nacional, equipos de salud mental, laboratorios de salud públicos y privados, nacionales y extranjeros,

	unidades de telemedicina, proveedores de dispositivos Médicos, centros académicos, centros de investigación y organizaciones de pacientes.
Indicador	1.1a) Creación por Resolución/Ley de Red nacional de atención de personas con ER-EPOF-EH 1.1b) Manual organizacional de la Red nacional de atención de personas con ER-EPOF-EH
Meta	1.1a) Documento elaborado 1.1b) Documento elaborado
Fecha	1.1a) Diciembre 2021 1.1b) Diciembre 2021
Frecuencia	1.1a) Una vez 1.1b) Una vez
Iniciativa 1.2	Visualización de la Red Nacional de atención de personas con ER- EPOF-EH a través de la incorporación de la red a Orphanet.
Indicador	1.2.1 Incorporación de Chile a la red Orphanet por el MINSAL. 1.2.2 Porcentaje de la red incorporada a Orphanet
Meta	1.2.1 Trámite de incorporación realizado por el Minsal antes de Junio 2021. 1.2.2 Lograr el 80% de los actores de la red nacional de atención incorporados a Orphanet antes de Diciembre 2022
Fecha	2021
Frecuencia	Una vez
Iniciativa 1.3	1.3. Conformación de telecomités para el abordaje de diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación de ER- EPOF-EH y para el asesoramiento genético y asesoramiento de especialistas con el objeto de garantizar el acceso y oportunidad de atención a las personas; mediante la generación de “Célula de Tele comité de ER-EPOF- EH”, “ Célula Tele comité Dismorfología de ER- EPOF-EH”, “Célula Tele comité Perinatal ER-EPOF- EH” en la iniciativa Hospital Digital del Departamento de Salud Digital del Ministerio de Salud; u otros mecanismos pertinentes.
Indicador	1.3.1 Generar una célula de Tele comité de ER- EPOF- EH en la iniciativa Hospital Digital del Departamento de Salud Digital. 1.3.2 Generar una célula de Tele comité de Dismorfología de ER- EPOF- EH en la iniciativa Hospital Digital del Departamento de Salud Digital.

	1.3.3 Generar una célula de Perinatal ER- EPOF- EH en la iniciativa Hospital Digital del Departamento de Salud Digital.
Meta	<p>1.3.1 Convocar a expertos del área de ER-EPOF-EH y de Salud Digital del Ministerio de Salud. Constituir celula de ER-EPOF-EH en el Hospital Digital</p> <p>1.3.2 Convocar a expertos del área de Dismorfología ER-EPOF-EH y de Salud Digital del Ministerio de Salud. Constituir célula de Dismografía ER-EPOF-EH en el Hospital Digital</p> <p>1.3.3. Convocar a expertos del área de ER-EPOF-EH de la medicina perinatal (obstetras, genetistas, consejeros genéticos, etc) y de Salud Digital del Ministerio de Salud. Constituir celula de Medicina Perinatal en el Hospital Digital.</p>
Fecha	2021
Frecuencia	Una vez
Iniciativa 1.4	Establecimiento de flujogramas de referencia y contrarreferencia entre establecimientos de salud públicos y privados para diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación de ER- EPOF-EH desde otras especialidades y/o atención primaria en todos los servicios de salud.
Indicador	<p>1.4.1 Creación de Flujograma de referencia y contrarreferencia.</p> <p>1.4.2 Incorporación de las estadísticas de listas de espera al sistema de Registro Nacional de ER-EPOF-EH que entregue un informe anual de atención preferencial para personas con ER-EPOF-EH disponible en centros de salud públicos y privados.</p> <p>1.4.2 Entregar Garantía de oportunidad que es el derecho a que las atenciones de salud sean entregadas en un plazo máximo definido para cada necesidad de atención médica.</p> <p>1.4.3 Número de personas atendidas / Número de personas en lista de espera.</p>
Meta	<p>1.4.1 Entrega de Flujogramas</p> <p>1.4.2 Entrega de listas de espera de las personas con ER-EPOF-EH</p> <p>1.4.3 Entregar garantía de oportunidad</p> <p>1.4.4 Disminución de las listas de espera en al menos un 50% del número de personas que solicitan atención preferencial, disminuyendo la brecha un 20% cada año.</p>
Fecha	2021
Frecuencia	Perpetuo
OBJETIVO 2	Mejorar y fortalecer la capacidad diagnóstica de enfermedades raras o poco frecuentes.

Iniciativa 2.1	Otorgar garantías de acceso y oportunidad que aseguren la atención por parte de todos los profesionales necesarios en la confirmación diagnóstica ante sospecha de ER-EPOF-EH mediante disponibilidad de horas y capacidades de atención en establecimientos de salud para las personas afiliadas a cualquier sistema de previsión de salud.
Indicador	<p>2.1a Realización de estudio de brechas de necesidad de atención de diagnóstico de especialidades para seguimiento de personas con ER-EPOF-EH mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de organizaciones de pacientes.</p> <p>2.1b Cobertura efectiva/ cobertura planificada de especialidades de acuerdo a horas asignadas y capacidades de resolución y/o derivación explícitas según estudio de brechas.</p> <p>2.1c Número de equipos multidisciplinarios de diagnóstico en los centros de atención de personas con ER-EPOF-EH conformados / número planificado según estudio de brechas.</p> <p>2.1d Decreto de Garantía de oportunidad. Es el plazo máximo para el otorgamiento de las prestaciones de salud garantizadas en las formas y condiciones que determina el decreto. En caso de que el primer prestador designado por FONASA o ISAPRE no cumpla la GO, las aseguradoras tienen un plazo máximo para derivar a un segundo prestador y la Superintendencia de Salud tiene un plazo máximo para derivar a un tercer prestador en caso de que no haya sido atendido.</p> <p>2.1e Incorporación de las estadísticas de diagnóstico al sistema de Registro Nacional de ER-EPOF-EH que entregue los siguientes informes de establecimientos de salud públicos y privados:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Número de personas que solicitan diagnóstico en un año. - Número de diagnósticos otorgados en un año - Número de personas a las que se les otorgó diagnóstico en un año. - Lista de espera de personas con ER-EPOF-EH.
Meta	<p>2.1a 1 Estudio de brechas realizado.</p> <p>2.1b Cobertura 90%</p> <p>2.1c 90% Equipos conformados.</p> <p>2.1d Promulgación del Decreto de Garantía de Oportunidad.</p> <p>2.1e Disminución de las listas de espera en al menos un 50% del número de personas que solicitan atención preferencial, disminuyendo la brecha un 20% cada año.</p>
Fecha	<p>2.1a Junio 2022.</p> <p>2.1b Diciembre 2022.</p> <p>2.1c Marzo 2023.</p> <p>2.1d Un Año desde el inicio del programa.</p> <p>2.1e Un Año desde el inicio del programa.</p>
Frecuencia	<p>2.1a semanal durante 1 semestre.</p> <p>2.1b Anual.</p> <p>2.1c Anual.</p> <p>2.1d Anual.</p> <p>2.1e Anual.</p>

Iniciativa 2.2	Incorporar acompañamiento de equipos de salud mental como parte del equipo multidisciplinario en el proceso diagnóstico y de tratamiento de ER - EPOF – EH.
Indicador	<p>2.2a Incorporación/contratación de personal de salud mental en equipos de atención de personas y familias con ER - EPOF – EH.</p> <p>2.2b Generación de protocolos de atención de salud mental que establezcan frecuencia y modalidades de atención pertinentes, así como indicadores de resultados.</p> <p>2.2.c Medición del impacto de la atención de salud mental para personas y familias con ER - EPOF - EH, y adecuación correspondiente de los protocolos.</p>
Meta	<p>2.2a Incorporación de al menos un profesional de salud mental a los equipos interdisciplinarios, con horas suficientes para atención y capacidades de resolución y/o derivación.</p> <p>2.2b Propuestas escritas de protocolos para distintas situaciones (ej, atención de padres de recién nacidos o niños pequeños/Adolescentes/Adultos. Otros específicos como dolor crónico, discapacidad/es, duelo, etc.).</p> <p>2.2 c Mediciones de efecto al menos a corto (6m) y mediano (3 años?) plazo de los programas.</p>
Fecha	<p>2.2a Diciembre 2021.</p> <p>2.2b Diciembre 2021.</p> <p>2.2c Diciembre 2021.</p>
Frecuencia	<p>2.2a) Una vez.</p> <p>2.2b) Una vez.</p> <p>2.2c) Anual.</p>
Iniciativa 2.3	Establecimiento de una red de laboratorios nacionales y extranjeros (citogenética, inmunología, reumatología, biología molecular, etc), ya sea de nueva implementación o aquellos ya existentes, para el diagnóstico de ER- EPOF-EH.
Indicador	<p>2.3.a) Levantamiento de información sobre capacidades y brechas locales (por ejemplo, a nivel de macrozonas) de capacidad de resolución de diagnóstico de laboratorio de aquellas condiciones con test existente.</p> <p>2.3 b) Priorización de principales brechas en equipamiento, formación de recursos humanos y costos de reactivos, seguido generación de plan para resolverlas y permitir el crecimiento y/o establecimiento de laboratorios de diagnóstico por macrozonas.</p> <p>2.3c.) Incorporación de profesionales de áreas que no están actualmente contempladas en el Reglamento de Laboratorio Clínico y que son cruciales para exámenes genómicos, de las áreas de biología, biotecnología y especialmente, bioinformática.</p> <p>2.3 d) Exenciones de aranceles para importación de reactivos y de impuestos para exámenes realizados en el extranjero para diagnóstico de ER- EPOF-EH.</p>

	<p>2.3 e) Generación de estándares de calidad y mecanismos de aseguramiento de calidad para los nuevos exámenes.</p> <p>2.3 f) En el intertanto, mientras se implementan estos laboratorios locales, generar propuestas para coberturas de exámenes que se tengan que realizar fuera de Chile por no estar disponibles.</p>
Meta	<p>2.3a) Documento elaborado.</p> <p>2.3b) Documento elaborado.</p> <p>2.3c) Modificación y publicación del Reglamento para Laboratorios Clínicos.</p> <p>2.3d) Publicación de la modificación en la legislación tributaria.</p> <p>2.3e) Elaboración de protocolos de calidad y homologación con estándares internacionales como CLIA o CAP.</p> <p>2.3f) Elaboración de listado de exámenes y coberturas.</p>
Fecha	<p>2.3a) Diciembre 2021.</p> <p>2.3b) Diciembre 2021.</p> <p>2.3c) Diciembre 2021.</p> <p>2.3d) Diciembre 2021.</p> <p>2.3e) Diciembre 2021.</p> <p>2.4f) Julio 2021.</p>
Frecuencia	<p>2.3a) Una vez.</p> <p>2.3b) Anual.</p> <p>2.3c) Una vez.</p> <p>2.3d) Una vez.</p> <p>2.3e) Una vez.</p> <p>2.4f) Anual.</p>
Iniciativa 2.4	Generación de un sistema de derivación para la realización de exámenes con poca oferta desde especialidades afines hacia laboratorios de referencia.
Indicador	2.4a) Protocolo de referencia para estudios de laboratorio de baja frecuencia
Meta	2.4a) Documento Elaborado
Fecha	2.4a) Diciembre 2021
Frecuencia	2.4a) Una vez

Iniciativa 2.5	Desarrollar capacidades locales para realizar exámenes diagnóstico no existentes o escasos en la actualidad en Chile (ej, secuenciación masiva) con adecuada cobertura financiera y protocolos de estándares de procedimientos que supervisen la calidad, tiempos de respuestas y costos de los servicios que ofrezcan las instituciones de salud públicas y privadas.
Indicador	2.5a) N° de Laboratorios con prestaciones correspondientes 2.5b) Protocolo de Certificación de Laboratorios con Prestaciones asociadas a EPOF.
Meta	2.5a) 1 por macrozona 2.5b) Documento elaborado
Fecha	2.5a) Diciembre 2024 2.5b) Diciembre 2022
Frecuencia	2.5a) Una vez 2.5b) Una vez
Iniciativa 2.6	Creación de un programa de diagnóstico de ER- EPOF-EH por secuenciación masiva en personas ingresadas a unidades de intensivos neonatales y pediátricos.
Indicador	2.6a 1 Elaboración de propuesta de diagnóstico neonatal mediante secuenciación masiva en cuidados intensivos neonatales y pediátricos mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes. 2.6b Implementación de propuesta.
Meta	2.6a 1 Propuesta elaborada 2.6b 80% Cobertura de implementación ejecutada / planificada de acuerdo a documento de propuesta elaborado
Fecha	2.6a Diciembre 2022 2.6b Diciembre 2023
Frecuencia	2.6a semanalmente durante 1 semestre 2.6b Anual.
Iniciativa 2.7	Incorporación de sistemas de registro de diagnósticos de ER-EPOF-EH en ficha clínica electrónica de centros de salud públicos con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Códigos Orphanet.
Indicador	Porcentaje del total de centros de salud públicos a nivel nacional con sistema de registro de diagnósticos de ER-EPOF-EH con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Orphanet incorporado a ficha clínica electrónica

Meta	80%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Una vez
Iniciativa 2.8	Incorporación de Tecnologías de Información de asistencia de decisiones médicas en la ficha clínica electrónica, que entregue una alerta de sospecha de ER-EPOF-EH a través de sistemas informáticos (algoritmo de cruce de datos, inteligencia artificial), además de la incorporación de un código de sospecha de ER-EPOF-EH.
Indicador	2.8a Desarrollo, implementación y evaluación de impacto de sistemas que permitan alertar a clínicos de la sospecha de que una persona tenga una ER-EPOF-EH (seguido de entrega de información sobre guías clínicas o proceso de derivación) 2.8b Incorporación al registro clínico electrónico, de sospecha de ER-EPOF-EH, aún en ausencia de diagnóstico específico.
Meta	2.8a Sistema de alertas implementado y en funcionamiento. 2.8b Creación de mecanismo de sospecha en registro clínico electrónico.
Fecha	2.8a Diciembre 2022 2.8b Diciembre 2022
Frecuencia	2.8 a Permanente 2.8b Permanente
OBJETIVO 3	Mejorar la cobertura de screening neonatal y articular una red de tamizaje neonatal capacitada para diagnóstico de enfermedades raras o poco frecuentes, comprendiendo dentro de éstas todas las enfermedades calificadas como tales.
Iniciativa 3.1	Implementación de screening neonatal ampliado, a través de la reactivación del Plan Piloto de Pesquisa Neonatal para 26 condiciones iniciado en el año 2017 en el Hospital San Juan de Dios en conjunto con el INTA.
Indicador	3.1 Reiniciar Programa Piloto de Pesquisa ampliada para 26 condiciones suspendidas por razones presupuestarias.
Meta	3.1a Reiniciar Fase I de este programa piloto, reiniciando análisis de muestras de recién nacidos del Hospital San Juan de Dios. 3.1b Fase II, iniciar el procesamiento de las muestras en el Laboratorio de Pesquisa Neonatal del Hospital San Juan de Dios y aumentar el número de muestras analizadas. 3.1c Fase III: iniciar procesamiento de muestras en Laboratorio de Pesquisa Neonatal

	<p>del Hospital Guillermo Grantt Benavente en Concepción para lograr cobertura a todo el territorio nacional.</p> <p>3.1d Fase IV: procesar muestras de todos los Hospitales públicos y privados de Chile.</p>
Fecha	2021 (reiniciar Fase I)
Frecuencia	Una vez
Iniciativa 3.2	Creación de una Comisión Nacional que evalúe permanentemente nuevas condiciones a ser incorporadas y los resultados de aquellas que han sido incorporadas, así como optimizar de forma continua su funcionamiento.
Indicador	<p>3.2a Revisar las bases para conformar una Comisión nacional, con representantes de Agrupaciones de pacientes, expertos del área del laboratorio de pesquisa neonatal, médicos y nutricionistas a cargo del seguimiento.</p> <p>3.2b Redactar y aprobar el decreto constitutivo de la Comisión nacional.</p> <p>3.2c Generar calendario de reuniones regulares (trimestrales, semestrales) de esta Comisión.</p>
Meta	<p>3.2a Decreto constitutivo de Comisión nacional.</p> <p>3.2b Actas de reuniones regulares.</p>
Fecha	2021
Frecuencia	Una vez
Iniciativa 3.3	Otorgar garantías de acceso y oportunidad para la entrega de prestaciones de asesoramiento genético de personas con ER- EPOF-EH y a sus familiares de primer grado de consanguinidad o familiares pertinentes.
Indicador	<p>2.7a) Disponibilidad de servicios de asesoramiento genético (AG) para educación de personas con ER-EPOF-EH y familiares pertinentes.</p> <p>2.7b) Cobertura de Servicios de Asesoramiento genético para la población.</p>
Meta	<p>2.7 a) Generación de programas de formación y acreditación en AG para profesionales de la salud en distintas áreas (prenatal, pediatría, oncología, otros ámbitos de atención de adultos).</p> <p>80% de las unidades de atención de personas con ER-EPOF-EH cuentan con asesores genéticos con formación y acreditación que participan en la atención de pacientes y familias</p> <p>2.7b) 100% cobertura presencial o por telemedicina.</p>

Fecha	2.7 a) Diciembre 2022 2.7b) Diciembre 2022
Frecuencia	2.7 a) Anual 2.7a) Permanente
Iniciativa 3.4	Incorporación de especialistas (genetistas clínicos) y otros profesionales de la salud (asesores genéticos, profesionales de la salud capacitados en asesoramiento genético) en procesos de diagnóstico prenatal para asesoramiento genético.
Indicador	Incorporación de especialistas (genetistas clínicos) y otros profesionales de la salud (asesores genéticos, profesionales de la salud capacitados en asesoramiento genético) en procesos de diagnóstico prenatal para asesoramiento genético.
Meta	2.8a Genetistas clínicos integrados en equipos de medicina materno fetal en centros asistenciales de alta complejidad. 2.8b Elaboración de programa de asesoramiento genético perinatal mediante equipo multidisciplinario (genetistas clínicos, asesores genéticos, matronas/es, enfermero/as, psicólogos/as, asistentes sociales, etc), a implementarse en unidades de medicina materno fetal en centros asistenciales de alta complejidad mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes.
Fecha	2.8a Diciembre 2023 2.8b Junio 2023
Frecuencia	2.8a Una vez 2.8b Una vez
OBJETIVO 4	Pesquisar y prevenir factores de riesgo ambientales asociados al desarrollo de ER- EPOF-EH
Iniciativa 4.1	Creación de un programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo asociados a EPOF-ER-EH, relacionados a un tipo de profesión, oficio o labor.
Indicador	4.1a 1 Elaboración de programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo laboral asociadas a ER-EPOF-EH mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes. 4.1b Normativas o recomendaciones o capacitaciones realizadas / planificadas de acuerdo a programa de prevención.
Meta	4.1a 1 documento programa de pesquisa . 4.1b 80%

Fecha	4.1a Junio 2022 4.1b Diciembre 2023
Frecuencia	4.1a semanalmente durante 1 semestre. 4.1b Anual
Iniciativa 4.2	Creación de un programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo asociados a ER-EPOF-EH en la población general y/o poblaciones de riesgo específicas, relacionados a exposición de teratógenos (agentes capaces de causar un defecto congénito), como también agentes infecciosos, estilos de vida no saludables, entre otros.
Indicador	4.2a 1 Elaboración de programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo asociados a ER-EPOF-EH relacionados a teratógenos, agentes infecciosos, estilos de vida no saludables, etc mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes. 4.2b Normativas o recomendaciones o capacitaciones realizadas / planificadas de acuerdo a programa de prevención.
Meta	4.2a 1 documento programa de pesquisa 4.2b 80%
Fecha	4.2a Junio 2022 4.2b Diciembre 2023
Frecuencia	4.2a semanalmente durante 1 semestre 4.2b Anual
OBJETIVO 5	Implementar acciones que contribuyan a otorgar tratamiento integral, oportuno y de calidad a personas con ER- EPOF-EH.
Iniciativa 5.1	Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema de previsión de salud para el tratamiento integral de equipo multidisciplinario y que incluya apoyo psicosocial a las personas con ER-EPOF-EH, a sus cuidadores y familias.
Indicador	5.1a Realización de estudio de brechas de necesidad de atención de tratamiento de especialidades para seguimiento de personas con EPOF-ER-EH mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes 5.1b Cobertura efectiva/ cobertura planificada de especialidades de acuerdo a horas asignadas según estudio de brechas 5.1c Número de equipos multidisciplinarios de tratamiento en los centros de atención de personas con EPOF-ER-EH conformados / número planificado según estudio de brechas 5.1d Decreto de Garantía de oportunidad Es el plazo máximo para el otorgamiento de las prestaciones de salud garantizadas en

	<p>las formas y condiciones que determina el decreto. En caso de que el primer prestador designado por FONASA o ISAPRE no cumpla la GO, las aseguradoras tienen un plazo máximo para derivar a un segundo prestador y la Superintendencia de Salud tiene un plazo máximo para derivar a un tercer prestador en caso de que no haya sido atendido.</p> <p>5.1 e Incorporación de las estadísticas de tratamiento al sistema de Registro Nacional de ER-EPOF-EH que entregue los siguientes informes de establecimientos de salud públicos y privados:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Número de personas que solicitan diagnóstico en un año. - Número de diagnósticos otorgados en un año - Número de personas a las que se les otorgó diagnóstico en un año. - Lista de espera de personas con ER-EPOF-EH.
Meta	<p>5.1a 1 Estudio de brechas realizado.</p> <p>5.1b Cobertura 90%.</p> <p>5.1c 90% Equipos conformados.</p> <p>5.1d Promulgación del Decreto de Garantía de Oportunidad.</p> <p>5.1e Disminución de las listas de espera en al menos un 50% del número de personas que solicitan atención , disminuyendo la brecha un 20% cada año.</p>
Fecha	<p>5.1a Junio 2022.</p> <p>5.1b Diciembre 2022.</p> <p>5.1c Marzo 2023.</p> <p>5.1d Un Año desde el inicio del programa.</p> <p>5.1e Un Año desde el inicio del programa.</p>
Frecuencia	<p>5.1a semanal durante 1 semestre.</p> <p>5.1b Anual.</p> <p>5.1c Anual.</p> <p>5.1d Anual.</p> <p>5.1e Anual.</p>
Iniciativa 5.2	<p>Conformar una comisión de expertos para generar guías clínicas de diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y atención de urgencia específicas para ER-EPOF-EH, considerando en forma adicional estudios periódicos de condiciones de salud calificadas como “ultrarraras” respecto de las cuales no sea posible aún generar guías clínicas.</p>
Indicador	<p>5.2a 6 Reuniones (1 mensual) coordinadas con MINSAL para la conformación de comité de expertos.</p> <p>5.2b Reuniones mensuales del comité para la elaboración de guías y/o protocolos y/o recomendaciones.</p>
Meta	<p>5.2a 1 Comité conformado.</p> <p>5.2b 1 guías y/o protocolos y/o recomendaciones elaborada mensualmente.</p>

Fecha	5.2a Diciembre 2021. 5.2b Junio 2022.
Frecuencia	5.2a Mensual durante 1 semestre. 5.2b Anual.
Iniciativa 5.3	Otorgar garantías de acceso y oportunidad a tecnologías no farmacológicas que pueden ser opciones terapéuticas, como por ejemplo: cirugías ,implantes, prótesis, ortesis, tecnologías, dispositivos médicos, monitores de salud, ayudas técnicas y adaptaciones para la vida diaria.
Indicador	Creación de un Programa que se encargue de manera específica en resolver estas necesidades de opciones terapéuticas no farmacológicas.
Meta	Implementación del programa
Fecha	2021
Frecuencia	Semestral
Iniciativa 5.4	Otorgar garantías de acceso y oportunidad que aseguren la atención por parte de todos los profesionales necesarios en el tratamiento , seguimiento y rehabilitación de personas con ER-EPOF-EH, mediante disponibilidad de horas en establecimientos de salud.
Indicador	5.4a Realización de estudio de brechas de necesidad de atención de diagnóstico de especialidades para seguimiento de personas con EPOF-ER-EH mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes 5.4b Cobertura efectiva/ cobertura planificada de especialidades de acuerdo a horas asignadas según estudio de brechas 5.4c Número de equipos multidisciplinarios de diagnóstico en los centros de atención de personas con EPOF-ER-EH conformados / número planificado según estudio de brechas 5.4d Entregar Garantía de oportunidad que es el derecho a que las atenciones de salud sean entregadas en un plazo máximo definido para cada necesidad de atención médica. 5.4e Una reunión semanal de coordinación entre MINSAL y Red Nacional de ER-EPOF-EH para realización de informe trimestral de lista de espera de personas con ER-EPOF-EH.
Meta	5.4a 1 Estudio de brechas realizado. 5.4b Cobertura 90%. 5.4c 90% Equipos conformados.

	<p>5.4d Entregar garantía de oportunidad.</p> <p>5.4e Disminución de las listas de espera en al menos un 50% del número de personas que solicitan atención preferencial, disminuyendo la brecha un 20% cada año.</p>
Fecha	<p>5.4a Junio 2022.</p> <p>5.4b Diciembre 2022.</p> <p>5.4c Marzo 2023.</p> <p>5.4d Marzo 2023.</p> <p>5.4e Junio 2023</p>
Frecuencia	<p>5.4a semanal durante 1 semestre.</p> <p>5.4b Anual.</p> <p>5.4c Anual.</p> <p>5.4d Anual.</p> <p>5.4e Anual.</p>
Iniciativa 5.5	<p>Facilitación de la Superintendencia de Fondos y Seguros Previsionales para la ejecución órdenes de homologación* con códigos de prestaciones de Arancel FONASA tanto en la Modalidad Libre Elección, como en la Modalidad Institucional, con el fin de entregar cobertura a nuevas tecnologías y/o procedimientos médicos, como también a prestaciones que cuentan con bonificación existente para otras patologías pero no se encuentran incluidas en la cobertura de ER- EPOF-EH, extendiéndose a toda enfermedad para la cual tenga una evidencia clínica comprobada.</p> <p><i>*entendiendo por homologación el reemplazo de prestaciones por otras no codificadas en el arancel FONASA o del contrato de salud</i></p>
Indicador	Número de solicitudes de homologación versus número de órdenes de homologación aceptadas por la Superintendencia de Fondos y Seguros Previsionales.
Meta	Obtener la homologación de al menos un 50% de las solicitudes, disminuyendo la brecha un 20% cada año.
Fecha	Dentro del primer año
Frecuencia	Perpetuo
OBJETIVO 6	Integrar y crear programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos focalizados en personas con enfermedades raras o poco frecuentes y personas o poblaciones de riesgo.

Iniciativa 6.1	Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema previsional de salud para asegurar horas con profesionales de especialidades requeridas para seguimiento de personas con ER-EPOF-EH (cardiología, oftalmología, otorrinolaringología, medicina interna, dermatología, inmunología, reumatología, etc.) y fomentar la creación de equipos multidisciplinarios para la atención integral de ellas.
Indicador	<p>6.1a 1 Realización de estudio de brechas de necesidad de atención de especialidades para seguimiento de personas con EPOF-ER-EH mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes</p> <p>6.1b Cobertura efectiva/ cobertura planificada en policlínicos de especialidades de acuerdo a horas asignadas según estudio de brechas</p> <p>6.1c Número de equipos multidisciplinarios de seguimiento en los centros de atención de personas con EPOF-ER-EH conformados / número planificado según estudio de brechas</p> <p>6.1d Decreto de Garantía de oportunidad Es el plazo máximo para el otorgamiento de las prestaciones de salud garantizadas en las formas y condiciones que determina el decreto. En caso de que el primer prestador designado por FONASA o ISAPRE no cumpla la GO, las aseguradoras tienen un plazo máximo para derivar a un segundo prestador y la Superintendencia de Salud tiene un plazo máximo para derivar a un tercer prestador en caso de que no haya sido atendido.</p> <p>6.1 e Incorporación de las estadísticas de tratamiento al sistema de Registro Nacional de ER-EPOF-EH que entregue los siguientes informes de establecimientos de salud públicos y privados: Número de personas que solicitan diagnóstico en un año. Número de diagnósticos otorgados en un año Número de personas a las que se les otorgó diagnóstico en un año. Lista de espera de personas con ER-EPOF-EH</p>
Meta	<p>6.1a 1 Estudio de brechas realizado.</p> <p>6.1b Cobertura 90%.</p> <p>6.1c 90% Equipos conformados.</p>
Fecha	<p>6.1a Junio 2022.</p> <p>6.1b Diciembre 2022.</p> <p>6.1c Marzo 2023.</p>
Frecuencia	<p>6.1a semanal durante 1 semestre.</p> <p>6.1b Anual.</p> <p>6.1c Anual.</p>
Iniciativa 6.2	Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema previsional de salud que aseguren el acceso a rehabilitación adecuada de acuerdo a una evaluación de brechas por centros y guías clínicas elaboradas por comité de expertos nacional.
Indicador	<p>6.2a Elaboración de estudio de brechas en rehabilitación mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes.</p> <p>6.2b Elaboración de plan de cierre de brechas mediante trabajo conjunto y periódico de</p>

	MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes. 6.2c Cobertura efectiva / planificada en acceso a rehabilitación de acuerdo según guías y/o protocolos y/o recomendaciones.
Meta	6.2a 1 Estudio de brechas elaborado. 6.2b 1 Documento de plan de cierre de brechas elaborado. 6.2c Cobertura 90%.
Fecha	6.2a Junio 2022. 6.2b Diciembre 2022. 6.2c Junio 2023.
Frecuencia	6.2a semanal durante 1 semestre. 6.2b semanal durante 1 semestre. 6.2c Anual.
Iniciativa 6.3	Implementación de medidas para asegurar disponibilidad de seguimiento mediante equipos de salud mental.
Indicador	6.3 Número de equipos multidisciplinarios de EPOF-ER-EH con profesionales de salud mental integrados (directa o indirectamente según disponibilidad de cada centro) / planificado de acuerdo a número de equipos multidisciplinarios conformados según la iniciativa 4.2.
Meta	6.3 Profesionales de salud mental integrados a equipo multidisciplinario de EPOF- ER-EH en 80% de los centros planificados.
Fecha	6.3 Marzo 2023
Frecuencia	6.3 Anual
Iniciativa 6.4	Generación de un sistema que recoja e incorpore información sobre experiencias y preferencias de las personas con EPOF-ER-EH en los servicios asistenciales.
Indicador	6.4a 1 Creación de plataforma informática para registro de experiencias y preferencias de las personas con EPOF-ER-EH en el los servicios asistenciales mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes 6.4b 6 capacitaciones de personal de OIRS para registro en esta plataforma
Meta	6.4a Plataforma implementada 6.4b Capacitaciones ejecutadas / capacitaciones planificadas 90%

Fecha	6.4a Diciembre 2022 6.4b Junio 2023
Frecuencia	6.4a semanal durante 1 semestre 6.4b Anual
OBJETIVO 7	Garantizar el otorgamiento de diagnósticos y tratamientos de personas con enfermedades raras o poco frecuentes.
Iniciativa 7.1	Creación de un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER – EPOF – EH, que contemple un sistema de evaluación permanente de resultados y de nuevas tecnologías para ser incorporadas, y que dote a quien lo administre y ejecute, de atribuciones para implementar procesos de negociación y compra estratégica.
Indicador	7.1a) Realización de estudio de brechas de cobertura de diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de personas con ER – EPOF – EH, y de estimación de costos para la cobertura universal. 7.2b) Implementación de un sistema de evaluación de resultados y de nuevas tecnologías para ser incorporadas, administrado por un ente compuesto por representantes de la sociedad civil. 7.1c) Personas Atendidas en la Red nacional de ER- EPOF - EH con confirmación diagnóstica/ Personas con cobertura para su diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación.
Meta	7.1a) Estudio de brechas y costos realizado. 7.2b) Entidad encargada del sistema constituida y en funcionamiento. 7.3c) 100%
Fecha	7.1a) Diciembre 2021 7.2b) Diciembre 2022 7.3c) Diciembre 2022
Frecuencia	7.1a) Una vez. 7.2b) Permanente. 7.3c) Permanente.
Iniciativa 7.2	Reconocimiento por parte de FONASA de los sistemas de registro de diagnósticos de ER-EPOF-EH en ficha clínica electrónica de centros de salud públicos con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Códigos Orphanet (de acuerdo a la iniciativa 2.7) con el fin de que estos diagnósticos estén asociados a las distintas prestaciones que les corresponden para protección financiera.

Indicador	Diagnósticos de ER-EPOF-EH con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Orphanet integrados en sistema operativo de FONASA y en funcionamiento válido para tramitación de prestaciones asociadas.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Una vez
Iniciativa 7.3	Codificación en FONASA de exámenes (incluyendo exámenes genéticos y no genéticos), evaluaciones por especialidades y procedimientos para el diagnóstico, seguimiento y rehabilitación de personas con ER-EPOF-EH en modalidad libre elección y modalidad institucional, ya sean realizados en Chile o en el extranjero para aquellos que no tengan disponibilidad en el país.
Indicador	7.3 Exámenes con codificación FONASA de un listado de Estudios, exámenes, prestaciones y procedimientos relacionados a EPOF
Meta	7.3 100%
Fecha	7.3 Diciembre 2024
Frecuencia	7.3 Una vez y actualizar cuando se actualicen las guías o protocolos y o se actualice el arancel FONASA
Iniciativa 7.4	Establecimiento de una exención de cargas tributarias a aquellos estudios o exámenes de salud que se deban realizar en el extranjero para personas con ER- EPOF-EH.
Indicador	7.4a) Propuesta Modificación Norma/Ley para eliminar IVA en estudios o exámenes de salud para personas con ER- EPOF-EH.
Meta	7.4 Documento Elaborado y presentado a tramitación a la autoridad que corresponda
Fecha	7.4 Diciembre 2021
Frecuencia	7.4 una vez
Iniciativa 7.5	Incorporar a las ER-EPOF-EH al sistema de Cobertura Adicional para Enfermedades Catastróficas (CAEC) para asegurar la hospitalización fuera de la red, es decir, sistema libre elección en el caso que en el sistema institucional la oferta de atención no esté disponible o exista un retraso que signifique un deterioro en el estado de salud de la persona.
Indicador	Porcentaje de enfermedades con cobertura CAEC por año.

Meta	100 % de las ER-EPOF-EH estén consideradas en la cobertura CAEC .
Fecha	Diciembre 2021
Frecuencia	Una vez
Iniciativa 7.6	Eliminación de las preexistencias de salud en contratos con Isapres y seguros médicos.
Indicador	Porcentaje de ER-EPOF-EH que no sean consideradas como preexistencias
Meta	Que el 100 % de las ER-EPOF-EH no sean consideradas como pre existencias, aun estas sean diagnosticadas de manera pre natal.
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Una Vez
Iniciativa 7.7	Cobertura de la atención y hospitalización domiciliaria en todas sus formas
Indicador	% de cobertura financiera de las atenciones y hospitalizaciones domiciliarias brindadas.
Meta	Las hospitalizaciones y atenciones solicitadas por los profesionales de la salud deben tener cobertura similar a que si estas fueran efectuadas en una prestador institucional de atención cerrada .
Fecha	2023
Frecuencia	Una vez

EDUCACIÓN, PROMOCIÓN Y FORMACIÓN

PROMOCIÓN

OBJETIVO 1	Comprometer al máximo de la sociedad, especialmente a los tomadores de decisiones en la necesidad y posibilidades reales de intervención en esta área, e incorporar a personas con ER- EPOF - EH, sus familias y cuidadores con sus propias demandas.
Iniciativa 1.1	Creación de una plataforma de acogida de todas las instituciones de la sociedad civil a lo largo del país (Foro virtual no solo de personas con ER- EPOF - EH) que pueda estar vinculada o no a una oficina de ER - EPOF - EH del Minsal y que se relacione (vía link) con las página web y redes sociales de todas las instituciones relacionadas. Apertura de plazas para especialistas en la red de salud.
Indicador	Plataforma en línea
Meta	Plataforma en línea funcionando
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Evento único, actualizaciones periódicas según necesidad
Iniciativa 1.2	Realización de foros para consensuar actividades de interés general (independiente de las tareas de cada organización) y visibilizar la diversidad de las distintas ER - EPOF - EH.
Indicador	Número de foros para consensuar actividades de interés general (independiente de las tareas de cada organización) y visibilizar la diversidad de las distintas ER - EPOF - EH realizados/ Número de foros para consensuar actividades de interés general (independiente de las tareas de cada organización) y visibilizar la diversidad de las distintas ER - EPOF - EH programados
Meta	100% realizados
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
OBJETIVO 2	Visibilizar las enfermedades ER - EPOF - EH que se presentan en Chile, en distintos públicos objetivos con la finalidad de destruir prejuicios y que se conozcan a nivel de la formación académica, Centros de Atención Primaria o Cesfam y Servicios de Urgencias públicos y privados y todas las instancias que sean necesarias.
Iniciativa 2.1	Informar del quehacer del sector, infografías educativas, Desarrollar y/o informar de conversatorios seminarios nacionales e internacionales, columnas de opinión, notas y reportajes sobre casos y temas de interés nacional e internacional.
Indicador	a- Número de infografías por patología específica distribuidas en APS/ Número de infografías por patología específica diseñadas. b- Productos comunicacionales efectuados / 24 productos comunicacionales mínimos esperados por año (al menos 2 por mes)

Meta	a) 80% b) 100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 2.2	Anunciar las propuestas comunicacionales de la mesa de trabajo de promoción, educación y formación.
Indicador	Número propuestas de la mesa de trabajo de PEF anunciadas en la plataforma de ER - EPOF - EH / Número propuestas de la mesa de trabajo de ER - EPOF - EH generadas en la plataforma de ER - EPOF - EH
Meta	10%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 2.3	Publicación de las cápsulas educativas desarrolladas por las áreas de formación y educación para que estén a disposición permanente de los visitantes de la página.
Indicador	Número de cápsulas educativas desarrolladas por las áreas de formación y educación publicadas en la plataforma de ER - EPOF - EH/ Número de cápsulas educativas desarrolladas por las áreas de formación y educación diseñadas para difundir en la plataforma de ER - EPOF - EH
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 2.4	Conmemoración del Día Nacional de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas
Indicador	Constatar difusión de mensajes sobre ER - EPOF - EH en medios digitales, prensa escrita y TV , durante el mes de febrero de cada año.
Meta	Incrementar por año al menos un 10% de la difusión lograda el año anterior, teniendo como referencia el primer año (2021) que tuvo 7 notas de televisión, 3 entrevistas en radios, 2 prensa escrita 8 on line y 24 en regiones.
Fecha	Abril 2022
Frecuencia	Anual

OBJETIVO 3	Fomentar alianzas estratégicas en una plataforma, lo más amplia posible, de los distintos ámbitos vinculados a las ER - EPOF - EH, públicas y privadas, para lograr una sinergia en la acción que potencie iniciativas que se puedan estar desarrollando aisladas, desde Asociaciones de pacientes, autoridades, parlamentarios, universidades, sociedades científicas, ministerios de Salud, Trabajo, Desarrollo Social y sus dependencias, etc. Además de organizaciones internacionales relacionadas que permitan ampliar y reforzar las acciones en Chile y el exterior.
Iniciativa 3.1	Vinculación a la Plataforma de ER - EPOF - EH de la convocatorias a cursos de educación nacional e internacional y eventuales estudios clínicos e investigaciones de interés en estas patologías
Indicador	Verificar que en la Plataforma de ER - EPOF - EH las ventanas correspondientes a cursos e investigaciones contengan material actualizado (del año en curso)
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Cada tres meses se debe actualizar contenidos
Iniciativa 3.2	Vinculación con medios de comunicación para poner a disposición temas, voceros y mensajes claves en el marco del plan de comunicaciones de ER - EPOF - EH.
Indicador	Informe sobre compendio de contactos establecidos con medios de comunicación para dejar a disposición de ellos temas, voceros, referentes y mensajes claves sobre ER - EPOF - EH.
Meta	Establecer al menos 50 contactos con diferentes medios en todo el país. Incrementando al menos un 10% de contactos por año.
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 3.3	Campañas exprés de multimedia sobre eventos comunes generales con planes de comunicación específicos. (Mensajes de rostros)
Indicador	Al menos dos campañas express al año que incluyan mensajes de rostros
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022

Frecuencia	Anual
Iniciativa 3.4	Capacitar y promover la importancia del uso del fono salud responde para orientación y resolución de consultas que personas con ER- EPOF - EH, cuidadores y profesionales sanitarios tengan respecto a usos de la Ley de Urgencia, Ley GES - EX AUGE, Ley Ricarte Soto y otras leyes que favorecen a las personas viviendo con una ER - EPOF - EH.
Indicador	Efectuar en el año, al menos dos jornadas de capacitación sobre la importancia del Fono Salud Responde en cuanto a su rol dentro de la orientación de leyes que favorecen a las personas con ER - EPOF - EH en Chile.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 3.5	Designación de personal a nivel local (en cada centro asistencial) como referente de ER - EPOF - EH a quien realizar consultas y/o solicitar información sobre prestaciones y/o coberturas.
Indicador	Referente de ER - EPOF - EH designado en cada centro asistencial.
Meta	75% primer año 85% segundo año 100% tercer año
Fecha	Diciembre 2024 (año uno)
Frecuencia	Única vez en cada estamento, reevaluar el incremento porcentual anualmente.
OBJETIVO 4	Generar y capacitar a organizaciones/aliados específicos en diferentes áreas y ocupaciones, para que que asuman vocerías desde sus propias ubicaciones, en pro del mejor desarrollo, calidad de vida, inserción escolar/laboral, social y atención en salud de las personas con ER - EPOF - EH.
Iniciativa 4.1	Capacitación a las organizaciones/ aliados en comunicación oral estratégica y nuevas tecnologías de la comunicación.
Indicador	Número de capacitaciones a las organizaciones/aliados en comunicación oral y estratégica y nuevas tecnologías de la comunicación realizadas/ Número de capacitaciones a las organizaciones/aliados en comunicación oral y estratégica y nuevas tecnologías de la comunicación programadas.

Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 4.2	Capacitación a las organizaciones/ aliados en la generación materiales de difusión para distintos públicos con argumentos como estudios científicos, experiencias internacionales, difusión de prensa a públicos específicos, parlamentarios, autoridades etc.
Indicador	Número de capacitaciones a las organizaciones/aliados en la generación de materiales de difusión / Número de capacitaciones a las organizaciones/aliados en generación de materiales programadas.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 4.3	Capacitación en la generación de sistema de búsquedas de fondos concursables y de apoyo al desarrollo de proyectos de las Asociaciones de pacientes con ER - EPOF - EH.
Indicador	Efectuar al menos dos capacitaciones al año (una por semestre) a las organizaciones/aliados en la generación de sistemas de búsquedas de fondos concursables y de apoyo al desarrollo de proyectos de las organizaciones de personas con ER - EPOF - EH.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 4.4	Diseño de formas de integración para las alianzas estratégicas sobre ER - EPOF - EH con la academia, investigadores, sociedades científicas, asociaciones profesionales y organismos internacionales como OPS-OMS, APEC, ONU, Orphanet, Unión Europea, etc.
Indicador	Monografía publicada y distribuida a las agrupaciones/aliados estratégicos sobre diseño de formas de integración para las alianzas estratégicas en ER - EPOF - EH.

Meta	100%
Fecha	Diciembre 2025
Frecuencia	Anual.
OBJETIVO 5	Dar espacio de representación a todas las organizaciones de base de EPF a lo largo del país, federadas o no.
Iniciativa 5.1	Promoción de la existencia y utilidad del Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud
Indicador	Una campaña anual sobre Promoción de la existencia y utilidad de estar inscrito en el Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud realizada.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 5.2	Cápsula sobre Promoción de la existencia y utilidad de estar inscrito en el Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud disponible en la Plataforma de ER - EPOF - EH para consulta permanente.
Indicador	Cápsula sobre promoción de la existencia y utilidad de estar inscrito en el Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud disponible en la Plataforma de ER - EPOF - EH para consulta permanente.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
EDUCACIÓN	
OBJETIVO 6	Elaborar planes de Humanización de la Educación profesional y técnica respecto a las ER-EPOF-EH para fomentar la inclusión y equidad, junto a la no discriminación o vulneración de Derechos Fundamentales.
Iniciativas 6.1.	Generación de una política de educación cívica, cultural, ética, moral filosófica y sanitaria que garantice el cumplimiento de los Derechos Fundamentales de las personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores.

Indicador	Monografía de la política de educación cívica, cultural, ética, moral filosófica y sanitaria que garantice el cumplimiento de los Derechos Fundamentales de las personas viviendo con (ER-EPOF-EH), sus familiares y cuidadores.
Meta	Monografía publicada en plataforma de ER-EPOF-EH
Fecha	Marzo 2023
Frecuencia	Única
Iniciativa 6.2.	Ciclo de Educación a funcionarios del Ministerio de Justicia y Ministerio Público sobre ER-EPOF-EH, que los faculte y habilite para la toma de decisiones.
Indicador	Número de jornadas de capacitación realizadas / 16 jornadas de capacitación planificadas (una por región) al año.
Meta	75%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 6.3.	Inclusión de las ER-EPOF-EH dentro de las mallas curriculares de carreras técnicas y profesionales, educación humanidades, ciencias sociales y comunicación.
Indicador	a) Número de programas revisados (se realiza sugerencia). b) Número de programas que implementan sugerencias
Meta	a.i) El primer año debieran haber sido evaluados los programas del área de educación y humanidades, de todas las universidades. a.ii) El segundo año debieran haber sido evaluados los programas del área de ciencias sociales y comunicación, de todas las universidades. a.iii) El tercer año debieran haber sido evaluados los programas de las carreras técnicas. b) A un año de haber sido entregadas las recomendaciones se espera que al menos el 50% de los programas hayan introducido los contenidos sugeridos.
Fecha	a.i) Marzo 2023. a.ii) Marzo 2024. a.iii) Marzo 2025. b) A partir de marzo 2024.
Frecuencia	Anual

OBJETIVO 7	Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad, desde la primera infancia y hasta la adultez, en el ámbito educacional para propiciar ambientes inclusivos que garanticen el derecho a una educación de calidad.
Iniciativa 7.1	Elaboración de infografías sobre ER-EPOF-EH que incluyan aspectos sanitario, psicológicos y necesidades educativas especiales.
Indicador	Infografías sobre ER-EPOF-EH editadas, impresas y distribuidas
Meta	20 infografías (una por condición de salud) al primer año 50 infografías al segundo año * priorizadas desde el segundo año conforme a la prevalencia de estas en el país detectado por el Registro Nacional de ER-EPOF-EH
Fecha	Diciembre 2022 Diciembre 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 7.2	Rediseño de formulario en línea de discapacidad escolar aunado a informe médico de situación particular de la persona viviendo con ER-EPOF-EH.
Indicador	Generación de formulario en línea operativo.
Meta	100%
Fecha	Marzo 2023
Frecuencia	Única
Iniciativa 7.3	Vinculación de las comunidades educativas con las Asociaciones de pacientes para asesorías (visitas, talleres) virtuales o en terreno.
Indicador	Número de asesorías realizadas / Número de asesorías solicitadas por las comunidades educativas
Meta	80%
Fecha	Abril 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 7.4	Generación de contenidos para la Plataforma de ER-EPOF-EH referentes a inserción e inclusión escolar.

Indicador	Edición de al menos un material (escrito o audiovisual) sobre inclusión escolar para la Plataforma de ER-EPOF-EH
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
OBJETIVO 8	Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad en el ámbito laboral para propiciar ambientes inclusivos.
Iniciativa 8.1	Elaboración de infografías sobre ER-EPOF-EH que incluyan aspectos sanitario, psicológicos y necesidades laborales especiales.
Indicador	Infografías sobre ER-EPOF-EH editadas, impresas y distribuidas
Meta	20 infografías (una por condición de salud) al primer año 50 infografías al segundo año * priorizadas desde el segundo año conforme a la prevalencia de estas en el país detectado por el Registro Nacional de ER-EPOF-EH
Fecha	Diciembre 2022. Diciembre 2023.
Frecuencia	Anual
Iniciativa 8.2	Implementación de estrategias de gestión del cambio para una mejor inserción e inclusión laboral.
Indicador	Número de asesorías para la gestión del cambio realizadas/ Número de asesorías para la gestión del cambio solicitadas
Meta	80%
Fecha	Abril 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 8.3	Vinculación de las Asociaciones de pacientes a asesorías personalizadas virtuales o en terreno.
Indicador	Número de asesorías realizadas / Número de asesorías solicitadas por las comunidades laborales.
Meta	80%

Fecha	Abril 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 8.4	Generación de contenidos para la Plataforma de ER-EPOF-EH referentes a inserción e inclusión laboral.
Indicador	Edición de al menos un material (escrito o audiovisual) sobre inclusión laboral de personas viviendo con con ER-EPOF-EH para la Plataforma de ER-EPOF-EH.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
OBJETIVO 9	Alfabetizar en salud a las personas viviendo con ER-EPOF-EH sus familiares y cuidadores sobre su enfermedad, derechos, deberes, beneficios y oportunidades.
Iniciativa 9.1	Capacitación en el desarrollo de habilidades y adquisición de herramientas a las personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores, respecto a derechos y deberes, acceso, financiamiento, medicamentos, ayudas técnicas, tratamientos complementarios, acompañamiento, preparación de consulta, beneficios existentes, entre otros.
Indicador	Al menos una capacitación efectuada tanto a beneficiarios del sistema público como privado en cada Región del País por año.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2023
Frecuencia	Única entrega
Iniciativa 9.2	Generación de cartillas educativas cuando un paciente debuta con una condición de salud ER-EPOF-EH.
Indicador	Edición y disponibilidad de estas cartillas a solicitud de centros de atención, para al menos 10 ER o EPOF el primer año a incrementar 100% por año.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 9.3.	Generación de respuestas a preguntas frecuentes sobre ER-EPOF-EH para potenciales consultantes al fono Salud Responde, y Plataforma ER-EPOF-EH.

Indicador	Banco de preguntas frecuentes sobre ER-EPOF-EH y sus respuestas
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 9.4.	Levantamiento de listado de fuentes bibliográficas confiables online para obtener información sobre ER-EPOF-EH.
Indicador	Listado de fuentes bibliográficas confiables disponible online para obtener información sobre ER-EPOF-EH, en página MInsal y/o Plataforma de ER-EPOF-EH.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 9.5	Generación de cápsulas educativas de apoyo y contención emocional y psicológica.
Indicador	Cápsulas educativas de apoyo y contención emocional y psicológica disponibles para consulta a demanda en la página de MInsal y/o Plataforma de ER-EPOF-EH.
Meta	100%
Fecha	Junio 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 9.6	Difusión a través de equipo de salud tratante sobre la existencia de Asociaciones de pacientes de ER-EPOF-EH. Charlas presenciales o virtuales para profesionales de las distintas regiones del país capacitando sobre su existencia y servicios que prestan las Asociaciones de Pacientes.
Indicador	Número de charlas (presencial o en red) para los profesionales de la Salud pública y privada realizadas
Meta	2 charlas al año
Fecha	Diciembre 2022

Frecuencia	Anual (reforzar es necesario por rotación alta de personal)
Iniciativa 9.7.	Generación de cápsulas de testimonios de personas con ER-EPOF-EH y/o con información médica para ser difundidas en salas de espera de centros de atención médica o medios de comunicación.
Indicador	20 cápsulas de testimonios de personas con ER-EPOF-EH y/o con información médica para ser difundidas en salas de espera de centros de atención médica o medios de comunicación serán creadas el primer año , con incremento del 20% por año.
Meta	100%
Fecha	Marzo 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 9.8	Generación de charlas sobre ER-EPOF-EH presenciales o virtuales, que puedan posteriormente ser dejadas para libre consulta en línea en la Plataforma de ER-EPOF-EH.
Indicador	Al menos 5 charlas sobre ER-EPOF-EH presenciales o virtuales, quedarán para libre consulta en línea en la Plataforma de ER o EPOF cada año.
Meta	100%
Fecha	Marzo 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 9.9	Capacitación a la personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores sobre la importancia de participar en estudios genéticos, compartir esta información en bases de datos internacionales y procesos de asesoramiento genético.
Indicador	Realización de al menos una charla (presencial o en red) para las personas viviendo con ER - EPOF - EH sobre la importancia de poder compartir esta información genética con bases de datos internacionales para poder avanzar en el conocimiento de este tipo de patologías, así como en el proceso de asesoramiento genético, la cual quedará disponible para consulta a demanda en la Plataforma de ER - EPOF - EH.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
OBJETIVO 10	Capacitar a los aliados clave para el cuidado, manejo, acompañamiento e inclusión de personas viviendo con ER - EPOF - EH y sus familias.

Iniciativa 10.1	Capacitación a los miembros de las Asociaciones de pacientes en áreas como el tratamiento y protocolos que se encuentran en nuestro país para una condición de salud determinada tales como diagnóstico (estudios enzimáticos, funcionales, genéticos, investigación), tratamiento y seguimiento (GES, Ley de Ricarte Soto, Ley de urgencia, entre otras), derechos fundamentales, comorbilidades; con el fin de que puedan ser agentes de capacitación al interior de sus agrupaciones y de acogida a nuevos miembros.
Indicador	Jornadas semestrales para agentes aliados de ER-EPOF-EH ejecutadas/ Jornadas semestrales para agentes aliados de ER-EPOF-EH EPOF agendadas.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 10.2	Generación de programas de capacitación tipo “Cuidador-paciente Experto”, que brinde un perfil para acompañar, liderar, promover, educar, contribuir al desarrollo de protocolos de investigación e interactuar con otros líderes del sector para mejorar las condiciones de las personas con ER-EPOF-EH.
Indicador	Curso anual de capacitación para “Cuidador-paciente Experto” ejecutado
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2024
Frecuencia	Cada dos años
Iniciativa 10.3	Generación de tarjetas de emergencia por cada tipo de ER-EPOF-EH, que contribuya a mejorar la calidad de atención ante una urgencia médica.
Indicador	Edición y disponibilidad en línea en Plataforma de ER-EPOF-EH para imprimir a demanda de al menos 20 patologías el primer año, a incrementar el 20% por año conforme a datos de prevalencia del Registro Nacional de ER-EPOF-EH.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual

Iniciativa 10.4	Elaboración de un Manual de Consulta sobre ER-EPOF-EH en Chile, para ser publicado en la Plataforma de ER-EPOF-EH. Este manual debiera incluir al menos datos relevantes por patología , datos clave al momento de una urgencia médica, centros hospitalarios para derivación, guía de médicos especialistas en la patología por Región.
Indicador	Manual de Consulta sobre ER o EPOF Chile publicado en la Plataforma de ER o EPOF.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2024
Frecuencia	Anual
Iniciativa 10.5	Generar campaña 2022, con la participación de a lo menos 2 establecimientos educacionales por región, para una Campaña ER-EPOF-EH a nivel nacional e invitarlos a participar y crear iniciativas que puedan aportar a un mejor manejo de la sociedad escolar en la integración.
Indicador	Número de establecimientos participantes en la Campaña nacional ER-EPOF-EH e informe entregado a oficina Plan ER- EPOF-EH.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2023
Frecuencia	Única vez (a reevaluar su continuidad según piloto y resultados)
Iniciativa 10.6	Creación de actividades culturales, de educación experiencial y lúdica sobre ER-EPOF-EH.
Indicador	Generación de al menos un proyecto artístico por año referente a ER-EPOF-EH , que idealmente incluya personas con ER-EPOF-EH
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 10.7	Creación de la percepción sobre la necesidad de realizar congresos o seminarios/ capacitaciones / cursos Técnicos / Simposios relacionados con ER-EPOF-EH en diferentes áreas en Chile.

Indicador	A través de la comunicación establecida con diversos agentes/ aliados estratégicos en el campo de la ER-EPOF-EH, se convocará a los diversos agentes de la comunidad a ejecutar actividades desde sus áreas de trabajo que difundan el tema de las ER-EPOF-EH, como medida de facilitación en mejoras para el desarrollo integral de este grupo de personas con ER- EPOF - EH.
Meta	Tener por año al menos un congreso o seminario/ capacitación / curso técnico o simposio relacionados con ER-EPOF-EH en diferentes áreas en Chile.
Fecha	Marzo 2023
Frecuencia	Anual
OBJETIVO 11	Generar otros materiales atinentes a capacitación en ER-EPOF-EH para medios digitales disponibles actualmente y/o para Plataforma ER-EPOF-EH.
Iniciativa 11.1	Generar información para incluir en la página del Minsal sobre definición de ER-EPOF-EH, así como también su incorporación al listado de enfermedades por orden alfabético https://www.minsal.cl/problemas_orden_alfabetico/ , incorporación del plan nacional de ER-EPOF-EH la sección protección de salud de la página del Minsal.
Indicador	Publicación de la definición de ER-EPOF-EH, así como también su incorporación al listado de enfermedades por orden alfabético https://www.minsal.cl/problemas_orden_alfabetico/ , incorporación del plan nacional de ER-EPOF-EH a la sección protección de salud de la página del Minsal.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual (actualización)
Iniciativa 11.2	Generar material educativo diverso sobre ER-EPOF-EH para ser vinculado inicialmente a ventana de la página Minsal y/o a las página http://www.redcronicas.cl/ , que sirva como sitio web educativo público sobre el tema en tanto inicia el funcionamiento de la Plataforma de ER-EPOF-EH.
Indicador	Publicación de al menos 5 contenidos educativos sobre ER-EPOF-EH inicialmente a ventana de la página Minsal y/o a las página http://www.redcronicas.cl/ , que sirva como sitio web educativo público sobre el tema en tanto inicia el funcionamiento de la Plataforma de ER-EPOF-EH.
Meta	100%
Fecha	Marzo 2023
Frecuencia	Anual

OBJETIVO 12	Identificar otras necesidades y estrategias de educación posibles de implementar sobre ER o EPoF en Chile que no hayan sido consideradas en esta mesa.
Iniciativa 12.1	Elaboración de un listado de necesidades para la educación de las ER-EPOF-EH considerando las personas con ER- EPOF - EH, cuidadores, academia, autoridades, profesionales/funcionarios de salud, educación, justicia, ciencias sociales, administración, y la comunidad general a través de mesas de trabajo con cada estamento.
Indicador	Monografía compendio de los reportes de las mesas por estamento.
Meta	En el primer año debieran suceder al menos cinco mesas de trabajo (que incluya al menos: personas con ER- EPOF - EH y familias, salud, educación, justicia y trabajo) para el segundo año se sumarán otras cinco áreas diferentes.
Fecha	Marzo 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 12.2	Categorización de las necesidades de los actores, priorizando conforme a su pertinencia, relevancia y disponibilidad de recursos (humanos, económicos, etc.) y creación de planes a desarrollar desde las necesidades seleccionadas según criterio de educación considerando los destinatarios y su entorno. Estos planes deben incluir proceso de implementación, evaluación y posibilidades de mejora una vez sean ejecutados.
Indicador	a) Planes diseñados para educar sobre las necesidades seleccionadas con metodologías especiales conforme a destinatarios y su entorno. b) Planes implementados
Meta	a) Al menos un plan para cada una de las mesas de trabajo por año. b) Al menos un plan para cada una de las mesas de trabajo.
Fecha	a) Diciembre 2024. b) Diciembre 2025.
Frecuencia	Anual
FORMACIÓN	
OBJETIVO 13	Formar profesionales de la salud especialistas en tratamiento de personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas (ER-EPOF-EH).
Iniciativa 13.1	Apertura de plazas para especialistas en la red de salud.

Indicador	Número de plazas para especialistas abiertas / Número de plazas para especialistas requeridas conforme a la brecha existente de cada una.
Meta	Reducir en al menos 20% la brecha de especialistas requeridos por año en el país, de forma tal que en 5 años no exista esta brecha, salvo la generada por acogida a retiro de los profesionales.
Fecha	5 años
Frecuencia	Anual
Iniciativa 13.2	Concurso para becas de CONISS y EDF anuales
Indicador	Número de becas asignadas por CONISS y EDF anuales asignadas/ número de becas a concurso por CONISS y EDF requeridas por año para especialistas para cubrir la brecha de cada una.
Meta	100% de becas asignadas
Fecha	Junio 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 13.3	Concurso de becas para profesionales de la salud no médicos , que se especialicen en áreas afines con el tratamiento y atención de personas con ER-EPOF-EH
Indicador	Becas asignadas en los concursos para formación de profesionales de la salud no médicos, que se especialicen en áreas afines con el tratamiento y atención de personas con ER-EPOF-EH/ Becas concursables para profesionales de la salud no médicos, que se especialicen en áreas afines con el tratamiento y atención de personas con ER- EPOF - EH.
Meta	100% de becas asignadas
Fecha	Junio 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 13.4	Apertura de concurso de becas para pasantías en el extranjero en áreas que Chile cuente con un desarrollo menor
Indicador	Becas asignadas / Becas concursables
Meta	80% de becas asignadas primer año, 100% becas asignadas desde el segundo año
Fecha	Diciembre 2022

Frecuencia	Anual
Iniciativa 13.5	Inclusión en el currículo de formación de profesionales y técnicos de la salud contenidos sobre existencia y cuidados en las ER - EPOF-EH
Indicador	Mallas curriculares de carreras técnicas y profesionales en salud con contenido sobre existencia y cuidados en las ER - EPOF-EH en Chile/ Número de carreras técnicas y profesionales en salud en Chile
Meta	50% de de las mallas curriculares de carreras técnicas y profesionales en salud en Chile incluirán contenido sobre existencia y cuidados en las ER - EPOF-EH para el año 2023 y se incrementará a razón de 25% por año de forma tal que a 2025 el 100% de las carreras contarán con estos contenidos
Fecha	Diciembre 2023 (50%) , diciembre 2024 (75%) y diciembre 2025 (100%)
Frecuencia	Anual
OBJETIVO 14	Capacitar de manera continua al personal de salud que atiende a personas con ER-EPOF-EH en Chile.
Iniciativa 14.1	Charlas presenciales y/o en línea por grupos de patologías similares desde la APS hasta los niveles superiores de atención en salud.
Indicador	Número de jornadas de capacitación realizadas / Número de jornadas de capacitación planificadas
Meta	80%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 14.2	Capacitaciones al personal de la salud sobre herramientas en línea disponibles para consulta rápida sobre enfermedades ER- EPOF - EH desde la APS hasta los niveles superiores de atención en salud.
Indicador	Número de jornadas de capacitación realizadas / Número de jornadas de capacitación planificadas.
Meta	75%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 14.3	Alianzas entre Ministerio de Salud, Ministerio de Educación, Ministerio de Ciencias, Asociaciones de pacientes con ER-EPOF-EH, academia e investigadores, para generar los contenidos de las capacitaciones.

Indicador	Alianza entre Ministerio de Salud y el Ministerio de Educación, el Ministerio de Ciencias, las Asociaciones de pacientes con ER-EPOF-EH, la academia y los investigadores, para generar los contenidos de las capacitaciones.
Meta	100%
Fecha	Junio 2022
Frecuencia	Anual (para evaluar vinculación nuevos integrantes a la alianza)
Iniciativa 14.4	Vinculación de las jornadas de capacitación continua certificadas a la plataforma de capacitación de funcionarios públicos para su reconocimiento formal dentro de la carrera funcionaria.
Indicador	Número de cursos de capacitación continua certificados reconocidos dentro de la carrera funcionaria/ Número de cursos de capacitación continua generados
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 14.5	Asociar los contenidos de las capacitaciones continuas a portales disponible para su visualización y acceso, como hospital digital o aula virtual del Ministerio de Educación para acceso y capacitación a demanda.
Indicador	Número de cursos de capacitación continua disponibles para visualización y acceso en portales / Número de cursos de capacitación continua generados
Meta	80%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 14.6	Difusión de información sobre ER-EPOF-EH en congresos nacionales (Congreso nacional de enfermedades raras, enfermedades poco frecuentes y huérfanas, congresos de asociaciones científicas y de profesionales)

Indicador	a) Número de Congresos nacionales de asociaciones científicas y de profesionales que incluyen simposios sobre ER-EPOF-EH/ Número de Congresos nacionales de asociaciones científicas y de profesionales b) Creación del Congreso Nacional de ER-EPOF-EH
Meta	a) 50% b) 100%
Fecha	Diciembre 2022 Diciembre 2023
Frecuencia	Anual
Iniciativa 14.7	Generación de convenios para estadías cortas de capacitación nacionales e internacionales tanto para profesionales de la salud como para personas interesadas en adquirir conocimientos formales sobre ER-EPOF-EH.
Indicador	Número personas que asisten a estadías cortas de capacitación / número de plazas para estadías cortas de capacitación disponibles
Meta	80%
Fecha	Diciembre 2024
OBJETIVO 15	Crear un Centro Nacional de Formación para el Estudio y Diagnóstico de las ER-EPOF-EH en Chile.
Iniciativa 15.1	Levantamiento de prioridades a ser consideradas para ser integradas en las bases del concurso de financiamiento para el CENEPOF, a través de mesas de trabajo de Asociaciones de pacientes, sociedades profesionales afines al tratamiento de personas con ER-EPOF-EH y la academia para el establecimiento de prioridades.
Indicador	Monografía compendio sobre prioridades a ser consideradas e integradas en las bases del concurso de financiamiento para el CENEPOF, a través de mesas de trabajo de Asociaciones de pacientes, sociedades profesionales afines al tratamiento de personas con ER-EPOF-EH y la academia.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2023
Frecuencia	Única entrega
Iniciativa 15.2	Generación de concurso similar al Instituto Milenio en ER-EPOF-EH, pero con un nivel superior de financiamiento de manera de acercarse al financiamiento que reciben iniciativas similares en países en vías de desarrollo (como México, Argentina y Brasil).

Indicador	Llamado a concurso para creación del CENEPOF
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2024
Frecuencia	Cada 5 años
Iniciativa 15.3	Crear una comisión mixta que incluya la Asociación Nacional de Investigación y Desarrollo (ANID) y de las divisiones del MINSAL relacionadas con el diagnóstico y tratamiento de personas con ER-EPOF-EH para la elaboración de las bases del concurso. Las bases debieran establecer que el Centro no debe realizar sólo investigación de punta y extensión, sino que debe tener una unidad de análisis legal que se vincule con las comisiones relevantes del Congreso Nacional para la asistencia en la elaboración y modificación de leyes que permitan dar mayor protección a las personas con ER-EPOF-EH, dando cuenta del estado del conocimiento de las enfermedades y desarrollo de tratamientos a nivel mundial.
Indicador	Creación de la comisión mixta que incluya la Asociación Nacional de Investigación y Desarrollo (ANID) y de las divisiones del MINSAL relacionadas con el diagnóstico y tratamiento de personas con ER-EPOF-EH
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Renovar integrantes cada 2 años
Iniciativa 15.4	Llamar a concurso con suficiente anticipación para que la comunidad científica e instituciones académicas se organicen para la generación de propuestas de calidad internacional (1 año de plazo). Con evaluación multietapa de las propuestas mediante un método similar al usado para Institutos Milenio. Selección de una sola propuesta al final del proceso y efectuando seguimiento semestral del progreso del proyecto por parte de la comisión mixta (ANID y MINSAL).
Indicador	Asignación del fondo para la creación del CENEPOF
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2025
Frecuencia	Anual
Iniciativa 15.5	Generación de una estrategia mixta de financiamiento del CENEPOF que asegure su solvencia económica y por ende su continuidad. Asegurando recursos humanos, mantención de infraestructura y actualización de equipos.
Indicador	a) Inclusión dentro de la ley de presupuesto nacional de una partida fija para el CENEPOF en el ítem contemplado para el Plan Nacional de ER - EPOF - EH. b) Norma que regule la vinculación de otros fondos públicos y privados al centro.

Meta	100%
Fecha	Diciembre 2023
Frecuencia	a) Anual b) Reevaluable cada tres años
Iniciativa 15.6	Desarrollo de medicina translacional en Chile, efectuando estudios a nivel preclínico y clínico de fase 1 y fase 2 en el CENEPOF de potenciales terapias para ER-EPOF-EH transferibles a laboratorios sin ánimo de lucro para su producción permitiendo el acceso a toda la población a terapias de punta.
Indicador	a) Al menos un estudio preclínico fase 1 en primer año b) Al menos un estudio clínico fase 2 en segundo año
Meta	100%
Fecha	a) Diciembre 2026 b) Diciembre 2027
Frecuencia	a) Anual b) Reevaluable cada tres años

REGISTRO, INFORMACIÓN Y VIGILANCIA	
OBJETIVO 1	Diseñar y desarrollar un registro nacional único de ER-EPOF-EH a través del codiseño con actores relevantes del dominio sobre dichas enfermedades, para almacenar información idónea para fines clínicos y de investigación utilizando un registro canónico y extendido.
Iniciativa 1.1	Revisión de iniciativa existente en el Minsal y comisiones previas de ER-EPOF-EH.
Indicador	Número de documentación evaluada/ número total de documentación existente del proyecto desarrollado en el Minsal.
Meta	100%
Fecha	Mes 1 y 2.
Frecuencia	Una vez.
Iniciativa 1.2	Establecer mesas de trabajo con actores relevantes para levantar y priorizar los requerimientos necesarios para un registro nacional de ER-EPOF-EH.

Indicador	Número de requerimientos priorizados Número de requerimientos priorizados/ Número requerimientos totales levantados.
Meta	Al menos 2 reuniones Al menos 10 requerimientos priorizados
Fecha	Mes 2 y 3
Frecuencia	1 vez al mes
Iniciativa 1.3	Realizar una revisión sistemática de las principales herramientas, y registros en el ámbito nacional e internacional en registros de ER-EPOF-EH.
Indicador	Número de iniciativas internacionales revisadas.
Meta	Al menos 4 países.
Fecha	Mes 2 y 3.
Frecuencia	Revisión semanal.
Iniciativa 1.4	Investigar, recopilar y mapear experiencias, estándares de información e implementaciones internacionales versus las necesidades de Chile (benchmarking).
Indicador	Número de necesidades relevantes identificadas aplicables en Chile.
Meta	Al menos revisión de 4 países.
Fecha	Mes 2 y 3.
Frecuencia	Revisión semanal.
Iniciativa 1.5	Realizar un análisis de contexto y factibilidad técnico (estándares, interoperabilidad, arquitectura, desempeño, seguridad, escalabilidad) y jurídico-legal (leyes y normativas aplicables, privacidad y seguridad).
Indicador	Número de estándares para el intercambio de información identificados. Número de normativas revisadas.
Meta	100%
Fecha	Mes 6
Frecuencia	Mensual.

Iniciativa 1.6	Evaluar la factibilidad de interoperar con fichas clínicas que se encuentran en las instituciones para el uso de diagnósticos con código OMIM, HPO, CIE10 y/u Orphanet.
Indicador	Número de variables relevantes para el intercambio de información entre fichas clínicas existentes y el nuevo registro. Descripción técnica de los estándares a utilizar para el intercambio de información.
Meta	Al menos 3 variables críticas.
Fecha	Mes 6.
Frecuencia	Una revisión.
Iniciativa 1.7	Diseñar un modelo de información con el conjunto mínimo de datos incorporando los requerimientos, las prioridades y las mejores prácticas y estándares.
Indicador	Número de variables descritas en el registro
Meta	100%
Fecha	Mes 6
Frecuencia	Mensual
Iniciativa 1.8	Desarrollar el registro a través de metodologías de desarrollo de software ágiles para workshops de aplicación y pruebas piloto con actores relevantes para la optimización del registro.
Indicador	i) Número de usuarios con acceso al registro que han ingresado. ii) Número de pacientes registrados iii) Número de talleres realizados
Meta	i) Al menos 3 ii) Al menos 50 iii) Al menos 3
Fecha	Mes 6 y 7
Frecuencia	Semanal durante 2 meses
OBJETIVO 2	Implementar el registro único de las ER-EPOF-EH en instituciones públicas y privadas a nivel nacional para realizar pruebas de validación y mejora.
Iniciativa 2.1	Desarrollo y ejecución de un plan de validación en una institución de salud.

Indicador	i) Número de pruebas de funcionalidad realizadas. ii) Número de pruebas de usabilidad realizadas. iii) Número de pruebas de seguridad realizadas.
Meta	i) Con al menos 2 instituciones ii) Con al menos 3 usuarios iii) Al menos 2 revisiones.
Fecha	Mes 7, 8 y 9.
Frecuencia	Una vez al mes.
Iniciativa 2.2	Diseño y desarrollo de un plan de implementación del registro a nivel nacional.
Indicador	Número de actividades realizadas. Número de resultados cumplidos/ número de resultados esperados
Meta	80%
Fecha	Mes 9, 10 y 11
Frecuencia	Una vez al mes
Iniciativa 2.3	Recopilar la retroalimentación de los usuarios del registro de la implementación.
Indicador	Número de retroalimentación de los usuarios contestados/ número de retroalimentación de los usuarios recibidos.
Meta	80%
Fecha	Mes 9, 10 y 11.
Frecuencia	Una vez al mes.
Iniciativa 2.4	Desarrollo e implementación de un plan de mejora continua.
Indicador	Número de actividades realizadas. Número de resultados cumplidos/ número de resultados esperados Número de retroalimentación de los usuarios que fueron contestados/ número de retroalimentación de los usuarios recibidos.
Meta	80%
Fecha	Mes 12, 13 y 14
Frecuencia	Una vez al mes
Iniciativa 2.5	Generar guías informativas que permitan utilizar el registro en las distintas instituciones.

Indicador	Número de guías desarrolladas Número de descargas realizadas Encuesta de satisfacción a usuarios que descargaron la guía.
Meta	Al menos una guía Al menos 10 descargas
Fecha	Mes 13 y 14.
Frecuencia	Actualización de la guía según necesidad Medición mensual de descargas.
OBJETIVO 3	Desarrollar y ejecutar un protocolo de buenas prácticas para el uso de la información que incluya: el ingreso, integración, visualización, análisis y extracción de las diversas variables relevantes que apoyen el diseño de políticas públicas, investigación y la atención de personas con ER-EPOF-EH.
Iniciativa 3.1	Revisión internacional de buenas prácticas de uso de información de registros similares.
Indicador	Número de revisiones internacionales
Meta	Revisión de <u>menos 3 países</u>
Fecha	Mes 13 y 14
Frecuencia	Semanal.
Iniciativa 3.2	Mesas de trabajo con actores relevantes para identificar y priorizar temas a considerar en este protocolo.
Indicador	Número de actas de las reuniones de actores relevantes Número de temas a considerar en el protocolo.
Meta	Al menos 3 reuniones con actas Al menos 3 temas priorizados.
Fecha	Mes 14, 15 y 16.
Frecuencia	Mensual.
Iniciativa 3.3	Desarrollo de una guía de buenas prácticas para el uso de información del registro que incluya derechos y deberes de los usuarios del registro.
Indicador	Número de guías desarrolladas.
Meta	Al menos una guía.

Fecha	Mes 16 y 17.
Frecuencia	Actualización de la guía según necesidad.
Iniciativa 3.4	Publicación del protocolo a la comunidad a través de redes sociales y otros medios.
Indicador	Número de descargas realizadas Encuesta de satisfacción a usuarios que descargaron la guía.
Meta	Al menos 10 descargas.
Fecha	Mes 18.
Frecuencia	Medición mensual de descargas Cada 2 meses.
OBJETIVO 4	Desarrollar indicadores que permitan una evaluación multidimensional y transdisciplinaria de las ER-EPOF-EH a nivel nacional y territorial para distribuir de manera efectiva y eficiente los recursos.
Iniciativa 4.1	Diseño, desarrollo, validación e implementación del plan de vigilancia que permita la identificación de indicadores para una evaluación epidemiológica y ciencia de datos de las ER-EPOF-EH.
Indicador	Número de actividades realizadas Número de indicadores epidemiológicos identificados
Meta	4 actividades realizadas.
Fecha	Mes 14, 15 y 16
Frecuencia	Trimestral
Iniciativa 4.2	Desarrollo e implementación de un plan de monitoreo basado en el resultado de los indicadores que permita la toma de decisiones a nivel ministerial, instituciones de salud, investigación, academia y asociación de pacientes.
Indicador	Número de indicadores definidos / Número de indicadores con resultados evaluados.
Meta	80%
Fecha	Mes 24, 25 y 26
Frecuencia	Anual

Iniciativa 4.3	Realizar la medición de indicadores que permita la toma de decisiones epidemiológicas.
Indicador	Número de resultados trimestrales obtenidos.
Meta	80%
Fecha	Desde mes 26
Frecuencia	Trimestral
Iniciativa 4.4	Generar un plan de acción que incluya un plan de mitigación de riesgos y mejora continua basado en los resultados de los indicadores.
Indicador	Número de actividades desarrolladas Número de resultados cumplidos/ número de resultados esperados.
Meta	4 actividades 2 resultados
Fecha	Mes 26, 27 y 28.
Frecuencia	Trimestral.
OBJETIVO 5	Fortalecer la investigación científica/clínica sobre ER-EPOF-EH en Chile y potenciales terapias.
Iniciativa 5.1	Diseño, desarrollo e implementación de un Plan Nacional de Desarrollo Científico y Tecnológico en EPoF, con plazos, objetivos y financiamiento.
Indicador	Número de actividades realizadas. Número de resultados cumplidos/ número de resultados esperados Presupuesto asignado.
Meta	80% 80% Financiamiento para cumplir exitosamente la ejecución de la iniciativa.
Fecha	Mes 28, 29 y 30.
Frecuencia	Anual
Iniciativa 5.2	Generación de alianzas intersectoriales entre los Ministerios e Instituciones Estatales afines a las ER-EPOF-EH, las empresas públicas y privadas, las Asociaciones de pacientes y la academia, para trabajar en conjunto para el avance en la difusión, formación, investigación, conocimiento, aplicación e innovación sobre ER-EPOF-EH en Chile.

Indicador	Número de convenios establecidos entre los Ministerios e Instituciones Estatales afines a las ER-EPOF-EH, las empresas públicas y privadas, las Asociaciones de pacientes y la academia, para trabajar en conjunto para el avance en la difusión, formación, investigación, conocimiento, aplicación e innovación sobre ER-EPOF-EH en Chile con productos / Número de convenios vigentes anualmente entre los Ministerios e Instituciones Estatales afines a las ER-EPOF-EH, las empresas públicas y privadas, las Asociaciones de pacientes y la academia, para trabajar en conjunto para el avance en la difusión, formación, investigación, conocimiento, aplicación e innovación sobre ER-EPOF-EH en Chile.
Meta	50%
Fecha	Mes 24
Frecuencia	Anual
Iniciativa 5.3	Financiamiento de Tesis en el estudio de ER-EPOF-EH a nivel de pre y postgrado para profesionales de la salud, así como profesionales en el área de las ciencias básicas, magísteres y doctorados.
Indicador	Número de Tesis sobre ER-EPOF-EH financiadas / número de tesis sobre ER-EPOF-EH presentadas a financiamiento.
Meta	70%
Fecha	Mes 36
Frecuencia	Anual
Iniciativa 5.4	Creación de nuevos fondos de investigación concursables, de duración y montos mayores a los actuales FONDECYT Regulares que permitan la ejecución de proyectos de esta envergadura.
Indicador	Número de fondos
Meta	Al menos un fondo en primer año y dos fondos a concurso anual desde el año 2 de vigencia
Fecha	Mes 48
Frecuencia	Anual
Iniciativa 5.5	Definición de las ER-EPOF-EH como línea prioritaria para los fondos de investigación concursables vigentes.

Indicador	Número de fondos con la definición de ER-EPOF-EH como línea prioritaria
Meta	Al menos un fondo en primer año y dos fondos a concurso anual desde el año 2 de vigencia
Fecha	Mes 24
Frecuencia	Anual
Iniciativa 5.6	Revisión de normativas vigentes referentes a investigación en ER-EPOF-EH con seres humanos en Chile con el objeto de favorecer su participación en investigaciones sobre ER-EPOF-EH tanto nacional como internacional y multicéntricos.
Indicador	Modificación de Normas sobre la investigación en ER-EPOF-EH con seres humanos en Chile con el objeto de favorecer las investigaciones sobre ER-EPOF-EH tanto nacional como internacional y multicéntricos.
Meta	100%
Fecha	Mes 48
Frecuencia	Única vez
Iniciativa 5.7	Participación de representantes de la sociedad civil, incluyendo de Asociaciones de pacientes, en el diseño, ejecución e interpretación de resultados de los proyectos financiados por esta iniciativa, ya sean extranjeros o nacionales.
Indicador	Número de representantes de la sociedad civil, incluyendo Asociaciones de pacientes, que participan en el diseño, ejecución e interpretación de resultados de los proyectos / Número de proyectos vigentes.
Meta	75%
Fecha	Mes 24
Frecuencia	Anual
Iniciativa 5.8	Consensuar una política de investigación con material biológico de seres humanos en Chile que proteja el patrimonio genético nacional y potencie la generación de conocimiento en el país, asegure el buen uso del material, reconozca la participación de científicos/clínicos nacionales y asegure acceso a los resultados. Esta política debiera contemplar reglamentaciones sobre la salida de material biológico y datos del país, su depósito en repositorio nacionales y una regulación para el funcionamiento de dichos repositorios que asegure el acceso equitativo para la comunidad científica nacional e internacional.
Indicador	Norma sobre el patrimonio genético nacional.

Meta	100%
Fecha	Mes 48
Frecuencia	Anual
Iniciativa 5.9	Establecer un lineamiento para fortalecer la interacción entre Asociaciones de pacientes ER-EPOF-EH, académicos, clínicos y empresas interesadas en financiar estudios preclínicos y clínicos.
Indicador	Norma sobre fortalecimiento de interacción entre Asociaciones de pacientes ER-EPOF-EH, académicos, clínicos y empresas interesadas en financiar estudios preclínicos y clínicos
Meta	100%
Fecha	Mes 48
Frecuencia	Única vez
Iniciativa 5.10	Generar estadías de intercambio de investigadores/académicos a centros de excelencia en el extranjero sobre investigación en ER-EPOF-EH, a través de fondos concursables contemplados para tal fin.
Indicador	Número de concursos de intercambio en ER - EPOF - EH/año.
Meta	Al menos un concurso primer año y dos concursos desde el segundo año
Fecha	Mes 36
Frecuencia	Anual.
Iniciativa 5.11	Reducir aranceles para equipos e insumos de laboratorio.
Indicador	Publicación en el diario oficial de un Decreto ley sobre reducción de aranceles para equipos e insumos de laboratorio.
Meta	100%
Fecha	Mes 48
Frecuencia	Actualización de aranceles cada 5 años

PROTECCIÓN E INSERCIÓN SOCIAL	
OBJETIVO 1	Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades de mayor comunicación e información en el área de inserción social.
Iniciativa 1.1	Creación de campañas comunicacionales sobre las enfermedades poco frecuentes y beneficios a los que puedan acceder personas con ER, EPOF, EH y sus cuidadores
Indicador	N° de campañas comunicacionales diseñadas y ejecutadas
Meta	4 campañas comunicacionales (Programas de alimentación para personas con enfermedades poco frecuentes Programas de rehabilitación en el ámbito psicosocial Educación en sistemas de adaptabilidad del hogar Educación en temas de delegación o relevo del cuidado de una persona con enfermedades poco frecuentes (ejemplo programa postrado, Ca hospitalización, Teletón).
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Anual
Iniciativa 1.2	Fomentar la inserción e inclusión para personas con ER, EPOF, EH
Indicador	N° de instancias (reuniones) concretadas con cada departamento definido para trabajos de programas de inclusión.
Meta	Reuniones de trabajo concretadas: 100%
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Reuniones Semestrales (y de continuidad mensuales), a permanencia.
Iniciativa 1.3	Realización de charlas a la comunidad a través de municipalidades y otros
Indicador	N° Reuniones (charlas) concretadas con municipalidades y otros
Meta	6 reuniones (charlas) concretadas en el año 1 8 reuniones (charlas) concretadas en el año 2 10 reuniones (charlas) concretadas en el año 3.
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Mensual y a permanencia
Iniciativa 1.4	Creación de programas sobre enfermedades poco frecuentes en las empresas

Indicador	Programas ejecutados / programas evaluados
Meta	100%
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Semestral
OBJETIVO 2	Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades en el ámbito laboral para cuidadores y personas con enfermedades poco frecuentes, enfermedades raras y enfermedades huérfanas.
Iniciativa 2.1	Creación de seguro laboral (sin edad límite, ampliación Ley Sanna), seguro para exámenes y otras alianzas estratégicas y generación de políticas de flexibilidad laboral.
Indicador	N° Instancias (al menos una reunión con cada departamento definido) concretadas para creación de seguros y flexibilidad laboral.
Meta	100%
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Mensual, desde la primera reunión y permanencia
Iniciativa 2.2	Creación de carnet de Cuidador (priorización en atención tanto público y privado, atención preferente, postulación a bono, beneficios laborales y educacionales, preferencia en programas para ER- EPOF - EH, capacitaciones de oficio, teletón), vincular con sistema de registro.
Indicador	N° Carnet de cuidador solicitados / N° cuidadores solicitantes que cuentan con carnet de cuidador.
Meta	100%
Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Permanente
Iniciativa 2.3	Fomentar la Responsabilidad Social Empresarial (RSE) y facilitar incentivos a mecanismos para que las empresas públicas y privadas pueden generar acciones en ayuda a las personas con enfermedades raras o poco frecuentes, sus familias y cuidadores
Indicador	N° de mecanismos para inclusión laboral N° de empresas inscritas
Meta	Mecanismos de facilitación: a) subsidio empresa implementado. b) Protocolo proceso licencias médicas elaborado. c) Protocolo ayudas programas Ministeriales elaborado.

Fecha	Diciembre 2022
Frecuencia	Permanente
OBJETIVO 3	Desarrollar propuesta y programa respecto a la protección del derecho a educación de personas con ER – EPOF -EH.
Iniciativa 3.1	Creación de protocolos de continuidad educacional y cupos especiales para personas con ER – EPOF – EH.
Indicador	N° Instancias concretadas (reuniones con cada entidad definida) para la creación de protocolos de continuidad educacional y de cupos especiales para personas con ER-EPOF-EH.
Meta	100%
Fecha	Dic 2023
Frecuencia	Seguimiento mensual Implementación permanente
Iniciativa 3.2	Implementación de flexibilidad en horario o clases online, contar con profesor guía, realización de exámenes adaptados para personas con ER, EPOF, EH.
Indicador	Normativas/ acuerdos/ protocolos que regulen la flexibilidad horaria, realización de exámenes adaptados y apoyo de profesor guía para personas con ER, EPOF y EH.
Meta	100%
Fecha	Dic 2023
Frecuencia	Seguimiento mensual Implementación permanente
Iniciativa 3.3	Creación de protocolos para autocuidado, acceso a programas de inclusión escolar y guías de subvención para establecimientos educacionales.
Indicador	N° de Protocolos Creados
Meta	3 protocolos: <ul style="list-style-type: none"> • Autocuidado: Alimentación, Medicamentos • Acceso: PIE, programas Inclusión • Guía subvención para el establecimiento
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Permanente
Iniciativa 3.4	Creación de programas asistenciales para autocuidado.

Indicador	N° de Programas creados
Meta	Al menos 2 programas: <ul style="list-style-type: none"> Programa de guía asistencial: incorporación de persona capacitadas para la guía en autocuidado Programa de Autocuidado: Movimiento y actividades diarias
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Permanente
OBJETIVO 4	Desarrollar propuesta de resguardo del patrimonio y pensiones para personas con ER, EPOF, EH y sus cuidadores. Las personas con EPOF-ER-EH, efectivamente pueden ejercer su derecho de propiedad, pero si este tiene en el lapso de la adquisición de ella una disautonomía puede eventualmente perder su propiedad, por ello es importante que estén protegidos ellos o los cuidadores designados, como los curadores a modo de ejemplo, para que no queden en la indefensión y en un vacío de la ley por no haber sido estos considerados , ya que estas enfermedades son excepcionales y como tales no han sido vistas en la ley
Iniciativa 4.1	Fomentar la protección de los bienes para que no sean factibles de embargar y se encuentren amparados en la CPE, en el artículo 23 y 24, se realice la aplicación del art. 18, donde se establece el derecho a percibir una pensión digna.
Indicador	N° Instancias concretadas con Poder Judicial para inicio de aplicación de la CPE.
Meta	1 Reunión de trabajo con Poder Judicial 100%
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Permanente
Iniciativa 4.2	Resguardar aplicación del Código Civil, que protege el derecho de propiedad y aplicación del Código de Procedimiento Civil, (en una categoría de igualdad de los interdictos viendo caso a caso)
Indicador	N° Instancias concretadas para trabajo sobre aplicación del Código Civil.
Meta	Al menos 1 reunión con entidad atingente para dar inicio a la aplicación del Código Civil y Código de Procedimiento Civil 100%
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Permanente
Iniciativa 4.3	Fomentar una reforma de protección para que las pensiones se le otorguen al duplo de los por vejez y que puedan ser cobrados en ocasiones por sus cuidadores o bien por los mismos pacientes con ER, EPOF, EH.

Indicador	N° Pensiones otorgadas al duplo N° Beneficiarios con ER, EPOF; EH y cuidadores que acceden al duplo.
Meta	100%
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Permanente
Iniciativa 4.4	Creación de manual o Protocolo para organizaciones de pacientes para orientación de sus afiliados.
Indicador	N° de Protocolos Creados N° de organizaciones capacitadas en el protocolo para guía.
Meta	1 protocolo Al menos 5 organizaciones de pacientes.
Fecha	Dic 2022
Frecuencia	Permanente

9

MAPA DE HITOS DEL PLAN



9 MAPA DE HITOS DEL PLAN

Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II	
Rectoría, Regulación y Fiscalización	1. Crear una institucionalidad para la formulación, planificación, desarrollo y evaluación de políticas públicas, programas y acciones sobre ER-EPOF-EH, que promueva la interacción de actores estratégicos en la materia y garantice la participación ciudadana.	1.1. Creación de una Oficina Ministerial sobre ER-EPOF-EH, dependiente de la DIPRECE, que elabore y monitoree el desarrollo de políticas, planes y programas sobre dichas enfermedades, y promueva la colaboración público-privada.	Decreto que conforma la oficina Ministerial sobre Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (DIPRECE) del Ministerio de Salud aprobado por contraloría.											
		1.2. Creación de una Comisión Asesora Ministerial en ER-EPOF-EH, encargada de asesorar al Ministerio de Salud en la formulación de políticas, planes y programas; proponer acciones, estrategias, modificaciones a normativas, guías clínicas y protocolos referentes a materias relativas a dichas enfermedades y que esté integrada por representantes de diversos actores relevantes en la materia.	Realizar reunión constitutiva y reuniones ordinarias presenciales y/o virtuales de manera periódica.											
		1.3. Creación de un Comité que fomente el desarrollo de iniciativas sobre enfermedades raras o poco frecuentes, a través del diálogo y de la colaboración público-privada.	Creación del Comité y realización de sesiones con actas e informes que recojan el aporte del Consejo en la construcción del plan.											
		1.4. Incorporación a Orphanet.	Incorporación de Chile como miembro de Orphanet											
	2. Crear o modificar normas legales que garanticen el cumplimiento de los objetivos contenidos en los planes y programas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.	2.1. Establecimiento de una definición de ER-EPOF-EH que sea aplicable en la legislación interna y en las políticas, planes y programas que se formulen, desarrollen y ejecuten.	Decreto publicado en el Diario Oficial con la definición de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.											
		2.2. Creación de ley que crea un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER – EPOF – EH.	Publicación de ley en el Diario Oficial crea un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER – EPOF – EH.											



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		2.3. Creación de una legislación sobre conflictos de intereses y ética en la relación entre médicos, pacientes, laboratorios y tomadores de decisiones políticas.	Publicación de ley sobre conflictos de intereses y ética en la relación entre médicos, pacientes, laboratorios y tomadores de decisiones políticas.										
		2.4. Modificación de la legislación sobre protección de datos personales y sensibles de las personas, con el objeto de velar por el uso de datos de personas con enfermedades raras o poco frecuentes, incluidos sus datos genómicos, de forma segura y eficaz.	Ley que modifique la Ley N° 19.628, que entre otras materias, vele por el uso de datos de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes, publicada en el Diario Oficial.										
		2.5. Creación de una normativa jurídica sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación, y creación de biobancos.	Publicación en el Diario Oficial de marco normativo vigente sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación, y creación de biobancos.										
		2.6. Creación de una normativa jurídica sobre uso de muestras y datos con fines diagnósticos y de tratamiento.	Publicación en el Diario Oficial de marco normativo vigente sobre uso de muestras y datos con fines diagnósticos y de tratamiento.										
		2.7. Modificación de normas legales vigentes, con el objeto de regular las actividades relacionadas a la telemedicina.	Publicación en el Diario Oficial de Reglamento vigente sobre acciones vinculadas a la atención de salud realizadas a distancia, por medio o con apoyo de tecnologías de la información y comunicaciones.										
		2.9. Modificación de la legislación actual sobre estudios clínicos con estándares éticos, que promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.	Publicación en el Diario Oficial de ley actualizada sobre estudios clínicos que contemple estándares éticos, promueva el desarrollo de los mismos y fomente la educación sobre ellos.										
	3. Definir estándares técnicos y de calidad de los servicios, recursos humanos y centros de referencia para la atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.	3.1. Definición de estándares respecto a competencias, capacidades y conocimientos de los equipos interdisciplinarios de los centros que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes.	Decreto del Ministerio de Salud que contenga una definición de perfiles de competencias de profesionales de los equipos interdisciplinarios de los centros que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas y Poco Frecuentes, publicado en el Diario Oficial.										
		3.2. Definición de estándares de centros de referencia para la atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.	Decreto del Ministerio de Salud que contenga una definición de estándares de centros de referencia que formen parte de una Red de Atención de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, publicado en el Diario Oficial.										
		3.3. Elaboración o actualización protocolos de práctica clínica, guías clínicas y orientaciones de tratamiento para enfermedades raras o poco frecuentes.	Publicación de orientaciones de tratamiento de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes de aquellas que estén disponibles en Orphanet; y elaboración y actualización de protocolos de práctica clínica y guías clínicas de aquellos tratamientos con evidencia científica disponible.										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		3.4. Elaboración de protocolos de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.	Resolución del Ministerio de Salud que establece protocolos de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.										
		3.5. Elaboración de normativa para estandarizar información que contendrá el Registro Nacional de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes.	Resolución del Ministerio de Salud que establece normativa sobre información que contendrá el Registro Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes.										
		3.6. Elaboración de normativa sobre procesos de evaluación de tecnologías sanitarias estandarizadas para medicamentos huérfanos y dispositivos médicos.	Resolución del Ministerio de Salud mediante la cual fija normas y procesos de evaluación de tecnologías estandarizadas para medicamentos huérfanos y dispositivos médicos.										
	4. Desarrollar actividades de monitoreo y fiscalización que aseguren el adecuado cumplimiento de planes y programas sobre enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes y su marco jurídico.	4.1. Fiscalización del cumplimiento de normativas y protocolos de salud.	Fiscalizaciones periódicas sobre el cumplimiento de normas y protocolos de salud relacionadas al plan de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.										
		4.2. Fiscalización del correcto funcionamiento del equipamiento diagnóstico, tratamiento y los aspectos técnicos de los procesos clínicos de enfermedades raras, huérfanas y poco frecuentes.	Fiscalizaciones periódicas de la totalidad equipamiento diagnóstico, tratamiento y los aspectos técnicos de los procesos clínicos de enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.										
		4.3. Fiscalizar aspectos relacionados con la regulación ética, en particular de la política de conflictos de interés, así como el cumplimiento de las regulaciones establecidas para estudios clínicos.	Fiscalizaciones periódicas sobre el cumplimiento de la regulación ética en el sector salud, en particular de la política de conflictos de interés, así como sobre el cumplimiento de regulaciones sobre estudios clínicos.										
		4.4. Fiscalización del funcionamiento de la Red Nacional de atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.	Fiscalizaciones periódicas del funcionamiento de flujogramas de referencia y contrarreferencia entre establecimientos de salud para la atención de personas con enfermedades raras, huérfanas o poco frecuentes.										
Provisión de Servicios Asistenciales	1. Otorgar una atención de salud oportuna y de calidad a las personas con ER-EPOF-EH a través de establecimientos de salud coordinados e integrados entre sí, con capital humano, infraestructura y equipamiento adecuado para una atención integral.	1.1. Creación de una Red Nacional de Atención de personas con ER- EPOF-EH que articule e integre a Establecimientos de Salud Públicos y Privados, Hospital Digital, establecimientos de salud de referencia a lo largo del territorio nacional, equipos de salud mental, laboratorios de salud públicos y privados, nacionales y extranjeros, unidades de telemedicina, proveedores de dispositivos Médicos, centros académicos, centros de investigación y organizaciones de pacientes.	a) Creación por Resolución/Ley de Red nacional de atención de personas con ER- EPOF-EH.										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
			b) Manual organizacional de la Red nacional de atención de personas con ER- EPOF-EH.										
		1.2. Visualización de la Red Nacional de atención de personas con ER- EPOF-EH a través de la incorporación de la red a Orphanet.	a) Trámite de incorporación realizado por el MINSAL										
			b) 80% de los actores de la red nacional de atención incorporados a Orphanet										
		1.3. Conformación de telecomités para el abordaje de diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación de ER- EPOF-EH y para el asesoramiento genético y asesoramiento de especialistas con el objeto de garantizar el acceso y oportunidad de atención a las personas; mediante la generación de "Célula de Tele comité de ER- EPOF- EH", " Célula Tele comité Dismorfología de ER- EPOF-EH", "Célula Tele comité Perinatal ER-EPOF- EH" en la iniciativa Hospital Digital del Departamento de Salud Digital del Ministerio de Salud; u otros mecanismos pertinentes.	a) Convocar a expertos del área de ER-EPOF-EH y de Salud Digital del Ministerio de Salud. Constituir célula de ER-EPOF-EH en el Hospital Digital										
			b) Convocar a expertos del área de Dismorfología ER- EPOF-EH y de Salud Digital del Ministerio de Salud. Constituir célula de Dismografía ER-EPOF-EH en el Hospital Digital										
			c) Convocar a expertos del área de ER-EPOF-EH de la medicina perinatal (obstetras, genetistas, consejeros genéticos, etc) y de Salud Digital del Ministerio de Salud. Constituir célula de Medicina Perinatal en el Hospital Digital.										
		1.4. Establecimiento de flujogramas de referencia y contrarreferencia entre establecimientos de salud públicos y privados para diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación de ER- EPOF-EH desde otras especialidades y/o atención primaria en todos los servicios de salud.	a) Entrega de Flujogramas de referencia y contrarreferencia.										
			b) Entrega de listas de espera de las personas con ER- EPOF-EH .										
			c) Entrega de garantías de oportunidad.										
			d) Disminución de las listas de espera en al menos un 50% del número de personas que solicitan atención preferencial, disminuyendo la brecha un 20% cada año.										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II		
	2. Mejorar y fortalecer la capacidad diagnóstica de enfermedades raras o poco frecuentes.	2.1. Otorgar garantías de acceso y oportunidad que aseguren la atención por parte de todos los profesionales necesarios en la confirmación diagnóstica ante sospecha de ER-EPOF-EH mediante disponibilidad de horas y capacidades de atención en establecimientos de salud para las personas afiliadas a cualquier sistema de previsión de salud.	a) Estudio de brechas de necesidad de atención de diagnóstico de especialidades para seguimiento de personas con ER-EPOF-EH												
			b) Cobertura del 90% de especialidades de acuerdo a horas asignadas y capacidades de resolución y/o derivación explícitas según estudio de brechas												
			c) 90% de equipos multidisciplinarios de diagnóstico en los centros de atención de personas con ER-EPOF-EH conformados.												
			d) Promulgación del decreto de Garantía de oportunidad.												
			e) Disminución de las listas de espera en al menos un 50% del número de personas que solicitan atención preferencial, disminuyendo la brecha un 20% cada año.												
		2.2. Incorporar acompañamiento de equipos de salud mental como parte del equipo multidisciplinario en el proceso diagnóstico y de tratamiento de ER - EPOF – EH.	a) Incorporación de al menos un profesional de salud mental a los equipos interdisciplinarios, con horas suficientes para atención y capacidades de resolución y/o derivación.												
			b) Propuestas escritas de protocolos para distintas situaciones (ej, atención de padres de recién nacidos o niños pequeños/Adolescentes/Adultos. Otros específicos como dolor crónico, discapacidad/es, duelo, etc.)												
			c) Mediciones de efecto al menos a corto (6 meses) y mediano (3 años) plazo de los programas.												
		2.3. Establecimiento de una red de laboratorios nacionales y extranjeros (citogenética, inmunología, reumatología, biología molecular, etc), ya sea de nueva implementación o aquellos ya existentes, para el diagnóstico de ER- EPOF-EH.	a) Levantamiento de información sobre capacidades y brechas locales (por ejemplo, a nivel de macrozonas) de capacidad de resolución de diagnóstico de laboratorio de aquellas condiciones con test existente.												
			b) Priorización de principales brechas en equipamiento, formación de recursos humanos y costos de reactivos, seguido generación de plan para resolverlas y permitir el crecimiento y/o establecimiento de laboratorios de diagnóstico por macrozonas.												



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
			c) Modificación y publicación del Reglamento para Laboratorios Clínicos para la incorporación de profesionales de áreas que no están actualmente contempladas en el Reglamento de Laboratorio Clínico y que son cruciales para exámenes genómicos, de las áreas de biología, biotecnología y especialmente, bioinformática.										
			d) Publicación de la modificación en la legislación tributaria sobre exenciones de aranceles para importación de reactivos y de impuestos para exámenes realizados en el extranjero para diagnóstico de ER-EPOF-EH.										
			e) Elaboración de protocolos de calidad y homologación con estándares internacionales como CLIA o CAP										
			f) Listado de exámenes y coberturas de exámenes que se tengan que realizar fuera de Chile por no estar disponibles.										
		2.4. Generación de un sistema de derivación para la realización de exámenes con poca oferta desde especialidades afines hacia laboratorios de referencia.	Protocolo de referencia para estudios de laboratorio de baja frecuencia										
		2.5. Desarrollar capacidades locales para realizar exámenes diagnóstico no existentes o escasos en la actualidad en Chile (ej, secuenciación masiva) con adecuada cobertura financiera y protocolos de estándares de procedimientos que supervisen la calidad, tiempos de respuestas y costos de los servicios que ofrezcan las instituciones de salud públicas y privadas.	a) 1 laboratorios por macrozona con prestaciones correspondientes										
			b) Protocolo de Certificación de Laboratorios con Prestaciones asociadas a ER-EPOF-EH.										
		2.6. Creación de un programa de diagnóstico de ER-EPOF-EH por secuenciación masiva en personas ingresadas a unidades de intensivos neonatales y pediátricos.	a) Elaboración de propuesta de diagnóstico neonatal mediante secuenciación masiva en cuidados intensivos neonatales y pediátricos mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes.										
			b) 80% Cobertura de implementación ejecutada / planificada de acuerdo a documento de propuesta elaborado.										
		2.7. Incorporación de sistemas de registro de diagnósticos de ER-EPOF-EH en ficha clínica electrónica de centros de salud públicos con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Códigos Orphanet.	80% del total de centros de salud públicos a nivel nacional con sistema de registro de diagnósticos de ER-EPOF-EH con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Orphanet incorporado a ficha clínica electrónica										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		2.8. Incorporación de Tecnologías de Información de asistencia de decisiones médicas en la ficha clínica electrónica, que entregue una alerta de sospecha de ER-EPOF-EH a través de sistemas informáticos (algoritmo de cruce de datos, inteligencia artificial), además de la incorporación de un código de sospecha de ER-EPOF-EH.	a) Sistema de alertas implementado y en funcionamiento.										
			b) Creación de mecanismo de sospecha en registro clínico electrónico.										
	3. Mejorar la cobertura de screening neonatal y articular una red de tamizaje neonatal capacitada para diagnóstico de enfermedades raras o poco frecuentes, comprendiendo dentro de éstas todas las enfermedades calificadas como tales.	3.1. Implementación de screening neonatal ampliado, a través de la reactivación del Plan Piloto de Pesquisa Neonatal para 26 condiciones iniciado en el año 2017 en el Hospital San Juan de Dios en conjunto con el INTA.	a) Reiniciar Fase I de este programa piloto, reiniciando análisis de muestras de recién nacidos del Hospital San Juan de Dios.										
			b) Fase II, iniciar el procesamiento de las muestras en el Laboratorio de Pesquisa Neonatal del Hospital San Juan de Dios y aumentar el número de muestras analizadas.										
			c) Fase III: iniciar procesamiento de muestras en Laboratorio de Pesquisa Neonatal del Hospital Guillermo Grantt Benavente en Concepción para lograr cobertura a todo el territorio nacional.										
			d) Fase IV: procesar muestras de todos los Hospitales públicos y privados de Chile.										
		3.2. Creación de una Comisión Nacional que evalúe permanentemente nuevas condiciones a ser incorporadas y los resultados de aquellas que han sido incorporadas, así como optimizar de forma continua su funcionamiento.	a) Decreto constitutivo de Comisión nacional.										
			b) Comisión en funcionamiento con reuniones regulares.										
		3.3. Otorgar garantías de acceso y oportunidad para la entrega de prestaciones de asesoramiento genético de personas con ER- EPOF-EH y a sus familiares de primer grado de consanguinidad o familiares pertinentes.	a) Generación de programas de formación y acreditación en AG para profesionales de la salud en distintas áreas (prenatal, pediatría, oncología, otros ámbitos de atención de adultos). 80% de las unidades de atención de personas con ER- EPOF-EH cuentan con asesores genéticos con formación y acreditación que participan en la atención de pacientes y familias.										
			b) 100% cobertura presencial o por telemedicina de Servicios de Asesoramiento genético										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		3.4. Incorporación de especialistas (genetistas clínicos) y otros profesionales de la salud (asesores genéticos, profesionales de la salud capacitados en asesoramiento genético) en procesos de diagnóstico prenatal para asesoramiento genético.	a) Genetistas clínicos integrados en equipos de medicina materno fetal en centros asistenciales de alta complejidad.										
			b) Elaboración de programa de asesoramiento genético perinatal mediante equipo multidisciplinario (genetistas clínicos, asesores genéticos, matronas/es, enfermero/as, psicólogos/as, asistentes sociales, etc), a implementarse en unidades de medicina materno fetal en centros asistenciales de alta complejidad mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes.										
	4. Pesquisar y prevenir factores de riesgo ambientales asociados al desarrollo de ER- EPOF-EH.	4.1. Creación de un programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo asociados a EPOF-ER-EH, relacionados a un tipo de profesión, oficio o labor.	a) Elaboración de programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo laboral asociadas a ER-EPOF-EH mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes.										
			b) 80% Normativas o recomendaciones o capacitaciones realizadas / planificadas de acuerdo a programa de prevención.										
		4.2. Creación de un programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo asociados a ER-EPOF-EH en la población general y/o poblaciones de riesgo específicas, relacionados a exposición de teratógenos (agentes capaces de causar un defecto congénito), como también agentes infecciosos, estilos de vida no saludables, entre otros.	a) Elaboración de programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo asociados a ER-EPOF-EH relacionados a teratógenos, agentes infecciosos, estilos de vida no saludables, etc., mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes.										
			b) 80% de Normativas o recomendaciones o capacitaciones realizadas / planificadas de acuerdo a programa de prevención.										
	5. Implementar acciones que contribuyan a otorgar tratamiento integral, oportuno y de calidad a personas con ER- EPOF-EH.	5.1. Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema de previsión de salud para el tratamiento integral de equipo multidisciplinario y que incluya apoyo psicosocial a las personas con ER-EPOF-EH, a sus cuidadores y familias.	a) Realización de estudio de brechas de necesidad de atención de tratamiento de especialidades para seguimiento de personas con EPOF-ER-EH mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes										
			b) 90% de cobertura efectiva/ cobertura planificada de especialidades de acuerdo a horas asignadas según estudio de brechas.										
			c) 90% de equipos multidisciplinarios de tratamiento en los centros de atención de personas con EPOF-ER-EH conformados / número planificado según estudio de brechas										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
			d) Promulgación del Decreto de Garantía de Oportunidad.										
			e) Disminución de las listas de espera en al menos un 50% del número de personas que solicitan atención , disminuyendo la brecha un 20% cada año.										
		5.2. Conformar una comisión de expertos para generar guías clínicas de diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y atención de urgencia específicas para ER-EPOF-EH, considerando en forma adicional estudios periódicos de condiciones de salud calificadas como "ultrarraras" respecto de las cuales no sea posible aún generar guías clínicas.	a) Conformación de comité de expertos.										
			b) 1 Guía y/o protocolo y/o recomendaciones elaborada mensualmente.										
		5.3. Otorgar garantías de acceso y oportunidad a tecnologías no farmacológicas que pueden ser opciones terapéuticas, como por ejemplo: cirugías ,implantes, prótesis, ortesis, tecnologías, dispositivos médicos, monitores de salud, ayudas técnicas y adaptaciones para la vida diaria.	Implementación de programa que se encargue de manera específica en resolver estas necesidades de opciones terapéuticas no farmacológicas.										
		5.4. Otorgar garantías de acceso y oportunidad que aseguren la atención por parte de todos los profesionales necesarios en el tratamiento , seguimiento y rehabilitación de personas con ER-EPOF-EH, mediante disponibilidad de horas en establecimientos de salud	a) Estudio de brechas de necesidad de atención de diagnóstico de especialidades para seguimiento de personas con EPOF-ER-EH realizado,										
			b) 90% de cobertura efectiva/ cobertura planificada de especialidades de acuerdo a horas asignadas según estudio de brechas.										
			c) 90% de equipos multidisciplinarios de diagnóstico en los centros de atención de personas con EPOF-ER-EH conformados / número planificado según estudio de brechas.										
			d) Entrega de garantías de oportunidad.										
			e) Disminución de las listas de espera en al menos un 50% del número de personas que solicitan atención preferencial, disminuyendo la brecha un 20% cada año.										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II	
		5.5. Facilitación de la Superintendencia de Fondos y Seguros Previsionales para la ejecución órdenes de homologación con códigos de prestaciones de Arancel FONASA tanto en la Modalidad Libre Elección, como en la Modalidad Institucional, con el fin de entregar cobertura a nuevas tecnologías y/o procedimientos médicos, como también a prestaciones que cuentan con bonificación existente para otras patologías pero no se encuentran incluidas en la cobertura de ER- EPOF-EH, extendiéndose a toda enfermedad para la cual tenga una evidencia clínica comprobada.	Obtener la homologación de al menos un 50% de las solicitudes, disminuyendo la brecha un 20% cada año.											
	6. Integrar y crear programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos focalizados en personas con enfermedades raras o poco frecuentes y personas o poblaciones de riesgo.	6.1. Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema previsional de salud para asegurar horas con profesionales de especialidades requeridas para seguimiento de personas con ER-EPOF-EH (cardiología, oftalmología, otorrinolaringología, medicina interna, dermatología, inmunología, reumatología, etc.) y fomentar la creación de equipos multidisciplinarios para la atención integral de ellas.	a) Realización de estudio de brechas de necesidad de atención de especialidades para seguimiento de personas con EPOF-ER-EH mediante trabajo conjunto y periódico de MINSAL, comité de expertos y representantes de agrupaciones de pacientes											
b) 90% de cobertura efectiva/ cobertura planificada en policlínicos de especialidades de acuerdo a horas asignadas según estudio de brechas														
c) 90% de equipos multidisciplinarios de seguimiento en los centros de atención de personas con EPOF-ER-EH conformados / número planificado según estudio de brechas														
		6.2. Otorgar garantías de acceso y oportunidad para las personas afiliadas a cualquier sistema previsional de salud que aseguren el acceso a rehabilitación adecuada de acuerdo a una evaluación de brechas por centros y guías clínicas elaboradas por comité de expertos nacional.	a) Estudio de brechas en rehabilitación realizado.											
	b) Plan de cierre de brechas elaborado.													
	c) 90% de cobertura efectiva / planificada en acceso a rehabilitación de acuerdo según guías y/o protocolos y/o recomendaciones.													
		6.3. Implementación de medidas para asegurar disponibilidad de seguimiento mediante equipos de salud mental.	Profesionales de salud mental integrados a equipo multidisciplinario de EPOF- ER- EH en 80% de los centros planificados.											



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		6.4. Generación de un sistema que recoja e incorpore información sobre experiencias y preferencias de las personas con EPOF-ER-EH en los servicios asistenciales.	a) Creación de plataforma informática para registro de experiencias y preferencias de las personas con EPOF-ER-EH en el los servicios asistenciales, y su implementación.										
			b) 6 capacitaciones de personal de OIRS para registro en esta plataforma.										
	7. Garantizar el otorgamiento de diagnósticos y tratamientos de personas con enfermedades raras o poco frecuentes.	7.1. Creación de un Fondo que otorgue protección financiera para diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de todas las personas con ER – EPOF – EH, que contemple un sistema de evaluación permanente de resultados y de nuevas tecnologías para ser incorporadas, y que dote a quien lo administre y ejecute, de atribuciones para implementar procesos de negociación y compra estratégica.	a) Estudio realizado de brechas de cobertura de diagnósticos, tratamientos, seguimiento y rehabilitación de personas con ER – EPOF – EH, y de estimación de costos para la cobertura universal.										
			b) Implementación de un sistema de evaluación de resultados y de nuevas tecnologías para ser incorporadas, administrado por un ente compuesto por representantes de la sociedad civil.										
			c) 100% de personas Atendidas en la Red nacional de ER- EPOF - EH con confirmación diagnóstica/ Personas con cobertura para su diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación.										
		7.2. Reconocimiento por parte de FONASA de los sistemas de registro de diagnósticos de ER-EPOF-EH en ficha clínica electrónica de centros de salud públicos con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Códigos Orphanet (de acuerdo a la iniciativa 2.7) con el fin de que estos diagnósticos estén asociados a las distintas prestaciones que les corresponden para protección financiera.	100% de diagnósticos de ER-EPOF-EH con códigos CIE, OMIM, HPO y/u Orphanet integrados en sistema operativo de FONASA y en funcionamiento válido para tramitación de prestaciones asociadas.										
		7.3. Codificación en FONASA de exámenes (incluyendo exámenes genéticos y no genéticos), evaluaciones por especialidades y procedimientos para el diagnóstico, seguimiento y rehabilitación de personas con ER-EPOF-EH en modalidad libre elección y modalidad institucional, ya sean realizados en Chile o en el extranjero para aquellos que no tengan disponibilidad en el país.	100% de exámenes con codificación FONASA de un listado de Estudios, exámenes, prestaciones y procedimientos relacionados a ER-EPOF-EH.										
		7.4. Establecimiento de una exención de cargas tributarias a aquellos estudios o exámenes de salud que se deban realizar en el extranjero para personas con ER- EPOF-EH.	Publicación de normativa que elimina el IVA en estudios o exámenes de salud para personas con ER- EPOF-EH.										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		7.5. Incorporar a las ER-EPOF-EH al sistema de Cobertura Adicional para Enfermedades Catastróficas (CAEC) para asegurar la hospitalización fuera de la red, es decir, sistema libre elección en el caso que en el sistema institucional la oferta de atención no esté disponible o exista un retraso que signifique un deterioro en el estado de salud de la persona.	100 % de las ER-EPOF-EH estén consideradas en la cobertura CAEC .										
		7.6. Eliminación de las preexistencias de salud en contratos con Isapres y seguros médicos.	100 % de las ER-EPOF-EH no sean consideradas como pre existencias, aun estas sean diagnosticadas de manera pre natal.										
		7.7. Cobertura de la atención y hospitalización domiciliaria en todas sus formas	Hospitalizaciones y atenciones solicitadas por los profesionales de la salud deben tener cobertura similar a que si estas fueran efectuadas en una prestador institucional de atención cerrada.										
Educación, Promoción y Formación	1. Comprometer al máximo de la sociedad, especialmente a los tomadores de decisiones en la necesidad y posibilidades reales de intervención en esta área, e incorporar a personas con ER- EPOF - EH, sus familias y cuidadores con sus propias demandas.	1.1. Creación de una plataforma de acogida de todas las instituciones de la sociedad civil a lo largo del país (Foro virtual no solo de personas con ER- EPOF - EH) que pueda estar vinculada o no a una oficina de ER - EPOF - EH del Minsal y que se relaciones (via link) con las página web y redes sociales de todas las instituciones relacionadas. Apertura de plazas para especialistas en la red de salud.	Plataforma en línea funcionando										
		1.2. Realización de foros para consensuar actividades de interés general (independiente de las tareas de cada organización) y visibilizar la diversidad de las distintas ER - EPOF - EH.	100% de foros para consensuar actividades de interés general (independiente de las tareas de cada organización) y visibilizar la diversidad de las distintas ER - EPOF - EH programados.										
	2. Visibilizar las enfermedades ER - EPOF - EH que se presentan en Chile, en distintos públicos objetivos con la finalidad de destruir prejuicios y que se conozcan a nivel de la formación académica, Centros de Atención Primaria o Cesfam y Servicios de Urgencias públicos y privados y todas las instancias que sean necesarias.	2.1. Informar del quehacer del sector, infografías educativas, Desarrollar y/o informar de conversatorios seminarios nacionales e internacionales, columnas de opinión, notas y reportajes sobre casos y temas de interés nacional e internacional.	a) 80% infografías por patología específica distribuidas en APS/ Número de infografías por patología específica diseñadas.										
			b) Productos comunicacionales efectuados / 24 productos comunicacionales mínimos esperados por año (al menos 2 por mes)										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		2.2. Anunciar las propuestas comunicacionales de la mesa de trabajo de promoción, educación y formación.	10% del Número propuestas de la mesa de trabajo de PEF anunciadas en la plataforma de ER - EPOF - EH / Número propuestas de la mesa de trabajo de ER - EPOF - EH generadas en la plataforma de ER - EPOF - EH										
		2.3. Publicación de las cápsulas educativas desarrolladas por las áreas de formación y educación para que estén a disposición permanente de los visitantes de la página.	100% del Número de cápsulas educativas desarrolladas por las áreas de formación y educación publicadas en la plataforma de ER - EPOF - EH/ Número de cápsulas educativas desarrolladas por las áreas de formación y educación diseñadas para difundir en la plataforma de ER - EPOF - EH										
		2.4. Conmemoración del Día Nacional de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas.	Incrementar por año al menos un 10% de la difusión lograda el año anterior, teniendo como referencia el primer año (2021) que tuvo 7 notas de televisión, 3 entrevistas en radios, 2 prensa escrita 8 on line y 24 en regiones.										
	3. Fomentar alianzas estratégicas en una plataforma, lo más amplia posible, de los distintos ámbitos vinculados a las ER - EPOF - EH, públicas y privadas, para lograr una sinergia en la acción que potencie iniciativas que se puedan estar desarrollando aisladas, desde Asociaciones de pacientes, autoridades, parlamentarios, universidades, sociedades científicas, ministerios de Salud, Trabajo, Desarrollo Social y sus dependencias, etc. Además de organizaciones internacionales relacionadas que permitan ampliar y reforzar las acciones en Chile y el exterior.	3.1. Vinculación a la Plataforma de ER - EPOF - EH de la convocatorias a cursos de educación nacional e internacional y eventuales estudios clínicos e investigaciones de interés en estas patologías.	Verificar que en la Plataforma de ER - EPOF - EH las ventanas correspondientes a cursos e investigaciones contengan material actualizado (del año en curso)										
		3.2. Vinculación con medios de comunicación para poner a disposición temas, voceros y mensajes claves en el marco del plan de comunicaciones de ER - EPOF - EH.	Establecer al menos 50 contactos con diferentes medios en todo el país, incrementando al menos un 10% de contactos por año.										
		3.3. Campañas expés de multimedia sobre eventos comunes generales con planes de comunicación específicos. (Mensajes de rostros).	Al menos dos campañas express al año que incluyan mensajes de rostros.										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		3.4. Capacitar y promover la importancia del uso del fono salud responde para orientación y resolución de consultas que personas con ER- EPOF - EH, cuidadores y profesionales sanitarios tengan respecto a usos de la Ley de Urgencia, Ley GES - EX AUGÉ, Ley Ricarte Soto y otras leyes que favorecen a las personas viviendo con una ER - EPOF - EH.	Efectuar en el año, al menos dos jornadas de capacitación sobre la importancia del Fono Salud Responde en cuanto a su rol dentro de la orientación de leyes que favorecen a las personas con ER - EPOF - EH en Chile.										
		3.5. Designación de personal a nivel local (en cada centro asistencial) como referente de ER - EPOF - EH a quien realizar consultas y/o solicitar información sobre prestaciones y/o coberturas.	Referente de ER - EPOF - EH designado en cada centro asistencial. 75% primer año 85% segundo año 100% tercer año										
	4. Generar y capacitar a organizaciones/aliados específicos en diferentes áreas y ocupaciones, para que que asuman vocerías desde sus propias ubicaciones, en pro del mejor desarrollo, calidad de vida, inserción escolar/laboral, social y atención en salud de las personas con ER - EPOF - EH.	4.1. Capacitación a las organizaciones/ aliados en comunicación oral estratégica y nuevas tecnologías de la comunicación	100% Número de capacitaciones a las organizaciones/aliados en comunicación oral y estratégica y nuevas tecnologías de la comunicación realizadas/ Número de capacitaciones a las organizaciones/aliados en comunicación oral y estratégica y nuevas tecnologías de la comunicación programadas.										
		4.2. Capacitación a las organizaciones/ aliados en la generación materiales de difusión para distintos públicos con argumentos como estudios científicos, experiencias internacionales, difusión de prensa a públicos específicos, parlamentarios, autoridades etc.	100% Número de capacitaciones a las organizaciones/aliados en la generación de materiales de difusión / Número de capacitaciones a las organizaciones/aliados en generación de materiales programadas.										
		4.3. Capacitación en la generación de sistema de búsquedas de fondos concursables y de apoyo al desarrollo de proyectos de las Asociaciones de pacientes con ER - EPOF - EH.	Efectuar al menos dos capacitaciones al año (una por semestre) a las organizaciones/aliados en la generación de sistemas de búsquedas de fondos concursables y de apoyo al desarrollo de proyectos de las organizaciones de personas con ER - EPOF - EH.										
		4.4. Diseño de formas de integración para las alianzas estratégicas sobre ER - EPOF - EH con la academia, investigadores, sociedades científicas, asociaciones profesionales y organismos internacionales como OPS-OMS, APEC, ONU, Orphanet, Unión Europea, etc.	Monografía publicada y distribuida a las agrupaciones/aliados estratégicos sobre diseño de formas de integración para las alianzas estratégicas en ER - EPOF - EH.										
	5. Dar espacio de representación a todas las organizaciones de base de EPF a lo largo del país, federadas o no.	5.1. Promoción de la existencia y utilidad del Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud	Campaña anual sobre Promoción de la existencia y utilidad de estar inscrito en el Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud realizada										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		5.2. Cápsula sobre Promoción de la existencia y utilidad de estar inscrito en el Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud disponible en la Plataforma de ER - EPOF - EH para consulta permanente.	Cápsula implementada sobre promoción de la existencia y utilidad de estar inscrito en el Registro de Asociaciones de Pacientes del Ministerio de Salud disponible en la Plataforma de ER - EPOF - EH para consulta permanente.										
	6. Elaborar planes de Humanización de la Educación profesional y técnica respecto a las ER-EPOF-EH para fomentar la inclusión y equidad, junto a la no discriminación o vulneración de Derechos Fundamentales.	6.1. Generación de una política de educación cívica, cultural, ética, moral filosófica y sanitaria que garantice el cumplimiento de los Derechos Fundamentales de las personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores.	Monografía de la política de educación cívica, cultural, ética, moral filosófica y sanitaria que garantice el cumplimiento de los Derechos Fundamentales de las personas viviendo con (ER-EPOF-EH), sus familiares y cuidadores, publicada en plataforma ER-EPOF-EH.										
		6.2. Ciclo de Educación a funcionarios del Ministerio de Justicia y Ministerio Público sobre ER-EPOF-EH, que los faculte y habilite para la toma de decisiones.	75% Número de jornadas de capacitación realizadas / 16 jornadas de capacitación planificadas (una por región) al año.										
		6.3. Inclusión de las ER-EPOF-EH dentro de las mallas curriculares de carreras técnicas y profesionales, educación humanidades, ciencias sociales y comunicación.	a.i) El primer año debieran haber sido evaluados los programas del área de educación y humanidades, de todas las universidades a.ii) El segundo año debieran haber sido evaluados los programas del área de ciencias sociales y comunicación, de todas las universidades. a.iii) El tercer año debieran haber sido evaluados los programas de las carreras técnicas.										
			b) A un año de haber sido entregadas las recomendaciones se espera que al menos el 50% de los programas hayan introducido los contenidos sugeridos.										
	7. Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad, desde la primera infancia y hasta la adultez, en el ámbito educacional para propiciar ambientes inclusivos que garanticen el derecho a una educación de calidad.	7.1. Elaboración de infografías sobre ER-EPOF-EH que incluyan aspectos sanitario, psicológicos y necesidades educativas especiales.	20 infografías (una por condición de salud) al primer año 50 infografías al segundo año * priorizadas desde el segundo año conforme a la prevalencia de estas en el país detectado por el Registro Nacional de ER-EPOF-EH										
		7.2. Rediseño de formulario en línea de discapacidad escolar aunado a informe médico de situación particular de la persona viviendo con ER-EPOF-EH.	Generación de formulario en línea operativo										
		7.3. Vinculación de las comunidades educativas con las Asociaciones de pacientes para asesorías (visitas, talleres) virtuales o en terreno.	80% Número de asesorías realizadas / Número de asesorías solicitadas por las comunidades educativas										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		7.4. Generación de contenidos para la Plataforma de ER-EPOF-EH referentes a inserción e inclusión escolar.	Edición de al menos un material (escrito o audiovisual) sobre inclusión escolar para la Plataforma de ER-EPOF-EH										
	8. Fomentar la alfabetización y convivencias en diversidad en el ámbito laboral para propiciar ambientes inclusivos.	8.1. Elaboración de infografías sobre ER-EPOF-EH que incluyan aspectos sanitario, psicológicos y necesidades laborales especiales.	20 infografías (una por condición de salud) al primer año 50 infografías al segundo año * priorizadas desde el segundo año conforme a la prevalencia de estas en el país detectado por el Registro Nacional de ER-EPOF-EH.										
		8.2. Implementación de estrategias de gestión del cambio para una mejor inserción e inclusión laboral.	80% Número de asesorías para la gestión del cambio realizadas/ Número de asesorías para la gestión del cambio solicitadas										
		8.3. Vinculación de las Asociaciones de pacientes a asesorías personalizadas virtuales o en terreno.	80% Número de asesorías realizadas / Número de asesorías solicitadas por las comunidades laborales.										
		8.4. Generación de contenidos para la Plataforma de ER-EPOF-EH referentes a inserción e inclusión laboral.	Edición de al menos un material (escrito o audiovisual) sobre inclusión laboral de personas viviendo con con ER-EPOF-EH para la Plataforma de ER-EPOF-EH.										
	9. Alfabetizar en salud a las personas viviendo con ER-EPOF-EH sus familiares y cuidadores sobre su enfermedad, derechos, deberes, beneficios y oportunidades.	9.1. Capacitación en el desarrollo de habilidades y adquisición de herramientas a las personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores, respecto a derechos y deberes, acceso, financiamiento, medicamentos, ayudas técnicas, tratamientos complementarios, acompañamiento, preparación de consulta, beneficios existentes, entre otros.	Al menos una capacitación efectuada tanto a beneficiarios del sistema público como privado en cada Región del País por año.										
		9.2. Generación de cartillas educativas cuando un paciente debuta con una condición de salud ER-EPOF-EH.	Edición y disponibilidad de estas cartillas a solicitud de centros de atención, para al menos 10 ER o EPOF el primer año a incrementar 100% por año.										
		9.3. Generación de respuestas a preguntas frecuentes sobre ER-EPOF-EH para potenciales consultantes al fono Salud Responde, y Plataforma ER-EPOF-EH.	Banco de preguntas frecuentes sobre ER-EPOF-EH y sus respuestas funcionando										
		9.4. Levantamiento de listado de fuentes bibliográficas confiables online para obtener información sobre ER-EPOF-EH.	Listado de fuentes bibliográficas confiables disponible online para obtener información sobre ER-EPOF-EH, en página Minsal y/o Plataforma de ER-EPOF-EH.										
		9.5. Generación de cápsulas educativas de apoyo y contención emocional y psicológica.	Cápsulas educativas de apoyo y contención emocional y psicológica disponibles para consulta a demanda el página de Minsal y/o Plataforma de ER-EPOF-EH.										
		9.6. Difusión a través de equipo de salud tratante sobre la existencia de Asociaciones de pacientes de ER-EPOF-EH. Charlas presenciales o virtuales para profesionales de las distintas regiones del país capacitando sobre su existencia y servicios que prestan las Asociaciones de Pacientes.	2 charlas al año (presencial o en red) para los profesionales de la Salud pública y privada realizadas										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		9.7. Generación de cápsulas de testimonios de personas con ER-EPOF-EH y/o con información médica para ser difundidas en salas de espera de centros de atención médica o medios de comunicación.	20 cápsulas de testimonios de personas con ER-EPOF-EH y/o con información médica para ser difundidas en salas de espera de centros de atención médica o medios de comunicación serán creadas el primer año , con incremento del 20% por año.										
		9.8. Generación de charlas sobre ER-EPOF-EH presenciales o virtuales, que puedan posteriormente ser dejadas para libre consulta en línea en la Plataforma de ER-EPOF-EH.	Al menos 5 charlas sobre ER-EPOF-EH presenciales o virtuales, quedarán para libre consulta en línea en la Plataforma de ER o EPOF cada año.										
		9.9. Capacitación a la personas viviendo con ER-EPOF-EH, sus familiares y cuidadores sobre la importancia de participar en estudios genéticos, compartir esta información en bases de datos internacionales y procesos de asesoramiento genético.	Realización de al menos una charla (presencial o en red) para las personas viviendo con ER - EPOF - EH sobre la importancia de poder compartir esta información genética con bases de datos internacionales para poder avanzar en el conocimiento de este tipo de patologías, así como en el proceso de asesoramiento genético, la cual quedará disponible para consulta a demanda en la Plataforma de ER - EPOF - EH.										
	10. Capacitar a los aliados clave para el cuidado, manejo, acompañamiento e inclusión de personas viviendo con ER - EPOF - EH y sus familias.	10.1. Capacitación a los miembros de las Asociaciones de pacientes en áreas como el tratamiento y protocolos que se encuentran en nuestro país para una condición de salud determinada tales como diagnóstico (estudios enzimáticos, funcionales, genéticos, investigación), tratamiento y seguimiento (GES, Ley de Ricarte Soto, Ley de urgencia, entre otras), derechos fundamentales, comorbilidades; con el fin de que puedan ser agentes de capacitación al interior de sus agrupaciones y de acogida a nuevos miembros.	Jornadas semestrales para agentes aliados de ER-EPOF-EH ejecutadas/ Jornadas semestrales para agentes aliados de ER-EPOF-EH EPOF agendadas.										
		10.2. Generación de programas de capacitación tipo "Cuidador-paciente Experto", que brinde un perfil para acompañar, liderar, promover, educar, contribuir al desarrollo de protocolos de investigación e interactuar con otros líderes del sector para mejorar las condiciones de las personas con ER-EPOF-EH.	Curso anual de capacitación para "Cuidador-paciente Experto" ejecutado										
		10.3. Generación de tarjetas de emergencia por cada tipo de ER-EPOF-EH, que contribuya a mejorar la calidad de atención ante una urgencia médica.	Edición y disponibilidad en línea en Plataforma de ER-EPOF-EH para imprimir a demanda de al menos 20 patologías el primer año, a incrementar el 20% por año conforme a datos de prevalencia del Registro Nacional de ER-EPOF-EH.										
		10.4. Elaboración de un Manual de Consulta sobre ER-EPOF-EH en Chile, para ser publicado en la Plataforma de ER-EPOF-EH. Este manual debiera incluir al menos datos relevantes por patología , datos clave al momento de una urgencia médica, centros hospitalarios para derivación, guía de médicos especialistas en la patología por Región.	Manual de Consulta sobre ER o EPOF Chile publicado en la Plataforma de ER o EPOF.										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		10.5. Generar campaña 2022, con la participación de a lo menos 2 establecimientos educacionales por región, para una Campaña ER-EPOF-EH a nivel nacional e invitarlos a participar y crear iniciativas que puedan aportar a un mejor manejo de la sociedad escolar en la integración.	Número de establecimientos participantes en la Campaña nacional ER-EPOF-EH e informe entregado a oficina Plan ER- EPOF-EH.										
		10.6. Creación de actividades culturales, de educación experiencial y lúdica sobre ER-EPOF-EH.	Generación de al menos un proyecto artístico por año referente a ER-EPOF-EH , que idealmente incluya personas con ER-EPOF-EH.										
		10.7. Creación de la percepción sobre la necesidad de realizar congresos o seminarios/ capacitaciones / cursos Técnicos / Simposios relacionados con ER-EPOF-EH en diferentes áreas en Chile.	Tener por año al menos un congreso o seminario/ capacitación / curso técnico o simposio relacionados con ER-EPOF-EH en diferentes áreas en Chile.										
	11. Generar otros materiales atingentes a capacitación en ER-EPOF-EH para medios digitales disponibles actualmente y/o para Plataforma ER-EPOF-EH.	11.1. Generar información para incluir en la página del Minsal sobre definición de ER-EPOF-EH, así como también su incorporación al listado de enfermedades por orden alfabético https://www.minsal.cl/problemas_orden_alfabetico/ , incorporación del plan nacional de ER-EPOF-EH la sección protección de salud de la página del Minsal	Publicación de la definición de ER-EPOF-EH, así como también su incorporación al listado de enfermedades por orden alfabético https://www.minsal.cl/problemas_orden_alfabetico/ , incorporación del plan nacional de ER-EPOF-EH a la sección protección de salud de la página del Minsal										
		11.2. Generar material educativo diverso sobre ER-EPOF-EH para ser vinculado inicialmente a ventana de la página Minsal y/o a las página http://www.redcronicas.cl/ , que sirva como sitio web educativo público sobre el tema en tanto inicia el funcionamiento de la Plataforma de ER-EPOF-EH.	Publicación de al menos 5 contenidos educativos sobre ER-EPOF-EH inicialmente a ventana de la página Minsal y/o a las página http://www.redcronicas.cl/ , que sirva como sitio web educativo público sobre el tema en tanto inicia el funcionamiento de la Plataforma de ER-EPOF-EH.										
	12. Identificar otras necesidades y estrategias de educación posibles de implementar sobre ER o EPOF en Chile que no hayan sido consideradas en esta mesa.	12.1. Elaboración de un listado de necesidades para la educación de las ER-EPOF-EH considerando las personas con ER- EPOF - EH, cuidadores, academia, autoridades, profesionales/funcionarios de salud, educación, justicia, ciencias sociales, administración, y la comunidad general a través de mesas de trabajo con cada estamento.	En el primer año debieran suceder al menos cinco mesas de trabajo (que incluya al menos: personas con ER- EPOF - EH y familias, salud, educación, justicia y trabajo) para el segundo año se sumarán otras cinco áreas diferentes.										
		12.2. Categorización de las necesidades de los actores, priorizando conforme a su pertinencia, relevancia y disponibilidad de recursos (humanos, económicos, etc.) y creación de planes a desarrollar desde las necesidades seleccionadas según criterio de educación considerando los destinatarios y su entorno. Estos planes deben incluir proceso de implementación, evaluación y posibilidades de mejora una vez sean ejecutados.	Planes diseñados e implementados para educar sobre las necesidades seleccionadas con metodologías especiales conforme a destinatarios y su entorno.										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
	13. Formar profesionales de la salud especialistas en tratamiento de personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas (ER-EPOF-EH).	13.1. Apertura de plazas para especialistas en la red de salud.	Reducir en al menos 20% la brecha de especialistas requeridos por año en el país, de forma tal que en 5 años no exista esta brecha, salvo la generada por acogida a retiro de los profesionales.										
		13.2. Concurso para becas de CONISS y EDF anuales.	100% Número de becas asignadas por CONISS y EDF anuales asignadas/ número de becas a concurso por CONISS y EDF requeridas por año para especialistas para cubrir la brecha de cada una.										
		13.3. Concurso de becas para profesionales de la salud no médicos , que se especialicen en áreas afines con el tratamiento y atención de personas con ER-EPOF-EH	100% Becas asignadas en los concursos para formación de profesionales de la salud no médicos, que se especialicen en áreas afines con el tratamiento y atención de personas con ER-EPOF-EH/ Becas concursables para profesionales de la salud no médicos, que se especialicen en áreas afines con el tratamiento y atención de personas con ER- EPOF - EH.										
		13.4. Apertura de concurso de becas para pasantías en el extranjero en áreas que Chile cuente con un desarrollo menor.	80% de becas asignadas primer año, 100% becas asignadas desde el segundo año										
		13.5. Inclusión en el currículo de formación de profesionales y técnicos de la salud contenidos sobre existencia y cuidados en las ER - EPOF-EH	50% de de las mallas curriculares de carreras técnicas y profesionales en salud en Chile incluirán contenido sobre existencia y cuidados en las ER - EPOF-EH para el año 2023 y se incrementará a razón de 25% por año de forma tal que a 2025 el 100% de las carreras contarán con estos contenidos.										
	14. Capacitar de manera continua al personal de salud que atiende a personas con ER-EPOF-EH en Chile.	14.1. Charlas presenciales y/o en línea por grupos de patologías similares desde la APS hasta los niveles superiores de atención en salud.	80% Número de jornadas de capacitación realizadas / Número de jornadas de capacitación planificadas										
		14.2. Capacitaciones al personal de la salud sobre herramientas en línea disponibles para consulta rápida sobre enfermedades ER- EPOF - EH desde la APS hasta los niveles superiores de atención en salud.	75% Número de jornadas de capacitación realizadas / Número de jornadas de capacitación planificadas.										
		14.3. Alianzas entre Ministerio de Salud, Ministerio de Educación, Ministerio de Ciencias, Asociaciones de pacientes con ER-EPOF-EH, academia e investigadores, para generar los contenidos de las capacitaciones.	Alianza entre Ministerio de Salud y el Ministerio de Educación, el Ministerio de Ciencias, las Asociaciones de pacientes con ER-EPOF-EH, la academia y los investigadores, para generar los contenidos de las capacitaciones.										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		14.4. Vinculación de las jornadas de capacitación continua certificadas a la plataforma de capacitación de funcionarios públicos para su reconocimiento formal dentro de la carrera funcionaria.	100% Número de cursos de capacitación continua certificados reconocidos dentro de la carrera funcionaria/ Número de cursos de capacitación continua generados										
		14.5. Asociar los contenidos de las capacitaciones continuas a portales disponible para su visualización y acceso, como hospital digital o aula virtual del Ministerio de Educación para acceso y capacitación a demanda.	80% Número de cursos de capacitación continua disponibles para visualización y acceso en portales / Número de cursos de capacitación continua generados										
		14.6. Difusión de información sobre ER-EPOF-EH en congresos nacionales (Congreso nacional de enfermedades raras, enfermedades poco frecuentes y huérfanas, congresos de asociaciones científicas y de profesionales).	a) 50% Número de Congresos nacionales de asociaciones científicas y de profesionales que incluyen simposios sobre ER-EPOF-EH/ Número de Congresos nacionales de asociaciones científicas y de profesionales										
			b) Creación del Congreso Nacional de ER-EPOF-EH.										
		14.7. Generación de convenios para estadías cortas de capacitación nacionales e internacionales tanto para profesionales de la salud como para personas interesadas en adquirir conocimientos formales sobre ER-EPOF-EH.	80% Número personas que asisten a estadías cortas de capacitación / número de plazas para estadías cortas de capacitación disponibles										
	15. Crear un Centro Nacional de Formación para el Estudio y Diagnóstico de las ER-EPOF-EH en Chile.	15.1. Levantamiento de prioridades a ser consideradas para ser integradas en las bases del concurso de financiamiento para el CENEPOF, a través de mesas de trabajo de Asociaciones de pacientes, sociedades profesionales afines al tratamiento de personas con ER-EPOF-EH y la academia para el establecimiento de prioridades.	Monografía compendio sobre prioridades a ser consideradas e integradas en las bases del concurso de financiamiento para el CENEPOF, a través de mesas de trabajo de Asociaciones de pacientes, sociedades profesionales afines al tratamiento de personas con ER-EPOF-EH y la academia.										
		15.2. Generación de concurso similar al Instituto Milenio en ER-EPOF-EH, pero con un nivel superior de financiamiento de manera de acercarse al financiamiento que reciben iniciativas similares en países en vías de desarrollo (como México, Argentina y Brasil).	Llamado a concurso para creación del CENEPOF.										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		15.3. Creación de una comisión mixta que incluya la Asociación Nacional de Investigación y Desarrollo (ANID) y de las divisiones del MINSAL relacionadas con el diagnóstico y tratamiento de personas con ER-EPOF-EH para la elaboración de las bases del concurso. Las bases debieran establecer que el Centro no debe realizar sólo investigación de punta y extensión, sino que debe tener una unidad de análisis legal que se vincule con las comisiones relevantes del Congreso Nacional para la asistencia en la elaboración y modificación de leyes que permitan dar mayor protección a las personas con ER-EPOF-EH, dando cuenta del estado del conocimiento de las enfermedades y desarrollo de tratamientos a nivel mundial.	Comisión en funcionamiento.										
		15.4. Llamar a concurso con suficiente anticipación para que la comunidad científica e instituciones académicas se organicen para la generación de propuestas de calidad internacional (1 año de plazo). Con evaluación multietapa de las propuestas mediante un método similar al usado para Institutos Milenio. Selección de una sola propuesta al final del proceso y efectuando seguimiento semestral del progreso del proyecto por parte de la comisión mixta (ANID y MINSAL).	Asignación del fondo para la creación del CENEPOF										
		15.5. Generación de una estrategia mixta de financiamiento del CENEPOF que asegure su solvencia económica y por ende su continuidad. Asegurando recursos humanos, mantención de infraestructura y actualización de equipos.	Inclusión dentro de la ley de presupuesto nacional de una partida fija para el CENEPOF en el ítem contemplado para el Plan Nacional de ER - EPOF – EH y dictación de norma que regule la vinculación de otros fondos públicos y privados al centro.										
		15.6. Desarrollo de medicina translacional en Chile, efectuando estudios a nivel preclínico y clínico de fase 1 y fase 2 en el CENEPOF de potenciales terapias para ER-EPOF-EH transferibles a laboratorios sin ánimo de lucro para su producción permitiendo el acceso a toda la población a terapias de punta.	Al menos un estudio preclínico fase 1 en primer año, y al menos un estudio clínico fase 2 en segundo año										
Registro, Inform. y Vigilancia	1. Diseñar y desarrollar un registro nacional único de ER-EPOF-EH a través del codiseño con actores relevantes del dominio sobre dichas enfermedades, para almacenar información idónea para fines clínicos y de investigación utilizando un registro canónico y extendido.	1.1. Revisión de iniciativa existente en el MINSAL y comisiones previas de ER-EPOF-EH.	100% Número de documentación evaluada/ número total de documentación existente del proyecto desarrollado en el MINSAL.										
		1.2. Establecer mesas de trabajo con actores relevantes para levantar y priorizar los requerimientos necesarios para un registro nacional de ER-EPOF-EH.	10 requerimientos priorizados; 2 reuniones de mesa de trabajo.										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		1.3. Realizar una revisión sistemática de las principales herramientas, y registros en el ámbito nacional e internacional en registros de ER-EPOF-EH.	Revisión de al menos 4 iniciativas internacionales										
		1.4. Investigar, recopilar y mapear experiencias, estándares de información e implementaciones internacionales versus las necesidades de Chile (benchmarking).	Revisión de la experiencia de al menos 4 iniciativas internacionales; Identificación de necesidades aplicables a Chile.										
		1.5. Realizar un análisis de contexto y factibilidad técnico (estándares, interoperabilidad, arquitectura, desempeño, seguridad, escalabilidad) y jurídico-legal (leyes y normativas aplicables, privacidad y seguridad).	Análisis de contexto y factibilidad técnico y jurídico legal realizado.										
		1.6. Evaluar la factibilidad de interoperar con fichas clínicas que se encuentran en las instituciones para el uso de diagnósticos con código OMIM, HPO, CIE10 y/u Orphanet.	Identificación de al menos 3 variables relevantes para el intercambio de información entre fichas clínicas existentes y el nuevo registro; Descripción técnica de los estándares a utilizar para el intercambio de información.										
		1.7. Diseñar un modelo de información con el conjunto mínimo de datos incorporando los requerimientos, las prioridades y las mejores prácticas y estándares.	Variables descritas en el registro.										
		1.8. Desarrollar el registro a través de metodologías de desarrollo de software ágiles para workshops de aplicación y pruebas piloto con actores relevantes para la optimización del registro.	Al menos 3 usuarios con acceso al registro; Al menos 50 pacientes registrados; Al menos 3 talleres realizados.										
	2. Implementar el registro único de las ER-EPOF-EH en instituciones públicas y privadas a nivel nacional para realizar pruebas de validación y mejora.	2.1. Desarrollo y ejecución de un plan de validación en una institución de salud.	Pruebas de funcionalidad realizadas en al menos 2 instituciones; Pruebas de usabilidad realizadas con al menos 3 usuarios; Al menos 2 pruebas de seguridad realizadas.										
		2.2. Diseño y desarrollo de un plan de implementación del registro a nivel nacional.	80% número de resultados cumplidos/ número de resultados esperados										
		2.3. Recopilar la retroalimentación de los usuarios del registro de la implementación.	80% de retroalimentación de los usuarios contestados/ número de retroalimentación de los usuarios recibidos.										
		2.4. Desarrollo e implementación de un plan de mejora continua.	80% número de actividades realizadas; 80% número de resultados cumplidos/resultados esperados; número de retroalimentación de los usuarios que fueron contestados/número de retroalimentación de los usuarios recibidos.										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		2.5. Generar guías informativas que permitan utilizar el registro en las distintas instituciones.	Al menos 1 guía desarrollada; Al menos 10 descargas realizadas; Encuesta de satisfacción a los usuarios que descargaron la guía.										
	Desarrollar y ejecutar un protocolo de buenas prácticas para el uso de la información que incluya: el ingreso, integración, visualización, análisis y extracción de las diversas variables relevantes que apoyen el diseño de políticas públicas, investigación y la atención de personas con ER-EPOF-EH.	3.1. Revisión internacional de buenas prácticas de uso de información de registros similares.	Revisión de al menos 3 países.										
		3.2. Mesas de trabajo con actores relevantes para identificar y priorizar temas a considerar en este protocolo.	Al menos 3 reuniones realizadas con actores relevantes, con sus respectivas actas; 3 temas priorizados a considerar en el protocolo.										
		3.3. Desarrollo de una guía de buenas prácticas para el uso de información del registro que incluya derechos y deberes de los usuarios del registro.	Al menos una guía desarrollada										
		3.4. Publicación del protocolo a la comunidad a través de redes sociales y otros medios.	Al menos 10 descargas realizadas; Encuesta de satisfacción a usuarios que la descargaron.										
	Desarrollar indicadores que permitan una evaluación multidimensional y transdisciplinaria de las ER-EPOF-EH a nivel nacional y territorial para distribuir de manera efectiva y eficiente los recursos.	4.1. Diseño, desarrollo, validación e implementación del plan de vigilancia que permita la identificación de indicadores para una evaluación epidemiológica y ciencia de datos de las ER-EPOF-EH.	Al menos 4 actividades desarrolladas; Indicadores epidemiológicos identificados.										
		4.2. Desarrollo e implementación de un plan de monitoreo basado en el resultado de los indicadores que permita la toma de decisiones a nivel ministerial, instituciones de salud, investigación, academia y asociación de pacientes.	80% Número de iniciativas realizadas basada en los resultados de los indicadores.										
		4.3. Realizar la medición de indicadores que permita la toma de decisiones epidemiológicas.	80% Número de resultado trimestrales obtenidos.										
		4.4. Generar un plan de acción que incluya un plan de mitigación de riesgos y mejora continua basado en los resultados de los indicadores.	Al menos 4 actividades desarrolladas del plan; 2 resultados cumplidos/número de esperados.										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
	5. Fortalecer la investigación científica/clínica sobre ER-EPOF-EH en Chile y potenciales terapias.	5.1. Diseño, desarrollo e implementación de un Plan Nacional de Desarrollo Científico y Tecnológico en ER-EPOF-EH, con plazos, objetivos y financiamiento.	80% de las actividades realizadas; 80% número de resultados cumplidos/número de resultados esperados; Presupuesto asignado para financiar la ejecución exitosa de la iniciativa.										
		5.2. Generación de alianzas intersectoriales entre los Ministerios e Instituciones Estatales afines a las ER-EPOF-EH, las empresas públicas y privadas, las Asociaciones de pacientes y la academia, para trabajar en conjunto para el avance en la difusión, formación, investigación, conocimiento, aplicación e innovación sobre ER-EPOF-EH en Chile.	50% Número de convenios establecidos entre Ministerios e instituciones/Número de convenios vigentes.										
		5.3. Financiamiento de Tesis en el estudio de ER-EPOF-EH a nivel de pre y postgrado para profesionales de la salud, así como profesionales en el área de las ciencias básicas, magisteres y doctorados.	70% Número de Tesis sobre ER-EPOF-EH financiadas / número de tesis sobre ER-EPOF-EH presentadas a financiamiento.										
		5.4. Creación de nuevos fondos de investigación concursables, de duración y montos mayores a los actuales FONDECYT Regulares que permitan la ejecución de proyectos de esta envergadura.	Al menos un fondo en primer año y dos fondos a concurso anual desde el año 2 de vigencia.										
		5.5. Definición de las ER-EPOF-EH como línea prioritaria para los fondos de investigación concursables vigentes.	Al menos un fondo en primer año y dos fondos a concurso anual desde el año 2 de vigencia										
		5.6. Revisión de normativas vigentes referentes a investigación en ER-EPOF-EH con seres humanos en Chile con el objeto de favorecer su participación en investigaciones sobre ER-EPOF-EH tanto nacional como internacional y multicéntricos.	Modificación de Normas sobre la investigación en ER-EPOF-EH con seres humanos en Chile con el objeto de favorecer las investigaciones sobre ER-EPOF-EH tanto nacional como internacional y multicéntricos										
		5.7. Participación de representantes de la sociedad civil, incluyendo de Asociaciones de pacientes, en el diseño, ejecución e interpretación de resultados de los proyectos financiados por esta iniciativa, ya sean extranjeros o nacionales.	70% Número de representantes de la sociedad civil, incluyendo Asociaciones de pacientes, que participan en el diseño, ejecución e interpretación de resultados de los proyectos / Número de proyectos vigentes.										
		5.8. Consensuar una política de investigación con material biológico de seres humanos en Chile que proteja el patrimonio genético nacional y potencie la generación de conocimiento en el país, asegure el buen uso del material, reconozca la participación de científicos/clínicos nacionales y asegure acceso a los resultados. Esta política debiera contemplar reglamentaciones sobre la salida de material biológico y datos del país, su depósito en repositorio nacionales y una regulación para el funcionamiento de dichos repositorios que asegure el acceso equitativo para la comunidad científica nacional e internacional.	Norma sobre el patrimonio genético nacional.										



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II	
		5.9. Establecer un lineamiento para fortalecer la interacción entre Asociaciones de pacientes ER-EPOF-EH, académicos, clínicos y empresas interesadas en financiar estudios preclínicos y clínicos.	Norma sobre fortalecimiento de interacción entre Asociaciones de pacientes ER-EPOF-EH, académicos, clínicos y empresas interesadas en financiar estudios preclínicos y clínicos.											
		5.10. Generar estadías de intercambio de investigadores/académicos a centros de excelencia en el extranjero sobre investigación en ER-EPOF-EH, a través de fondos concursables contemplados para tal fin.	Al menos un concurso primer año y dos concursos desde el segundo año											
		5.11. Reducir aranceles para equipos e insumos de laboratorio.	Publicación en el diario oficial de un Decreto ley sobre reducción de aranceles para equipos e insumos de laboratorio.											
Protección e inserción social.	1. Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades de mayor comunicación e información en el área de inserción social.	1.1. Creación de campañas comunicacionales sobre las enfermedades poco frecuentes y beneficios a los que puedan acceder personas con ER, EPOF, EH y sus cuidadores	Al menos 4 campañas comunicacionales (Programas de alimentación para personas con enfermedades poco frecuentes Programas de rehabilitación en el ámbito psicosocial Educación en sistemas de adaptabilidad del hogar Educación en temas de delegación o relevo del cuidado de una persona con enfermedades poco frecuentes (ejemplo programa postrado, Ca hospitalización, Teletón).											
		1.2. Fomentar la inserción e inclusión para personas con ER, EPOF-EH.	Al menos una reunión semestral con cada departamento definido para trabajos de programas de inclusión.											
		1.3. Realización de charlas a la comunidad a través de municipalidades y otros	6 reuniones (charlas) concretadas en el año 1; 8 reuniones (charlas) concretadas en el año 2; 10 reuniones (charlas) concretadas en el año 3.											
		1.4. Creación de programas sobre enfermedades poco frecuentes en las empresas	100% Programas ejecutados / programas evaluados											
		2. Desarrollar recomendaciones respecto a las necesidades en el ámbito laboral para cuidadores y personas con ER-EPOF-EH.	2.1. Creación de seguro laboral (sin edad límite, ampliación Ley SANNA), seguro para exámenes y otras alianzas estratégicas y generación de políticas de flexibilidad laboral.	Al menos una reunión realizada con cada departamento definido) concretadas para creación de seguros y flexibilidad laboral.										
		2.2. Creación de carnet de Cuidador (priorización en atención tanto público y privado, atención preferente, postulación a bono, beneficios laborales y educacionales, preferencia en programas para ER-EPOF - EH, capacitaciones de oficio, teletón), vincular con sistema de registro.	100% N° Carnet de cuidador solicitados / N° cuidadores solicitantes que cuentan con carnet de cuidador.											



Línea estratégica	Objetivo	Iniciativa	Meta	2021 I	2021 II	2022 I	2022 II	2023 I	2023 II	2024 I	2024 II	2025 I	2025 II
		2.3. Fomentar la Responsabilidad Social Empresarial (RSE) y facilitar incentivos a mecanismos para que las empresas públicas y privadas pueden generar acciones en ayuda a las personas con enfermedades raras o poco frecuentes, sus familias y cuidadores	Mecanismos de facilitación: a) Subsidio empresa implementado y en ejecución. b) Protocolo proceso licencias médicas elaborado y en ejecución; Protocolo de ayudas programas de mnisteriales elaborado y en ejecución.										
	3. Desarrollar propuesta y programa respecto a la protección del derecho a educación de personas con ER – EPOF -EH.	3.1. Creación de protocolos de continuidad educacional y cupos especiales para personas con ER – EPOF – EH.	100% N° Instancias concretadas (reuniones con cada entidad definida) para la creación de protocolos de continuidad educacional y de cupos especiales para personas con ER-EPOF-EH.										
		3.2. Implementación de flexibilidad en horario o clases online, contar con profesor guía, realización de exámenes adaptados para personas con ER, EPOF, EH.	Normativas/ acuerdos/ protocolos implementados que regulen la flexibilidad horaria, realización de exámenes adaptados y apoyo de profesor guía para personas con ER, EPOF y EH.										
		3.3. Creación de protocolos para autocuidado, acceso a programas de inclusión escolar y guías de subvención para establecimientos educacionales.	Protocolos creados e implementados de autocuidado (alimentación y medicamentos); acceso a programas de inclusión escolar (PIE) y guía subvención para establecimientos.										
		3.4. Creación de programas asistenciales para autocuidado.	Programa de guía asistenciales y programa de autocuidado implementado.										
	4. Desarrollar propuesta de resguardo del patrimonio y pensiones para personas con ER, EPOF, EH y sus cuidadores.	4.1. Fomentar la protección de los bienes para que no sean factibles de embargar y se encuentren amparados en la CPE, en el artículo 23 y 24, se realice la aplicación del art. 18, donde se establece el derecho a percibir una pensión digna.	Al menos una reunión de trabajo con Poder Judicial										
		4.2. Resguardar aplicación del código civil, que protege el derecho de propiedad y aplicación del Código y procedimiento civil, (en una categoría de igualdad de los interdictos viendo caso a caso)	Al menos 1 reunión con entidad atingente para resguardar la aplicación del Código Civil y Código de Procedimiento Civil										
		4.3.Fomentar una reforma de protección para que las pensiones se le otorguen al duplo de los por vejez y que puedan ser cobrados en ocasiones por sus cuidadores o bien por los mismos pacientes con ER- EPOF-EH.	Pensiones otorgadas al duplo; Beneficiarios con ER, EPOF; EH y cuidadores que acceden al duplo.										
		4.4. Creación de manual o protocolo para agrupaciones de pacientes para orientación de sus afiliados.	Protocolo creado y al menos 5 organizaciones de pacientes capacitadas.										

ANEXOS

ANEXOS

ACTAS DE LAS COMISIONES DE TRABAJO

COMISIÓN RECTORÍA, REGULACIÓN Y FISCALIZACIÓN

ACTA N. 1

21 de enero de 2021

I. Temas tratados

Declaración de intereses

Se inicia la primera reunión de esta comisión con la discusión de la necesidad de tener una declaración de intereses de todos los participantes de modo de transparentar y abordar los potenciales conflictos de interés. La Sra. Patricia Kraemer y el Sr. Juan Francisco Cabello coordinarán con Gerardo Bascuñán la implementación de un formato de declaración de intereses, ya sea el utilizado en la LRS, el MINSAL, o una conjunción de ambos que sea ad-hoc a esta instancia. En particular, se hace referencia a la industria farmacéutica, así como a la de dispositivos médicos, donde las compañías solo deben participar a través del gremio y no cada compañía en forma individual.

Administrativos

En el ámbito administrativo, Gerardo Bascuñán es el coordinador de esta comisión. Se elige por unanimidad como secretaria ejecutiva de la comisión a Ana Leikin, quien tiene vasta experiencia en actuar de secretaria ejecutiva de instancias en torno a organizaciones de pacientes.

Como colaboradora en la ejecución del acta de esta reunión se asignó a Mariela Formas.

El acta de cada sesión deberá estar disponible con al menos 24 horas antes de la siguiente sesión, a fin de ser revisada con un día de anticipación y aprobada al inicio de la sesión siguiente.

Respecto de los plazos de trabajo de la comisión se espera tener un estado de avance para el viernes 29 de enero.

Discusión respecto del diagnóstico y el enfoque de la comisión.

Gerardo Bascuñán inicia la discusión de fondo con la necesidad de responder la siguiente pregunta: ¿Por qué el Estado debe desarrollar e implementar políticas públicas con un enfoque especial en enfermedades poco frecuentes?

Así mismo señala que sería interesante discutir cuáles son las necesidades que identificamos respecto del área regulatoria y cuáles son las oportunidades identificables para solucionar estos problemas y necesidades, así como priorizarlas. Esto servirá de base para la definición de los objetivos de la comisión.

Ante la pregunta se discuten distintos enfoques de cómo abordar el punto de partida en torno a los desafíos de la comisión:

Uno de los enfoques discutidos dice relación en el análisis de las brechas que tenemos como país respecto de la legislación y normativas internacionales exitosas sobre enfermedades poco frecuentes, considerando la evidencia externa respecto de los instrumentos regulatorios que permiten disminuir las brechas existentes en los distintos ámbitos, como capacitación de especialistas, protección de datos, discriminación y desigualdad, tiempos y acceso a los procesos diagnósticos, y acceso a tratamientos, entre otros.

Otro enfoque es el análisis de las necesidades bajo las que han surgido las regulaciones (leyes o planes) en el ámbito externo, donde existe evidencia de que estos procesos regulatorios han surgido en base al análisis de necesidades evaluadas en un determinado momento de los países y que es relevante tener el aprendizaje de estos procesos que han ido evolucionando de acuerdo a las dinámicas de la ciencia y los países, como caso de ejemplo es Francia que parte con su legislación el año 2001, y ha tenido más de cuatro evoluciones de sus planes para enfermedades poco frecuentes.

En este sentido hay consenso de que es necesario tener claridad de las regulaciones y normativas que ya existe en Chile respecto de enfermedades poco frecuentes, para poder construir desde esta base.

También se señala que una de las necesidades o problemas que surgen en torno a las brechas mencionadas en la discusión, es en efecto la falta de regulación en temas como: investigación, comercialización, ética, y redes de derivación, entre otras.

Hay consenso en la necesidad de un plan nacional, con plazos y tiempos, a corto, mediano y largo plazo adaptado a nuestra realidad nacional, priorizado de acuerdo con los problemas y necesidades detectados.

Se hace mención también al modelo español, que aborda a través de un registro con dos polos, geográfico-familiar y de especialidad, que permite referir a especialistas de referencia, acceso a programas de investigación, y círculos de pacientes. Lo que ha permitido también identificar problemas poblacionales específicos.

Por otra parte, se hace hincapié en que al observar el desarrollo de los respectivos planes en los países de referencia no se pierda precisión, y se establezca el foco en estrategias regulatorias de nivel medio.

Rectoría, regulación y fiscalización.

Se discute la necesidad de alinear el entendimiento de los participantes sobre rectoría, regulación y fiscalización. Rectoría, será entendido como gobernanza, por una parte, y criterio y estándares de calidad en la atención de pacientes, así como orientaciones técnicas, guías clínicas y protocolos.

Fiscalización, se refiere a procedimiento de fiscalización para las normas legales y protocolos que se definan.

Plan nacional o Ley sobre enfermedades poco frecuentes.

La estrategia de la comisión es avanzar en una estrategia escalonada, similar a lo realizado en el plan de cáncer, que incorporó en el plan el diseño de la ley. Donde, el primer paso es la propuesta de diseño de un plan nacional de EPF, que al tener presupuesto ministerial asignado permite dar continuidad y estabilidad ante cambios de administración o gobierno, puesto que establece un procedimiento, una comisión, la periodicidad para su actualización y para su ejecución. Por lo que, aunque no tengan un reconocimiento legal perdura en el tiempo.

También se debe abordar en la comisión el impacto de las regulaciones y proyectos de ley actualmente en discusión que impactan el entorno de las enfermedades poco frecuentes, así como el impacto que tendrán en otras políticas sanitarias las propuestas que surjan de esta comisión.

Por último, se hace mención a la guía de APEC sobre EPF, que en base a la evidencia internacional, entrega los elementos clave a incluir en los planes de enfermedades poco frecuentes a desarrollar por los países miembro de APEC.

ACTA N. 2

28 de enero de 2021

Del análisis de legislación comparada:

La reunión se inicia con la palabra del señor Gerardo Bascuñán quien da pie a la presentación de la doctora Francisca Rodríguez quien parte con cifras del plan de enfermedades raras francés; luego, se habla de la selección de los países que participan de la comparación, a saber: México, Colombia, Perú, Argentina, España y Francia. Se comenta respecto a las definiciones de cada país y los listados de patologías que en ellos se menciona, la capacidad e importancia de definir criterios y de crear un plan o programa de enfermedades poco frecuentes. Muestra elementos de la ley colombiana ejemplificando los aspectos destacables, y de la ley peruana que define un plan nacional de EPF. Respecto a los planes, ellos abordan una definición, prevalencia, screening, diagnósticos, red de atención y awareness. Como comentario el Dr. Cabello menciona que es importante mirar lo que se ha hecho y aprender, sin tratar de copiar. El Sr. Rodrigo Moreno menciona que es el diagnóstico y tratamiento precoz donde hay que poner el foco. El Sr. Dino Sepúlveda hace énfasis en las variables que diferencian a los Estados que se mencionan. También comenta la importancia de asociarse con otros países para aprovechar experiencias y tener una programa chileno y la importancia de la adhesión de Chile a Orphanet. Además se puntualizó la importancia de definir plazos para la concreción de hitos en un plan de EPF. Para el Dr. Cabello, el diagnóstico genético tiene dos puntos clave: primero, lo internacional y sus certificaciones a través de laboratorios y segundo los cambios de los genes que se estudian durante los exámenes.

Evaluación económica en salud: criterios para su aplicación en EPF

La señorita, QF., Camila Quirland presentó sobre la contrariedad que implica usar análisis de costo/efectividad en EPF y comparación entre Chile y el resto de la OECD, centrándose en describir cómo ellos han resuelto la cuestión de la eficiencia del gasto en salud, mejorando el acceso a los medicamentos huérfanos para los pacientes. Desde que el medicamento se diseña, son muchas etapas en las que los sistemas de salud pueden hacer cosas para mejorar el acceso: diseño, desarrollo, aprobación regulatoria, decisión de cobertura, disponibilidad en los prestadores y, finalmente, acceso del paciente. Instrumentos formales, mecanismo de financiamiento para medicamentos huérfanos, incentivos para el desarrollo y aprobación regulatoria, modificación en los procesos de decisión de cobertura en EPF, modificación en los centros de servicios, existencia de guías

clínicas estandarizadas y mecanismos específicos de cobertura. La mayoría de los países OECD desarrollan mecanismos formales que articulen todas las acciones mencionadas, desarrollando normativas para ello. Para saber cuantos recursos necesiramos, primero debemos dimensionar el problema.

Definiciones metodológicas:

La siguiente reunión es el lunes 01 de marzo, de 12:00 a 13:30; para luego volver a las reuniones de los jueves. En la siguiente sesión expone el Sr. Juan Alberto Lecaros, sobre legislación a nivel nacional y por parte del Sr. Gerardo Bascuñán, sobre el plan de acción APEC. Quedamos en acuerdo de identificar las necesidades para crear los objetivos específicos del documento a resolver. El Sr. Víctor Rodríguez solicita espacio para presentar sobre las necesidades de los pacientes en la sesión del 01/03. No habiendo otros temas que tratar se da por terminada la sesión.

ACTA N. 3

1 de marzo de 2021

I. Temas tratados

1.- Exposición Gerardo Bascuñán sobre Pilares APEC

El plan de acción sobre Enfermedades Raras de APEC nace de una conferencia que se celebró el 2017 donde se presenta una iniciativa para la creación de un plan para enfermedades raras en las economías que pertenecen a APEC.

Durante el año 2018 se realiza un proceso de consultas a organizaciones de pacientes para complementar este plan de acción. Ese mismo año en Beijing se realiza un diálogo sobre EPOFs y los estados colaboran con el plan de acción con una mirada para el año 2025.

Las economías apuntan a mejorar la inclusión económica y social de las personas afectadas por este tipo de enfermedades alineando políticas públicas de los estados, apoyar la implementación de mejoras prácticas probadas en EPOFs y promover la colaboración multisectorial y de los pacientes.

Este plan está sustentado en 10 pilares con 3 objetivos cada uno, pero a esta comisión le competen dos:

Pilar 1: Definir EERR y productos huérfanos con políticas y procesos:

La mayoría de las economías de APEC establece una definición de EERR con tasas de prevalencia e incidencia, pero ellas varían entre los distintos países. Para evitar una definición amplia basada en prevalencia, APEC señala que hay estados que han elaborado listas de enfermedades raras que deben actualizarlos mediante procesos claros y transparentes.

Para la definición se debe considerar también no solamente la prevalencia e incidencia, sino que la gravedad y la disponibilidad de tratamiento.

Los 3 objetivos de este pilar son:

- i) tener definición oficial para enfermedades raras que sirva de base para marcos regulatorios;
- ii) establecer un proceso transparente para revisar regularmente la definición de enfermedades raras con aporte de todos los actores; y
- iii) establecer políticas y protocolos adecuados de evaluación de productos huérfanos.

Pilar 10: Priorizar la política integral de EERR

Se indica que sin una definición clara es difícil asignar recursos y diseñar políticas públicas de EERR. Acá se sostiene que las organizaciones de pacientes son cruciales en este diseño porque son el capital político a través del cual se puede visibilizar estas enfermedades y porque promueven la priorización política de ellas. Los 3 objetivos de este pilar son:

- i) desarrollar y publicar planes no vinculantes, pero integrales de todo el gobierno y de mediano y largo plazo en cada uno de los contextos nacionales;
- ii) contar con disposiciones legislativas integradas para eerr en otras áreas de la legislación fuera de la atención médica; y
- iii) promulgar leyes, políticas o mecanismos exigibles que abarquen disposiciones sobre el diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras.

2.- Transparencia

Alejandro Andrade, en alusión al rol de las organizaciones de pacientes que releva APEC, indica que sería positivo que se avanzara en algunos puntos en que las organizaciones van más atrás, como por ejemplo, las

disposiciones de la Ley de Fármacos II y la visibilización de la transparencia y confianzas públicas. El mismo punto es sostenido por Mariela Formas en cuanto a incluir a las organizaciones de pacientes como sujetos pasivos como aporte de este grupo de trabajo.

3.- Protección de datos sensibles de personas con Enfermedades Raras

Juan Alberto Lecaros muestra su preocupación respecto a la protección de los datos personales y sensibles de la población con enfermedades raras.

4.- Orphanet

Se discute sobre la utilidad de usar el recurso de Orphanet como listado de enfermedades raras, y el dr Cabello plantea la posibilidad de poder invitar a Romina

Armando, la gestora de Orphanet para Argentina, como modelo de país que ha sido incluido en esta base de datos europea.

ACTA N. 4

8 de marzo de 2021

Reordenamiento del documento final:

La reunión se inicia con la palabra del señor Gerardo Bascuñán quien presenta una nueva estructura para el desarrollo del documento final de diagnóstico, quedando éste de la siguiente manera: a.- Estado actual de la legislación nacional sobre EPF, en materias de: protección financiera para diagnóstico y tratamientos, definición del término EPF, normas de derecho de pacientes y participación ciudadana y, finalmente, sobre drogas huérfanas., b.- Estado actual de planes y políticas sobre EPF, experiencia comparada, tanto en legislaciones, planes y programas de diferentes países y sus conclusiones. Sobre el tema, también se discutió bastante el problema de la definición de EPF y cómo debe ser distinta a las del resto de los países. Además, es bueno recordar que en materia de EE.RR., hablar de epidemiología es muy diferente que hacerlo en patologías más comunes. Esto porque la epidemiología que más interesa en EPF es aquella que nunca se podrá conseguir, cuestión que debe quedar explícita en el documento., c.- Legislación en materia de derechos de los pacientes o usuarios en salud, con participación ciudadana: una revisión a la Ley 20.584, 20.609, 20.422, y los mecanismos de participación ciudadana que considera la Ley 20.850., Además, en materia de drogas huérfanas, se declare la inexistencia de una legislación y se explicita que la Ley Ricarte Soto no es una ley de enfermedades huérfanas. Se menciona la importancia de las experiencias francesa -con su plan nacional de enfermedades huérfanas- y la española con la geo referencia y lo importante que ha sido el bio banco y repositorio de muestras que permiten aumentar la investigación, ligadas a las universidades y cómo se deben reglamentar. El screening ampliado como herramienta de diagnóstico neonatal a nivel local y se trate debidamente en enfermedades metabólicas. La siguiente reunión es el lunes 15 de marzo, de 12:00 a 13:30; para abordar objetivo general y específicos del documento de diagnóstico final.

ACTA N. 5

15 de marzo de 2021

Avances en documento final.

Gerardo Bascuñán refiere que la reunión tiene como objetivo presentar el estado de avance del documento, en el cual se ha trabajado en el diagnóstico en base a los aportes realizados por las personas que participan de la comisión. Se ha subido un documento llamado "Informe de la Comisión de Rectoría y Regulación y Fiscalización", el cual se irá actualizando. Aún está en proceso de elaboración.

El informe tiene el esquema definido: Diagnósticos; Legislación nacional EERR o poco frecuentes; protección financiera; definición EERR y poco frecuentes; derechos y participación ciudadana; drogas huérfanas; planes o políticas nacionales; experiencia comparada; y conclusiones. Después se van a definir; objetivo general; objetivos específicos e indicadores de proceso. Además, se incluyen los anexos que son los documentos con los que se han trabajado, además de las actas de las reuniones sostenidas.

En la sección diagnóstico se hace un contexto de lo que hablamos cuando nos referimos a EERR o poco frecuentes. Hay datos epidemiológicos que se van a incluir cuando se tenga el aporte del Ministerio de Salud. En legislación nacional se hace mención a que no tenemos una legislación específica, pero se hace referencia a aquellas normativas relacionadas. En relación con la protección financiera, se mencionan algunas patologías que están incorporadas en el GES y Ley Ricarte Soto. Se señala listado de patologías y los problemas que existen con la Ley Ricarte Soto y las brechas de cobertura. Luego se hace mención de que no se cuenta con una

definición de EERR y poco frecuentes; definiciones internacionales y cómo impacta el no tener esta definición. Se realiza una propuesta de criterios que se deben incorporar a esta definición en nuestro país.

Luego, en materia de derechos y participación ciudadana, se nombra la Ley 20.584; qué es lo que regula cuál es impacto en EERR. La Ley 20.609 que establece medidas contra la discriminación. La Ley 20.422 sobre igualdad oportunidades e inclusión de personas con discapacidad. Luego, en relación con la participación ciudadana la Ley 20.500, y las normas de participación ciudadana que establece la Ley Ricarte Soto. Luego se señala la brecha en esta materia y cómo se tiene involucrar la ciudadanía. Así se da cuenta del trabajo realizado.

Fernanda Pérez refiere que más allá de lo técnico del documento, este tipo de conversaciones y la formulación del documento es un sueño que se está haciendo concreto para las personas de agrupaciones de pacientes. El impacto potencial de este documento es muy grande y agradece ser parte de esto. Rodrigo Moreno agrega que estas enfermedades no afectan solo al paciente, sino que a su familia. Se debería considerar apoyo económico a las familias de niños y niñas con enfermedades crónicas. Considerar traslados, medicamentos. Gerardo Bascuñán refiere que en el documento está la mención a la necesidad de protección social de los pacientes y de su familia.

En la última reunión se acuerda realizar aportes al formato al Plan de EERR, de manera de definir objetivos generales y específicos.

Fernanda Pérez solicita presentar PPT con el contexto de los datos epidemiológicos, de manera de entender el contexto de los datos chilenos. Antecedentes relevantes estudio: Primer Catastro EERR en Chile. Las variables: salud biopsicosocial (edad, sexo); economía y enfermedad; bienestar. Entre los resultados, se logran pesquisar 3 grandes puntos: *odisea diagnóstica*; *acceso a genetista y diagnóstico molecular* y *tratamiento de alto costo*. Siempre se piensa que son niños, pero hay muchas personas de 18 años y más. Mayor registro de mujeres afectadas. Muchos de ellos tienen un segundo afectado en el grupo familiar con la misma condición. Se hace georreferenciación de los casos, con mayor registro en Región Metropolitana. Encuesta familiar, más de la mitad de ellos presentaba otro afectado en el grupo, lo que genera mayor carga a las familias. De los años de espera del diagnóstico; predomina el grupo que se diagnostica dentro de 3 años. Un grupo espera de 4 a 21 años. Los pacientes que están en la zona central: 12 meses a 3 años. En los extremos: podía pasar hasta 11 años.

Gerardo Bascuñán propone realizar una lluvia de ideas en torno a los objetivos específicos, que sistematizará y hará una propuesta en la próxima reunión.

María Inés Romero refiere que los datos presentados relevan lo poco que se sabe del tema y que sería bueno saber los avances de la comisión de registro, ya que es algo difícil de implementar y entrega la magnitud del problema, necesario para planificar. Fernanda Pérez refiere que efectivamente el registro debe ser el punto de partida, además de aumentar la educación de pregrado en torno a la sospecha y detección de estas patologías.

Rodrigo Moreno refiere que este año se ha limitado la formación de especialistas que se relacionan con estas enfermedades, como genetistas y neurólogos. En este minuto son alrededor de 20 genetistas a nivel nacional, que se distribuyen entre Valparaíso y Puerto Montt, además de no tener acceso a enfermedades moleculares ni detección de enfermedades metabólicas. El libro de EERR es una encuesta de los que sobrevivieron; muchos pudieron sufrir muerte súbita sin saber que padecía una EERR. Por eso es necesario el screening ampliado, para evitar secuelas y muertes. Se está llegando tarde a las personas y a sus hermanos, no hay manejo de la recurrencia en otro hijo.

Alejandro Andrade agrega que la comisión de registro ha avanzado bastante bien. Plantea que más allá de objetivos, se puedan incluir palabras clave en la redacción propia del informe; protección, diagnóstico, cobertura, universalidad, diagnóstico precoz, oportunidad, drogas huérfanas. Fuera de los objetivos, consulta si se ha hablado de algún mecanismo de resolución de conflictos de cobertura de manera oportuna. Por ejemplo, que pueda interceder y de respuesta inmediata a personas que necesitan insumos o medicamentos de manera urgente.

Mariela Formas plantea la problemática de la reducción de especialistas, que iría en contra de los objetivos planteados en este grupo, y que este plan requiere de las competencias de especialistas que estarían restringidos. Gerardo Bascuñán refiere que es una decisión que debe pasar por el Ministerio de Salud y Ministerio de Hacienda; pueden colaborar en generar los puentes necesarios, sin embargo, no es de su resolución.

Ana Leikin refiere que, en relación con la Ley Ricarte Soto, que una EPOF no implica necesariamente un tratamiento de alto costo, y un tratamiento de alto costo no es necesariamente una EPOF. Gerardo Bascuñán refiere que esto está en el documento.

José Luis Valenzuela, refiere desde la industria, que los costos, por los avances en informática, ha permitido que los costos de test disminuyan y que lo sigan haciendo. Probablemente la dificultad va a estar en las personas que puedan recibir esa información y la lleven a un diagnóstico, por lo que es fundamental contar con especialistas en genética y avanzar en la telemedicina. Alejandro Andrade, en la misma línea, dice que la falta de especialistas juega en contra en cualquier planificación que se realice, y que deben una correcta distribución en el territorio. Además de centros de investigación que se distribuyan en distintos nodos de interés.

Gerardo Bascuñán refiere que muchos de estos aspectos forman parte de otras comisiones y que es importante centrar el trabajo en los objetivos en materia regulatoria. Uno de ellos es algún sistema de protección financiera más allá de la Ley Ricarte Soto u otros mecanismos de financiamiento. Marie Claire Dablé refiere que se debe

incluir, más allá de la universalidad, aspectos específicos de quiénes acceden, a qué prestación y cómo; con una comisión médico-científica o mediante otra estrategia. Juan Alberto Lecaros coincide en que el desafío es plantear objetivos para instrumentos en tres pilares: rectoría, regulación y fiscalización. En términos de rectoría falta definir qué tipo de organismo estará a cargo de la implementación de este plan nacional. Por otra parte, en términos de fiscalización, debe establecerse un mecanismo para cada objetivo específico.

Rodrigo Delgado plantea que una de sus propuestas es la creación de un comité que evalúe una vez al año cómo funciona el plan. La misma definición de EERR o poco frecuentes debe ser operativa y no limitante. Hay muchos problemas que solucionar que van más allá del interés político. Gerardo Bascuñán refiere que la labor del equipo parlamentario es ser un facilitador de las necesidades de la sociedad civil. Se entregará una propuesta de plan al Ministerio de Salud, y es esa cartera quien decide si lo implementa o no. El plan es diferente a la Ley Nacional del Cáncer; el plan va más allá. Lo que se proponga en la comisión puede ser distintas normas y qué vacíos deben ser subsanados. Qué organismos deben estar involucrados para implementar el plan, y en cada objetivo se deben identificar los organismos responsables de la ejecución de los objetivos.

Marie Claire Dablé refiere que un objetivo principal es el registro. Que las acciones están planteadas muy en lo macro, y que se deben especificar las acciones. Gerardo Bascuñán refiere que existe una comisión para esto. Una propuesta puede ser la creación de una entidad externa (“instituto”). Alejandro Andrade refiere que tenga acciones específicas que ayuden a identificar y abordar las brechas. Juan Alberto Lecaros refiere que se debe definir el diseño institucional de quién va a implementar el plan. La regulación está más avanzada. La fiscalización se puede distribuir en distintas entidades. El tema de ciencias puede dejarse a una comisión experta.

Gerardo Bascuñán hará una propuesta para la próxima reunión.

María Inés Romero solicita sacar del documento la palabra paciente, y en vez de eso hablar de personas con EERR o poco frecuentes.

José Luis refuerza el tema de la formación de especialistas. Al hablar de rectoría, sería importante involucrar a Universidades Públicas para trabajar en programas de formación de médicos genetistas.

El viernes es probable se realice reunión ampliada donde MINSAL realizará una presentación.

ACTA N. 6

22 de marzo de 2021

I. Temas tratados

1. Gerardo Bascuñán abre la sesión comentando sobre la reunión del viernes 19.3.21. con el Ministerio de Salud a través de Dino Sepúlveda sobre los resultados de una encuesta que realizó el Minsal sobre la situación actual concentrada en los genetistas clínicos que existen en la actual red asistencial de salud y también expuso alguna información sobre la experiencia comparada sobre EPOF. Indica que para los que no pudieron participar de dicha reunión el audio de dicha reunión está en la carpeta de google drive de la comisión.

Loreto Fuentealba no envió el acta de la última reunión y se espera que durante esta semana la pueda enviar. El acta de la presente reunión la elaborará Mariela Formas.

2. Discusión sobre la propuesta

La idea de esta reunión es formular una propuesta sobre los objetivos generales y específicos en base a las sugerencias que han surgido en las últimas reuniones, las que fueron sistematizadas por Gerardo en la siguiente propuesta de Plan:

Objetivo General:

- Fortalecer la rectoría, regulación y fiscalización de aquellos ámbitos relacionados a las enfermedades raras o poco frecuentes asegurando la calidad de los procesos clínicos establecidos para diagnóstico y tratamiento de personas con dichas enfermedades, así como el aseguramiento de los aspectos técnicos y del funcionamiento de los equipos que permitan asegurar la calidad de las atenciones otorgadas a las personas.
- Realizar acciones que permitan el cumplimiento de dichos objetivos a través de modificaciones legales, definición de criterios y estándares de calidad de servicios, recursos humanos, centros de referencia para la atención de personas con enfermedades raras o poco frecuentes, elaboración de normas, orientaciones técnicas, guías clínicas, protocolos y reglamentos y el desarrollo de actividades de monitoreo y fiscalización que aseguren el adecuado cumplimiento del marco normativo legal.

Gerardo Bascuñán abre el espacio para comentarios sobre esta definición de objetivo general. Uno de los enfoques opina que el segundo objetivo general hace referencia a la definición de RRHH, centros de referencia y considera que eso debería ir en provisión de servicios, a la vez que queda muy redundante en la definición del

objetivo, a lo que Gerardo comenta que lo incorporó porque uno de los objetivos específicos de esta comisión es la definición de criterios y estándares y forma parte de alguna manera del ámbito normativo de los objetivos que engloban esta comisión.

Otra posición (DIPRECE) considera que aunque sea un poco redundante lo mantendría, en razón a la importancia de que se cumplan los estándares y los requisitos que se han definido en las normas, guías y protocolos.

Adicionalmente, Francisca Rodríguez indica que es un poco largo lo que hace difícil entender el objetivo en particular, por lo que sugiere fijar un objetivo general con objetivos específicos separados según el nivel, y que faltan áreas, por ejemplo en rectoría falta definir cuáles son la normativa y en cada uno de los ámbitos, que ámbitos, en qué queremos incidir con este fortalecimiento de la rectoría, regulación y fiscalización más allá de la calidad de la atención, el potenciar la investigación, cómo la rectoría logra que haya más desarrollo de investigación en esta área, un acceso más expedito al screening, al diagnóstico, a los tratamientos, cómo la normativa logra que las decisiones de lo que se va a cubrir esté respaldada por la evidencia, etc. Comenta que en otros países hay regulaciones específicas que promueven el desarrollo en investigación, centros de investigación, el acceso más temprano a las diferentes intervenciones, la generación de un plan, etc.

Por otro lado, a otra postura le preocupa que en el “fortalecer la rectoría, regulación y fiscalización de aquellos ámbitos relacionados a las enfermedades raras o poco frecuentes” no se especifica qué ámbitos (psicosociales, económicos, coberturas, etc.), y a continuación “asegurando la calidad de los procesos clínicos establecidos para diagnóstico y tratamiento” le parece que corresponde a Normativa y Protocolo, es decir, se va a generar normativa al respecto o ya existe, se van a establecer pautas para esto?. Indica que una cosa es lo que queremos y lo otro es cómo se debería hacer, qué estándares queremos cumplir, con normas que ya están o hay que crear nueva normativa o mejorar la existente, por lo que se requeriría un diagnóstico para revisar lo existente y partir desde allí.

Gerardo Bascuñán subirá la propuesta al drive, para que los participantes puedan materializar sus comentarios y ediciones, pero la idea de esta reunión es generar un diálogo y discusión de estos puntos.

Se consulta cuál es el verbo rector para el objetivo general, ya que se entiende que este objetivo tiene que dar cuenta del diagnóstico que ya hay y que el desafío ahora sería generar un marco normativo de distintos rangos o niveles, más que fortalecer uno pareciera que ya hay algo a lo cual se le puede añadir más rigor o extensión.

Hay consenso en modificar el verbo de la primera parte del objetivo “fortalecer” por “establecer” o “generar el marco normativo que regula la rectoría, regulación y fiscalización”, y en que la segunda parte del objetivo general desarrolle los objetivos específicos, que Gerardo Bascuñán distribuyó en 3 grupos: generación de criterios y estándares; adecuación y modificación de normas y regulaciones; y fiscalización.

Hay consenso en que hay que partir de lo macro para continuar con lo micro, definiendo en primer lugar el objetivo general para luego ir bajando a los objetivos específicos.

Gerardo Bascuñán propone seguir viendo en el trabajo post reunión un reordenamiento de los objetivos para poder avanzar en la reunión.

En relación a rectoría está considerado la gobernanza y estandarización en términos generales, sin embargo aún nadie ha propuesto algo concreto en relación a ello, frente a lo que otra postura indica que el Minsal debería ser el ente rector a cargo de generar este Plan, y este comité aportar identificando las enfermedades raras que ya se están tratando, las que se puedan comenzar a tratar pero que tienen problemas de diagnósticos y las que incluso a nivel internacional aún no han tenido diagnóstico.

Gerardo Bascuñán pone como ejemplo la Ley Nacional del Cáncer para construir una propuesta estructuralmente similar, y aclara que respecto de cada objetivo específico esta comisión va a identificar a un ente u órgano responsable. Sin perjuicio de ello, es importante establecer un responsable de la evaluación y fiscalización constante del cumplimiento de los objetivos del Plan Nacional sobre EPF, que vaya articulando a los distintos organismos responsables para que efectivamente se vayan cumpliendo las metas que vayamos proponiendo.

En materia de educación y modificación de normas y regulaciones, se establece como objetivo:

1. Establecer una definición de enfermedades raras o poco frecuentes que sea aplicable en la legislación interna y en planes y programas que se implementen y ejecuten;
2. Crear un sistema de protección financiera que garantice el acceso a diagnósticos y tratamientos para enfrentar enfermedades raras o pocas frecuentes con criterios de priorización específicos y distintos de los establecidos en el sistema GES y LRS;
3. Crear instancias formales de participación activa e informada de pacientes y cuidadores en la toma de decisiones políticas públicas en la materia;
4. Actualizar la legislación sobre protección de datos personales y sensibles de personas, con el objeto de velar por el uso de datos de personas con enfermedades raras o poco frecuentes de forma segura y eficaz;

5. Elaborar normativa sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación y creación de biobancos, y elaborar normativa sobre telemedicina.

Se sugiere tratar adicionalmente la regulación ética, tanto en la relación industria- médico como industria-agrupaciones de pacientes y Estado.

ACTA N. 7

29 de marzo de 2021

I. Temas tratados

Gerardo Bascuñán abre la sesión comentando los avances en la propuesta de acuerdo a lo discutido en la reunión anterior, traducido en la reestructuración de los objetivos del área correspondiente a esta comisión, documento que envió a través de un link a los participantes y en el que continuarán trabajando en la presente sesión. El miércoles 31 de marzo se reunirán los secretarios de cada Comisión y aquellos que han colaborado en la realización de este proceso de participación ciudadana, a fin de revisar el estado de avance de cada comisión y el contenido de los objetivos e iniciativas, para ir definiendo cuáles irán en un área u otra.

El objetivo general de esta comisión es: **generar un marco normativo adecuado para la rectoría, regulación y fiscalización de materias relacionadas a enfermedades raras o poco frecuentes.**

En materia de objetivos específicos, éstos se dividieron en 4:

1. **Crear una institucionalidad para la formulación, planificación, desarrollo y evaluación de políticas públicas, programas y acciones sobre enfermedades raras o poco frecuentes que promuevan la interacción de actores estratégicos en la materia y garantice la participación ciudadana.**

En cuanto a la estrategia asociada a este objetivo, se plantearon 2 iniciativas:

- *Creación de una oficina ministerial sobre enfermedades raras o poco frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (Diprece/Minsal), que elabore y monitoree el desarrollo de políticas, planes y programas sobre dichas enfermedades.*
- *Creación de una Comisión Asesora Ministerial en enfermedades raras o poco frecuentes encargada de asesorar al Ministerio de Salud en la formulación de planes, políticas y programas sobre dichas enfermedades y que esté integrada por diversos actores relevantes en la materia.*

Los organismos o instituciones responsables de estas iniciativas serían la Subsecretaría de Salud Pública, Diprece, fundaciones o agrupaciones de pacientes, asociaciones científicas y facultades de medicina de universidades acreditadas.

Hay consenso en que este trabajo para elaborar una propuesta al Ministerio de Salud, se está potenciando la participación ciudadana sanitaria como un elemento central, y generando una institucionalidad que hoy no existe, con el fin de evitar que la atención de las enfermedades raras se diluya en distintos departamentos.

Otra postura considera importante destacar la colaboración público privada, en la evaluación de cuáles son las necesidades de investigación, de desarrollo de medicamentos y en establecer las patologías más relevantes, ya que en general lo que se desprende de las reglamentaciones europeas es el trabajo muy colaborativo entre los intervinientes, o un concejo no vinculante, lo que se incluirá como una iniciativa adicional.

2. **Crear o modificar normas legales que garanticen el cumplimiento de los objetivos contenidos en los planes y programas sobre enfermedades raras o poco frecuentes.**

La estrategia es la creación y modificación de normas jurídicas sobre materias que inciden en políticas públicas sobre este tipo de enfermedades. Se identifican 6 iniciativas:

- *Establecimiento de una definición de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes que sea aplicable en la legislación interna y en políticas, planes y programas que se formulen, desarrollen y ejecuten. Los organismos o instituciones participantes o intervinientes serían la Comisión Asesora Ministerial sobre Enfermedades Raras o Poco Frecuentes (propuesta en el primer objetivo).*

Una postura comenta que la Resolución N°411 Exenta, de 2015, del Ministerio de Salud, que aprueba recomendaciones para el Registro Sanitario de Medicamentos Huérfanos, se encuentra vigente e incorpora dentro de las definiciones para los efectos de aplicación de los contenidos de dicha resolución la de enfermedades poco frecuentes, que son aquellas que tengan una prevalencia menor a 5 casos por cada 10.000 habitantes. Eventualmente podría considerarse esta definición para hacer una nueva resolución con la definición, sugerencia que se incluirá en los considerandos del contexto.

- *Creación de un sistema de protección financiera que garantice el acceso y diagnóstico de tratamientos de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes con criterios de priorización específicos de los establecidos en el sistema GES y Ricarte Soto.* Los organismos o instituciones participantes o intervinientes serían el Ministerio de Hacienda, el Ministerio de Secretaría General de la Presidencia, la Comisión Asesora Ministerial y fundaciones o asociaciones de pacientes.

Se plantea la consulta de si habría que crear un nuevo mecanismo de protección financiera distinto a los ya existentes, frente a lo cual se sugiere separar esta segunda iniciativa estableciendo criterios de priorización específicos para GES y Ricarte Soto y otros planes, y reemplazar “el acceso y diagnóstico de tratamientos” por “manejo integral” en esta iniciativa.

- *Creación de una legislación sobre conflictos de intereses y ética sobre la relación entre médicos, pacientes, laboratorios y tomadores de decisiones políticas.* Los organismos o instituciones participantes o intervinientes serían el Ministerio de Secretaría General de la Presidencia, las asociaciones de la industria farmacéutica, colegios profesionales, fundaciones u organizaciones de pacientes y la Comisión Asesora Ministerial.
- *Modificación de la legislación sobre datos personales y sensibles de las personas, con el objetivo de velar por el uso de los datos de personas con enfermedades raras o poco frecuentes de forma segura y eficaz.* Los organismos o instituciones participantes o intervinientes serían el Ministerio de Secretaría General de la Presidencia y la Comisión Asesora Ministerial.
- *Creación de una legislación sobre obtención, uso y almacenamiento de muestras biológicas humanas con fines de investigación y creación de biobancos.* Los organismos o instituciones participantes o intervinientes serían el Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación, el Ministerio Secretaría General de la Presidencia, las asociaciones científicas, universidades y la Comisión Asesora Ministerial.

Se propone contemplar en esta iniciativa a los laboratorios comerciales con fines de diagnóstico, investigación y tratamiento sobre uso de muestras biológicas humanas y datos.

- *Modificación de normas legales vigentes con el objeto de regular las actividades relacionadas a la telemedicina.* Los organismos o instituciones participantes o intervinientes serían la Subsecretaría de Redes Asistenciales, la Comisión Asesora Ministerial y colegios profesionales.

3. Definir criterios y estándares técnicos y de calidad de los servicios, recursos humanos y centros de referencia para la atención de personas con enfermedades raras o poco frecuentes.

Este objetivo está vinculado a la estrategia de generar criterios técnicos y estándares de calidad para atención de personas con Enfermedades Raras o Poco Frecuentes, y se distinguen las siguientes iniciativas:

- *Definición de estándares respecto a competencias, capacidades y conocimientos de los equipos interdisciplinarios de los centros que formen parte de una red de atención de enfermedades raras o poco frecuentes.*
- *Definición de estándares de centros de referencia para la atención de personas con enfermedades raras o poco frecuentes.*
- *Elaboración o actualización de protocolos de práctica clínica, guías clínicas y orientaciones para tratamientos de enfermedades raras o poco frecuentes.*
- *Elaboración de protocolos de derivación de pacientes con dichas enfermedades.*
- *Elaboración de normativa para estandarizar información que contendrá el Registro Nacional de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes.*
- *Elaboración de normativa sobre procesos de evaluación de tecnologías sanitarias estandarizada para medicamentos huérfanos y dispositivos médicos.*
- *Elaboración de una regulación con el más alto estándar posible en el área de conflictos de intereses.*
- *Regulación ética de estudios clínicos.*

Los organismos responsables serían la Subsecretaría de Salud Pública, y en cuanto a los organismos o instituciones participantes o intervinientes estarían principalmente representados por la Subsecretaría de Redes Asistenciales y ETESA.

En cuanto a la “*generación de criterios técnicos*” se solicita explicitar a qué se refiere específicamente.

Se sugiere complementar la cuarta iniciativa, quedando como “*Elaboración de protocolos de diagnóstico oportuno y derivación de pacientes con dichas enfermedades*”.

4. Desarrollar actividades de monitoreo y fiscalización que aseguren el adecuado cumplimiento de planes y programas sobre enfermedades raras o poco frecuentes y su marco jurídico.

La estrategia es la fiscalización del cumplimiento de normas sobre atención de personas con enfermedades raras o poco frecuentes, teniendo 3 iniciativas:

- *Fiscalización y cumplimiento de normativas y protocolos de salud.*
- *Fiscalización del correcto funcionamiento del equipamiento, diagnóstico, tratamiento y los aspectos técnicos de los procesos clínicos de enfermedades raras o poco frecuentes.*
- *Fiscalizar aspectos relacionados con la regulación ética en particular de la política de conflictos de interés, así como el cumplimiento de regulación establecida para estudios clínicos.*

El organismo responsable será la Subsecretaría de Redes Asistenciales, y en cuanto a los organismos o instituciones participantes o intervinientes están los Servicios de Salud, Superintendencia de Salud, y el Departamento de Ética del Minsal.

ACTA N. 8

5 de abril de 2021

I. Temas tratados

Gerardo Bascuñán abre la sesión comentando que la semana pasada tuvieron una reunión de coordinación con el resto de las comisiones para saber el estado de avance de cada una y solucionar dudas en torno a las materias que están abordando, estableciendo un calendario para lo que resta hasta presentar el informe final de cada comisión.

El 9 de abril a las 11:30 hrs. el Minsal, a través de la plataforma Hospital Digital, realizará un webinar sobre Metodología Grade y el Desarrollo de Guías de Práctica Clínica, cuya invitación fue enviada por Gerardo a los correos electrónicos de cada grupo. Esta fue una instancia que surgió a solicitud de la Comisión de Educación, Formación y Capacitación, la que fue acogida por el Minsal, y que va a estar dirigida principalmente a asociaciones de pacientes, pero abierta a cualquier persona que desee participar.

El sábado 10 de abril todas las comisiones deberán compartir el informe preliminar de lo que han avanzado a la fecha y dar a conocer al resto de las comisiones el trabajo realizado, las iniciativas específicas que propone cada una para que los participantes puedan hacer comentarios sobre este trabajo.

Gerardo enviará el link del informe preliminar de cada comisión.

El viernes 16 de abril va a haber una exposición plenaria de las iniciativas de cada comisión, y la secretaria de esta comisión, Ana Leikin, expondrá sobre el trabajo realizado, específicamente sobre las propuestas de esta comisión.

El 26 de abril es el plazo fijado para entregar el informe final de cada comisión y el 30 de abril será el cierre de este proceso de participación ciudadana y la entrega final al Ministro de Salud.

La semana pasada Gerardo conformó una subcomisión junto a Francisca Rodríguez y el Dr. Juan Cabello, en la que comenzaron a trabajar en la elaboración de la planificación de las iniciativas consensuadas en las últimas sesiones. Ese archivo está contenido en la carpeta drive de la comisión y se revisará en la presente el estado de avance.

En color amarillo se destacan las iniciativas que consideran se pueden cumplir dentro de un corto plazo, entendiendo por éste entre 1 y 3 años; en un mediano plazo, las que se pueden cumplir en 5 años, y las de largo plazo, las que se pueden cumplir en 10 años. Se pasan a revisar en primer lugar las de corto plazo.

En cuanto al primer objetivo, esto es, **crear una institucionalidad para la formulación, planificación, desarrollo y evaluación de políticas públicas, programas y acciones sobre enfermedades raras o poco**

frecuentes que promuevan la interacción de actores estratégicos en la materia y garantice la participación ciudadana, se plantearon 3 iniciativas, y se añadió una cuarta, quedando de esta manera:

- **Creación de una oficina ministerial sobre enfermedades raras o poco frecuentes, dependiente de la División de Prevención y Control de Enfermedades (Diprece/Minsal), que elabore y monitoree el desarrollo de políticas, planes y programas sobre dichas enfermedades.** En cuanto a la planificación de esta iniciativa, se identifican las siguientes acciones:
 - a. Designar una persona encargada de las enfermedades raras o poco frecuentes en la Diprece.
 - b. Definir las tareas y funciones que llevará a cabo la oficina ministerial, las cuales deberán estar enmarcadas en el cumplimiento de los objetivos de este plan.
 - c. Contratar a personal adicional para apoyar las tareas de la persona encargada de esta oficina.
 - d. Dictar el decreto que conforme la oficina ministerial.
 - e. Designar una persona a cargo de la implementación y mantención del sitio Orphanet.
 - f. Que dicha oficina realice un catastro actualizado de las fundaciones y organizaciones que trabajan con las distintas enfermedades raras o poco frecuentes.
- **Creación de una Comisión Asesora Ministerial en enfermedades raras o poco frecuentes encargada de asesorar al Ministerio de Salud en la formulación de planes, políticas y programas sobre dichas enfermedades y que esté integrada por diversos actores relevantes en la materia.** El Dr. Rodrigo Moreno propone que esta comisión sea supraministerial o si es que está dentro del Ministerio, esté representada por personas con alta autoridad en materias sanitarias, de manera que no se pierda dentro de las muchas comisiones asesoras que ya existen y tenga continuidad. Se propone incluir a representantes de la Comisión de Salud del Senado y de la Cámara de Diputados, para garantizar la priorización política de las enfermedades raras o poco frecuentes a través de la existencia de esta comisión asesora. Se propone que este diálogo sea multidisciplinario y hacer hincapié en el informe respecto de la importancia del desarrollo de procesos de negociación y compra estratégica a través de esta institucionalidad, no solo a través de esta oficina sino que también a través del Comité de Colaboración público privada.
- **Creación de un Comité que fomente el desarrollo de iniciativas sobre enfermedades raras o poco frecuentes a través del diálogo y de la colaboración público – privada.** Este comité debe ser multidisciplinario y coordinado por la oficina ministerial y en ella participarán actores estratégicos para abordar objetivos relacionados a esta, y buscar soluciones a las barreras existentes. Se creará una tabla con las materias atinentes a tratar en el Comité; se fijarán sesiones periódicas mensuales como mínimo o en el intervalo que amerite su convocatoria; y se designará un secretario de actas o secretario ejecutivo.

Se sugiere que dentro de colaboración privada se explicita “al menos: agrupaciones de pacientes, academia, industria farmacéutica, industria de dispositivos médicos, entre otros”. También se sugiere explicitar lo que se refiere con colaboración pública indicando que se trata del Gobierno, con un modelo de participación de involucramiento.

- **Incorporación de Chile a Orphanet.** Este proyecto aún no se ha implementado por parte del Minsal, por lo que es importante contemplarlo en este informe. Entre las acciones de esta iniciativa están la solicitud de patrocinio al Ministerio de Salud, reunión con otros participantes de la misma red, el envío de formularios a Orphanet y la designación de un encargado del sitio Orphanet Chile.

Respecto del segundo objetivo, esto es, **crear o modificar normas legales que garanticen el cumplimiento de los objetivos contenidos en los planes y programas sobre enfermedades raras o poco frecuentes**, se identifican 6 iniciativas. En esta reunión sólo se alcanzó a revisar las dos primeras:

- **Establecimiento de una definición de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes que sea aplicable en la legislación interna y en políticas, planes y programas que se formulen, desarrollen y ejecuten.** Los organismos o instituciones participantes o intervinientes serían la Comisión Asesora Ministerial sobre Enfermedades Raras o Poco Frecuentes. Esta es una iniciativa de corto plazo (se sugiere poner 2021) y una de las acciones propuestas es la dictación de un decreto que contenga una definición de enfermedades raras o poco frecuentes.
- **Proceso de criterios de priorización específicos para garantías de protección financiera para enfermedades raras o poco frecuentes para GES y Ley Ricarte Soto u otro sistema de cobertura que asegure legitimidad y transparencia en la toma de decisiones.** Las acciones propuestas son:

- a. Realizar una revisión de la literatura respecto de los procesos y criterios de priorización específicos para otorgar cobertura a tecnologías asociadas a las enfermedades raras o poco frecuentes.
- b. Conformar una mesa de trabajo para discutir los procesos y criterios de priorización específicos para otorgar cobertura a tecnologías asociadas a enfermedades raras o poco frecuentes. Se sugiere un marco de valor específico y claro para que en los sistemas de coberturas existentes haya un espacio para las enfermedades poco frecuentes, un sistema de cobertura que por ley no limite el presupuesto para estas enfermedades, y establecer elementos de valor social para que estas enfermedades queden arriba de la priorización.
- c. Diseñar y definir los procesos y criterios de priorización específicos para otorgar cobertura a tecnologías asociadas a las enfermedades raras o poco frecuentes.
- d. Presentar una consulta pública o borrador de diseño de los procesos y criterios de priorización específicos para otorgar cobertura a tecnologías asociadas a enfermedades raras o poco frecuentes.
- e. Actualizar el reglamento de la Ley Ricarte Soto y del GES para la incorporación de estos criterios.
- f. Generar un decreto que establezca los procesos y criterios de priorización específicos para otorgar cobertura a tecnologías asociadas a enfermedades raras o poco frecuentes, para cualquier sistema de cobertura, incorporando metodologías de revisión de criterios definidos.
- g. Implementar en la página web del Minsal un espacio para mostrar las etapas del proceso de priorización, el análisis de los criterios evaluados para cada decisión de cobertura de enfermedades raras o poco frecuentes, y un sistema de evaluación para las etapas más relevantes

ACTA N. 9

5 de abril de 2021

I. Temas tratados

Gerardo Bascuñán abre la sesión comentando que el viernes 16 de abril se realizó la reunión plenaria en la que se revisaron los comentarios realizados a los informes de cada comisión de trabajo, los que se analizarán en la presente sesión.

A continuación, indica que la subcomisión de este comité integrada por él junto a Francisca Rodríguez, Mía Cerda y el Dr. Juan Cabello, ha propuesto que el informe de esta Comisión se va a subir al drive mañana martes 20 de abril, para la revisión final, al que se le podrán formular comentarios hasta el viernes 23. De esta manera finalizará el trabajo de la Comisión y ésta será la última sesión.

Como primer comentario al informe, respecto de la protección financiera para diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras o poco frecuentes, que es en el primer capítulo sobre legislación nacional, se sugiere redactarlo como *“Nuestro Estado garantiza protección financiera para el diagnóstico y tratamiento de veinte enfermedades raras o poco frecuentes, sin embargo este número representa una porción menor del total de enfermedades raras o poco frecuentes y enfermedades huérfanas que aún cuentan con un sistema que otorga acceso garantizado a diagnóstico y tratamiento, lo que genera que miles de personas no cuentan con atenciones de salud adecuadas para su enfermedad.”*. Hay consenso en esta redacción.

Respecto del GES, uno de los sistemas que otorga protección financiera a estas enfermedades, que está definido como *“el sistema que otorga garantías de acceso, calidad y protección financiera y oportunidad a prestaciones de salud asociadas a un conjunto priorizado de programas, enfermedades o condiciones basadas en su prevalencia, gravedad impacto en la calidad de vida de las personas, el costo-efectividad de los tratamientos, entre otras características”*, Manuel Espinoza precisa que esta descripción da la idea de que son solo estos atributos los que considera el GES y no es así, que en su reglamento describe un conjunto que supera los 15 atributos para la priorización; en efecto están: prevalencia, calidad de vida, y costo-efectividad. Respecto de este último, tanto la ley como los reglamentos se refieren *“cuando sea posible”*, y a su vez comenta que no conoce algún caso en el que se haya considerado formalmente evidencia de costo-efectividad en todos estos años, por lo que habría que decir que GES considera un conjunto amplio de criterios donde parecen tener cierta supremacía aquellos relacionados a la frecuencia de las patologías y carga de enfermedad. Por esta razón, aunque desde el punto de vista normativo el GES podría priorizar enfermedades raras por vulnerabilidad u otro criterio, en la práctica no lo hace porque parece haber supremacía de la frecuencia; sin embargo, esto no es explícito sino una conclusión ex post. Hay consenso en que lo comentado por Manuel Espinoza son sólo precisiones.

También comenta Manuel Espinoza que *“Dicho sistema otorga cobertura a dos enfermedades raras o poco frecuentes: fibrosis quística y hemofilia”*, y al respecto la Dra. Rosa Pardo indica que *“mucho del texto se sobrepone con la mesa de provisión de servicios asistenciales”*, que luego se revisará uno con otro para armonizarlo con el informe final.

Por otro lado, Manuel Espinoza indica que el sistema de protección financiera para enfermedades de alto costo creado por la Ley N°20.850, denominada Ley Ricarte Soto (LRS), otorga cobertura, diagnóstico y tratamientos que impactan catastróficamente en el gasto de las personas debido a su costo, impidiendo y restringiendo el acceso a ellos. Dicho sistema otorga cobertura a 29 condiciones de salud, de las cuales 14 corresponden a enfermedades raras o poco frecuentes (se dan algunos ejemplos). En este punto, Juan Alberto Lecaros dice que en el informe se indican 20 enfermedades con cobertura. Luego de varias intervenciones, se aclara finalmente que en la LRS hay 16 enfermedades raras o poco frecuentes con cobertura + 2 GES.

Se solicita incluir el PNAC (Programa Nacional de Alimentación Complementaria) con las fórmulas para tratamientos de enfermedades metabólicas. Francisca Rodríguez señala que es importante que deba expresarse que el hecho de que tengan cobertura no quiere decir que sea una cobertura integral, sino que es solo para algunas cosas en específico, ya que en algunos casos no incorpora el diagnóstico, o no incorpora el control y seguimiento por el médico, etc., entonces no habría cobertura integral de todas las prestaciones de la patología, sino que algunas puntuales.

Luego, se señala que *“Tanto el sistema GES como la LRS establecen criterios de priorización para la determinación de condiciones de salud que serán cubiertas por uno u otro sistema. El GES considera como priorización una carga de la enfermedad, el impacto presupuestario, variables sociales y evaluaciones de costo-efectividad”*, pero aquí Manuel Espinoza comenta que no conoce ninguna normativa que diga que el impacto presupuestario es un criterio de priorización. Las normativas hacen mención al costo, pero no explicitan que la metodología es el impacto presupuestario.

El Dr. Juan Francisco Cabello comenta que se entiende que esto debe tener coherencia con las coberturas actuales, y que en un estudio que hizo el propio Manuel Espinoza éste señala 4 criterios: diagnóstico y tratamiento que sea de alto costo según el umbral, evidencia clínica, capacidad de implementación y coherencia con las coberturas actuales, por lo que comenta que quizás la expresión no sea la adecuada.

Francisca Rodríguez indica que el impacto presupuestario sí se ve en la LRS y cree que en el GES también está incorporado. La LRS dice que no puede superar el 80% del fondo de la ley. Gerardo chequeará con Manuel Espinoza este punto.

Respecto de evaluaciones de costo-efectividad en el sistema GES, Manuel Espinoza comenta que esto se ve cuando sea posible, pero en la práctica no lo ha sido. Hay comentarios en relación a que el hecho de que la ley diga “cuando sea posible” ha evitado la judicialización en materia de no cobertura GES, porque no hay un compromiso explícito en la medida de las capacidades económicas. Hay consenso en que se señale el criterio en general, que corresponde a la carga de la enfermedad, no obstante que Gerardo lo consultará igualmente con Manuel.

Francisco Araya comenta que la LRS aplica una evaluación científica basada en la evidencia disponible para diagnósticos y tratamientos de alto costo, el que se calcula en consideración al impacto económico que puedan generar en ingresos familiares anuales promedio. Consideran que se calcula en consideración a la evidencia científica sobre la efectividad de las tecnologías evaluadas, no en base al impacto que generan a nivel económico estas intervenciones. Hay consenso en que son criterios supletorios.

Respecto del impacto económico que pudiese generar en los ingresos familiares anuales promedio, Manuel Espinoza señala que *“tal como está escrito es tendencioso. Nunca la LRS ha considerado evidencia de gasto de bolsillo en las familias o estudios de catástrofe financiera. Probablemente este punto hace mención a la forma como el Minsal construyó el umbral de alto costo, tomando ingresos promedios de las familias. El umbral de alto costo por cierto que ha logrado determinar altos costos para la inmensa mayoría de las familias de Chile, pero bajo el umbral queda un inmenso número de tecnologías que resultan de alto costo para una gran proporción de las familias. Yo diría que la LRS aplica un proceso de priorización de tecnologías que han demostrado evidencia de generar beneficios clínicos y cuyo impacto presupuestario sea lo suficientemente pequeño para ajustarse al marco presupuestal del remanente del fondo. Este grupo de tecnologías son las priorizadas en un ejercicio de deliberación representativo.”* Gerardo comenta que esta última frase de Manuel es lo que efectivamente aparece en la ley y que en la práctica está sucediendo, y agrega que el concepto de “impacto económico” apareció en el mensaje del proyecto de ley que dio lugar a la LRS. Francisca Rodríguez comenta que aquí no queda claro que esto se refiera al umbral de alto costo, pareciera que fuera un criterio más para la evaluación científica de la evidencia, pero el criterio es que la tecnología que se esté evaluando sea de alto costo y hay una metodología que se hace cada 3 años, en que se recalcula el umbral de alto costo de acuerdo a como dice la ley, entonces pareciera que fuera un criterio de la evaluación científica, por lo que sería relevante redactarlo de manera más clara, ya que es un criterio de entrada a la evaluación.

Continúa Manuel comentando que *“aquellos criterios de priorización pueden generar inconvenientes en enfermedades raras o poco frecuentes ya que a menudo carecen de evidencia científica suficiente o evidencia de alta calidad, lo que también puede afectar al análisis de costo-efectividad. Además, el alto costo de los tratamientos también repercute en dicho análisis quedando excluido por tanto del sistema GES”*. En este punto Francisco señala que este párrafo no lo entendió muy bien, y que al parecer el cálculo económico del impacto genera inconvenientes por su mala metodología o alguno de los tratamientos priorizados por su menor impacto tienen como inconveniente el que no tienen evidencia científica suficiente de alta calidad.

Manuel dice que *“esto también es tendencioso, el costo-efectividad depende de los beneficios esperados en un paciente versus su costo de oportunidad en el sistema de salud. Este párrafo parece estar asumiendo que lo*

caro es siempre no costo efectivo y por eso quedaría fuera del GES. Esta es mucha confusión porque no siempre lo caro no es costo efectivo, porque depende de sus beneficios y del costo de oportunidad, y no conozco que GES haya considerado en estos años estudios de costo-efectividad de intervenciones, al menos no es transparente.”. Se propone y hay consenso en reemplazar “impacto económico” por “umbral de gasto catastrófico”.

Se sugiere eliminar la implicación, pero Mariela Formas comenta que lo que aquí se refiere es que las enfermedades de alto costo quedan de alguna manera rezagadas de los criterios de uno u otro instrumento financiero, entonces lo que se requiere es establecer una metodología específica, tanto para LRS como para GES, para que puedan ser incluidas, dada la prevalencia.

Luego, Manuel señala que *“lamentablemente los métodos tradicionales de evaluación económica de la cobertura de un diagnóstico/tratamiento carecen de una noción integral del valor social que trascienda a las enfermedades raras o poco frecuentes, lo que implica dejarlas a muchas de ellas sin la cobertura financiera y atención médica adecuada. Estoy de acuerdo con el contenido de la frase, pero está escrita en un contexto en que sería fácil concluir que la evaluación económica no debiese estar considerada en enfermedades raras, lo cual en mi opinión sería un gran error, percibo un profundo desconocimiento aquí. La evaluación económica corresponde a una pregunta de justicia distributiva y trata de comparar beneficios ganados versus beneficios certificados por el sistema de salud, como consecuencia de una asignación alternativa de los recursos. Siempre que se decide asignar recursos a terapias no costo-efectivas sino a un sistema se está sacrificando salud y vidas de personas que están pidiendo por acceso en otras áreas de salud, por lo tanto, el dejar atrás la evaluación económica implica desatender el problema de justicia distributiva que es central en el sistema. Lo importante es tener claro el marco de valor que podría justificar el financiar intervenciones no costo-efectivas. Además, dentro de los no costo-efectivos, hay intervenciones que implican sacrificar más o menos pacientes que no tienen enfermedades raras. Finalmente, esta evidencia debiera ser parte fundamental de la negociación de precios. Por lo tanto en la LRS el rol que ha tenido la evaluación económica es marginal lamentablemente, de acuerdo a mi opinión, por esta falta de comprensión del concepto.”.*

Francisca Rodríguez comenta que no está considerado el valor social en el proceso de toma de decisiones y que además al no considerarlo esto ha llevado a que se traduzca en una barrera al acceso del diagnóstico y tratamiento. Cree que es un tema de redacción, ya que efectivamente la evaluación económica es relevante pero así también el incorporar el impacto social que puede tener. Considera que lo que señala Manuel al final no es que haya un desconocimiento de la relevancia de las evaluaciones económicas, sino que lo ve más como una complejidad de llevarlas a cabo, porque el Ministerio las incorpora pero no incorpora evaluaciones económicas hechas en Chile, sino que en general va a buscar estudios que se han hecho en Chile o en otros países (se le corta la conexión).

Juan Francisco Cabello hace hincapié en que no deberíamos alejarnos de la intención de este informe, y que hay que entender que la LRS no es una ley de enfermedades raras sino una ley con un sistema de protección financiera para enfermedades de alto costo, pero el informe que se presente finalmente debe ser una propuesta de Plan de Enfermedades Raras que sí cubra lo que ni la LRS ni el GES están cubriendo actualmente. Mariela Formas y otros intervinientes está de acuerdo con esta postura.

El Dr. Rodrigo Moreno agrega que hay que cambiar la forma de valorar las enfermedades poco frecuentes, porque en ese párrafo estamos diciendo que la forma está mal pero no estamos proponiendo cómo valorarlas ahora en adelante. Mía Cerda consulta que respecto del punto anterior había un listado de las enfermedades raras y consulta si están todas cubiertas, pero Gerardo aclara señala que es lo que hay y que luego vamos a decir qué es lo que falta. El Dr. Rodrigo Moreno agrega que tanto GES como la LRS no dan una solución integral al problema, solo aportan el tratamiento, no así la integralidad del manejo de la patología, como prestaciones de bajo valor que no se están realizando.

En el siguiente acápite, sobre definición de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes, Juan Francisco Cabello sugiere añadir dentro del texto conceptos asociados al de una enfermedad rara, como lo es el concepto de enfermedad desatendida, condición que es muy frecuente en un territorio y rara en otro, por ejemplo, la malaria, ya que requieren nuestra atención y están consideradas en los listados de condiciones previamente mencionados. El Dr. Cabello comenta que hizo esa sugerencia porque en general en los programas de enfermedades raras aparecen siempre el concepto de “neglected”, que es súper relevante para algunos países no así para otros, y que muy probablemente con el tema de la migración comencemos a tener cada vez más de estas neglected en nuestro entorno y no vamos a saber dónde incorporarlas, por lo que seguramente van a llevarla al grupo de las enfermedades raras, por eso el concepto de enfermedad desatendida es una mala traducción, así como “rara”, por eso considera que es relevante incorporarla en el informe. El Dr. Cabello le comenta a Gerardo que le envió por correo el listado PNAC. Francisca Rodríguez sugiere que se agregue una columna en la que se indiquen las coberturas.

Juan Alberto Lecaros le consulta al Dr. Cabello en relación a la inclusión de enfermedades desatendidas, que entiende es un concepto asociado y que no cae dentro de la categoría de enfermedad rara ni de enfermedad huérfana, por lo tanto la importancia que tiene es más bien estratégica, como en el evento de decir uno hace un plan, muchas veces estas enfermedades se incluyen ahí porque hay que categorizarlas de algún modo, pero

opina que más bien podría hacerse algo similar a una nota al margen que esté incluido en la redacción, ya que toda la letra queda sujeta a la definición de una categoría. El Dr. Cabello está de acuerdo, ya que tarde o temprano esto aparece, por ejemplo, en los listados de Orphanet.

El Dr. Moreno consulta si sería oportuno discutir aquí lo que se discutió en la reunión plenaria del viernes sobre que no está incluido en concepto de enfermedades huérfanas, o sería incorporado en el concepto de enfermedades desatendidas. En Dr. Cabello comenta que esta discusión también fue muy comentada en la Comisión de Provisión de Servicios, y que habría un consenso de hablar de los tres conceptos: enfermedades raras, enfermedades huérfanas y enfermedades poco frecuentes. Cree que hay que asumir una expresión de consenso para incluir en una sola expresión a todas estas patologías.

En Derechos de Pacientes y Participación Ciudadana, Manuel Espinoza comenta que *“es muy importante destacar para qué esperamos esta participación ciudadana, en particular de representantes de pacientes que padecen enfermedades raras. Debemos proponer un sistema capaz de empoderar a representantes de pacientes a una participación activa que no sea una simple defensoría de intereses, es decir, la participación debe ser entendida como un espacio que asegure un proceso justo de priorización. La participación debe asegurar que las experiencias que dan soporte a ciertos valores sociales efectivamente tomen parte de la priorización. Estos valores sociales serán los que determinen, en ciertos casos, qué recursos serán destinados a enfermedades raras, aún cuando eso implique menores recursos a otros pacientes que también están luchando por acceso a recursos.”* Hay comentarios que añaden o mejoran la redacción, pero hay consenso en este comentario. Juan Alberto Lecaros hace el alcance de que existe normativa específica sobre participación ciudadana en la gestión pública general de salud, que es la Resolución Exenta N°31 de 2015, del Minsal, lo que será incluido en el texto. En este punto se conecta a la sesión Manuel Espinoza y comenta que efectivamente él tiene la percepción de que en instancias previas, como la LRS, mejoramos mucho el tema de la participación pero no logramos asegurarnos como sistema de que los pacientes estén participando de la manera que nosotros esperábamos que participaran, es decir, que llegaran representantes con un grado de empoderamiento tal que nos asegurara que esos elementos de valor social que nos interesa que estén sobre la mesa realmente se plasmen. Entonces lo que hizo la LRS es apurar una participación y llegaron sólo 2 representantes de pacientes, que no tenían mayor conocimiento de estas patologías, por lo que muchos criterios de priorización quedaron fuera. Por eso indica que hoy tenemos la oportunidad de introducir algo adicional, para asegurar de alguna medida que los espacios de participación de pacientes sean más concretos y del mismo nivel que los otros actores.

Manuel le consulta a Juan Alberto Lecaros si conoce algún instrumento jurídico para lograr esto, quien responde que más que la institucionalidad el problema es la implementación de la misma. Uno de los problemas es la representatividad, hay problemas de rivalidad entre las asociaciones de pacientes, por ejemplo. El Dr. Cabello indica que está de acuerdo y que la intención estuvo en el espíritu de la ley; sin embargo, la implementación en la práctica fue otra cosa, por lo que ahora hay que normar la participación ciudadana de manera que la implementación sea concreta y exitosa. Gerardo comenta que esto se va a incorporar en la parte final de este capítulo y respecto de los marcos de valor y criterios de priorización éstos se están viendo en la Comisión de Protección Financiera, por lo que ahí hay una oportunidad de proponer algún mecanismo específico a través del cual podamos garantizar también la participación ciudadana.

Juan Alberto consulta a Manuel si se podría señalar brevemente en el informe cuales son las brechas que hay en una participación considerando el valor social, por ejemplo, en el mecanismo de la LRS, cuáles son los problemas que se están identificando. Manuel le comenta que hay un diagnóstico de esto que se puede incorporar.

Mía Cerda considera que sería muy importante que donde aparece “droga huérfana” se indique a cuáles se refiere o a qué medicamentos se refiere de manera más frecuente. Gerardo le comenta que lo malo es que pueda ser un listado demasiado extenso, incluso si se pusieran ejemplos, otras personas que no estuvieran consideradas pudieran sentirse excluidas de este informe, por lo que ha preferido no haber alguna mención expresa de aquellos pacientes que no tengan algún tipo de cobertura. El Dr. Cabello cree que debería haber alguna estrategia para esa necesidad, partiendo por aquellas patologías que tengan algún beneficio y luego se fuera haciendo un listado que, por ejemplo, fueran diagnosticadas al nacer y que tienen tratamiento, y decir que hay otras que tienen tratamiento pero que aún no están consideradas aún, y que hay algunas que no tienen ni diagnóstico ni tratamiento en nuestro país. A Gerardo le complica esto, pero deja abierto a la discusión este tema. Manuel Espinoza considera que si hay alguien que está dispuesto a hacer el trabajo de este listado comprensivo lo haría, pero también entiende la preocupación de Gerardo en este punto. Por otro lado, con respecto a la definición de droga huérfana, le consulta a los expertos que opinen respecto si está correcta como está establecida, esto es, “para prevenir o diagnosticar y tratar enfermedades raras”, porque él tenía entendido es que lo huérfano estaba relacionado a cuando no había otra alternativa terapéutica. Pregunta, por ejemplo, si la hemofilia es una enfermedad rara, la terapia génica que va a venir (que está por lanzarse en los próximos años), es una droga huérfana o dado que hay alternativas terapéuticas no es lo es.

El Dr. Cabello concuerda en que el concepto de droga huérfana efectivamente no es tan claro, y que dicho concepto aparece precisamente por las leyes de drogas huérfanas, que lo que hace es preocuparse por aquellas enfermedades que no eran tratadas por la industria tradicional. El concepto depende del historial de legislación sobre la materia. Hay consenso en no elaborar un listado de patologías beneficiadas por drogas huérfanas

debido a que puede generar la sensación de discriminación en caso que no se consideren a todas en dicho listado. Mariela Formas señala que en Chile no existe una forma registro específico para drogas huérfanas y eso complica la llegada de estas drogas para tratamientos específicos para enfermedades poco frecuentes, y la Resolución N°411 pone una definición específica para droga huérfana, pero por otro lado está la problemática de que muchas de las drogas huérfanas tienen un uso y un registro distinto dado que se registran como las vacunas, en fase 3 de estudio clínico, por lo tanto no tienen los mismos requisitos que el registro de una droga normal. Y eso es precisamente a lo que esto se refiere, cómo podemos como legislación de Chile tener un registro que sea adecuado a las características específicas de estas drogas que están en fase 3, que están destinadas a un grupo muy pequeño de prevalencia de población y tiene características distintas. Sugiere definir un concepto y cómo un registro del ISP puede solucionar esta cortapisa para la llegada de medicamentos que existen y no se pueden ingresar al país debido a que no existe una normativa que los pueda registrar.

II. Próximos pasos

Con el audio de esta reunión, considerando todos los comentarios formulados al documento, Gerardo Bascuñán compartirá mañana martes 20 el informe final y el Comité tendrá la oportunidad de formular los últimos comentarios hasta las 23:59 hrs. del viernes 23 de abril. Con esto termina el trabajo de esta Comisión, siendo ésta la última sesión.

El lunes 26 de abril se entregará el informe final de esta Comisión, y el viernes 30 los representantes de cada Comité tendrán la reunión con el Ministro de Salud en la que entregarán los consolidados de cada una de las Comisiones de trabajo.

COMISIÓN PROVISIÓN DE SERVICIOS ASISTENCIALES

ACTA N. 1

22 de enero de 2021.

I. Temas tratados

La próxima reunión se realizará el viernes 29 de enero, de 10:30 a 12 hrs.

- En febrero no se sesionará.
- Las reuniones se retoman en marzo y la idea es realizar dos semanales, para cumplir con los plazos de entrega del informe.
- En este encuentro, se debe elegir una secretaria ejecutiva, quien tendrá como tarea ir elaborando el informe.
- Dr. Cabello sugiere que el cargo de secretaria lo ocupe algún representante de las agrupaciones de pacientes.
- Paulina Sáez acepta el cargo de secretaria. Se le ofrece apoyo de parte del equipo de coordinación y, a su vez, Gabriela Garnham y Verónica Cruchet se ofrecen para ayudarla en esta labor.
- Se pide una persona para la elaboración del acta de esta reunión. Fabio González propone a Silvia Vásquez, de Esclerodermia Chile.
- Se acuerda subir el archivo de audio de cada sesión y las actas a un repositorio de Google Drive.

Desde las agrupaciones de pacientes, se comenta:

1. Como primer paso, se debe definir el nombre que se le dará a este “plan nacional”. Si se les denominará “enfermedades raras” (EE.RR.), “enfermedades poco frecuentes” o ambas; y en qué criterios nos basaremos para darles tal nombre.

2. Que se evite usar como único criterio de inclusión para dar cobertura, la evidencia científica, debido a que en las EE.RR. son insuficientes los estudios clínicos y, por lo tanto, siempre estaremos en desventaja frente a las patologías más frecuentes.

3. Los pacientes de EE.RR. en Chile mueren esperando un tratamiento. Entonces, lo importante no es el conteo, sino conseguir que esta ley cubra el financiamiento para cualquier enfermedad rara (E.R.), cuyos medicamentos hayan sido aprobados por el Instituto de Salud Pública (ISP).

4. Tenemos una problemática técnica de acceso y financiamiento por un tema economicista.

Dra. Gabriela Repetto destaca tres puntos importantes:

1. Concuera en que se requiere de una definición y un nombre adecuado para este plan y que debiesen ser los pacientes quienes elijan el nombre (haciendo alusión al término “raras” o “poco frecuentes”).

2. Pregunta a representantes del Ministerio de Salud (MINSAL), Pamela y Francisco, si existe la posibilidad de poder desarrollar políticas orientadas a la cobertura de EE.RR., de manera de alinearlas al fin que propone la OMS que es otorgar Cobertura Universal de Salud. En el plan que estamos desarrollando se vislumbran los objetivos de: Oportunidad y de Calidad en la atención; sin embargo, quedaría pendiente el de Protección Financiera.

3. ¿Por qué necesitamos cobertura para EE.RR.? Las dos grandes políticas de salud que tiene el país (GES y Ley Ricarte Soto) dejan fuera a muchas patologías catalogadas como raras. Por un lado, se tiene a las GES, las cuales están enfocadas en enfermedades de mayor prevalencia; por otro, está la Ley Ricarte Soto, la cual está orientada hacia tratamientos de alto costo. Esta situación que se genera, deja sin ningún tipo de Provisión de Servicios a patologías que quedan en medio de estas opciones.

Dr. Cabello opina que:

1. Se debería realizar, en primer lugar, una introducción a este plan de salud, definiendo los criterios que diferencian a una E.R. de una poco frecuente, valiéndose para ello de fundamentos que justifiquen el porqué de la elección de tal nombre.

2. Dentro de las competencias de provisión y servicios asistenciales están el diagnóstico y el tratamiento. Necesitamos un buen catastro, es decir, saber lo que tenemos, porque muchas veces hay desconocimiento sobre la cobertura que tienen algunas patologías.

3. ¿Cómo ordenamos o priorizamos el acceso? Habrá un grupo reducido de pacientes con EE.RR. que podrán acceder a un tratamiento específico. Por contraparte, habrá muchos pacientes y enfermedades que podrán optar a terapias comunes (no específicas), a terapias de rehabilitación y/o derivación a un especialista.

En resumen, debemos tener buena información acerca de lo que tenemos en Chile en cuanto a diagnóstico y tratamiento. Asimismo, tenemos que ver cómo facilitar el acceso tanto a terapias específicas como no específicas.

Desde las agrupaciones de pacientes se propone:

1. Recoger y aprender de experiencias internacionales sobre EE.RR., para basar el trabajo que se realizará en Chile.

2. Pamela, representante del MINSAL, dice que existe voluntad real del Ministerio para que se pueda avanzar en esta mesa de trabajo, teniendo claro que los recursos son escasos y las necesidades muchas. Comenta, además, que se están llevando a cabo procesos de priorización. En este organismo se está creando de un documento con el estado del arte en la materia, el cual recopila toda la información disponible sobre las EE.RR. y que será entregado a todas las comisiones de trabajo.

Desde las agrupaciones se plantea:

1. La necesidad de que, existiendo ya un medicamento, esté disponible para todos los pacientes (o enfermedad) que lo requieran, tal como contemplaba la idea original de don Ricarte Soto.

2. Debe prevalecer el derecho a la salud y a la vida por sobre el economicismo.

3. Asusta que nuevamente se hable mucho de priorización, ya hace sospechar que será, una vez más, una ley incompleta.

4. Hay enfermedades neurodegenerativas que, a pesar de estar cubiertas con algunos tratamientos, constantemente requerirán de nuevos medicamentos.

-Dra. Repetto comenta que en las EE.RR. es mucho más difícil de tener evidencia científica, dada su naturaleza; por lo tanto, no se pueden poner en “el mismo saco” con las comunes. He ahí otra razón de por qué se debe hacer un plan nacional de E.R., con características propias.

-Dr. Cabello llama a no perder la esperanza de hacer algo nuevo, porque hasta el momento sólo ha habido soluciones parches. El Plan Nacional de Desarrollo de Enfermedades Raras tiene una visión diferente, con objetivos a corto, mediano y largo plazo.

-Gerardo agrega que el tema de la definición de las EE.RR. es transversal, por lo que va a tener que ser discutido entre los distintos organismos para llegar a un consenso.

- Se solicita al MINSAL pueda hacer una breve exposición en la próxima sesión sobre la situación de servicios existentes, a modo de contar con más información sobre las EE.RR.

- La tarea de enero es arribar a un diagnóstico sobre la provisión de servicios asistenciales.

- Se solicita enviar el acta a más tardar el jueves por la mañana, para que pueda ser leído antes de la siguiente sesión.

ACTA N. 2

29 de enero de 2021

Presentación Plan nacional EPOF

Segunda reunión de proceso de participación ciudadana para la elaboración de una propuesta de Plan Nacional sobre Enfermedades Poco Frecuentes.

Acta Plan nacional EPOF

Elaborada por Gabriela Garnham.

Se establece que es una copia fiel al audio enviado por Gerardo Bacuñán de sesión 29 de enero de año 2021.

Gerardo Bacuñán, asesor de Senadora Carolina Goic, da la bienvenida y solicita a las personas que están participando por primera vez en la Mesa que se presenten.

Luego se inicia la sesión, donde se comparte un breve resumen de la última reunión, con el nombramiento de la secretaria ejecutiva: Paulina Sáez, quien es parte de un equipo de coordinación y evolución junto con el resto de los secretarios ejecutivos, serán los encargados de elaborar el Informe de este proceso de participación ciudadana para elaborar el Plan de Enfermedades Poco Frecuentes. Silvia Vázquez fue la secretaria de la última reunión, esta acta se encuentra en el Drive que se ha generado para este proceso.

Si alguno de los participantes, no le llegó la invitación, deben enviar sus datos de contacto directamente a Gerardo, para ser incorporado en la base de datos.

En la última sesión se discutieron temas metodológicos y además cual sería la definición, de enfermedades Raras o Poco frecuentes, se enuncio que no se hará una definición para cada comisión o todas las comisiones sino que se trabajara en base un concepto amplio definido por la a posterior y se acordó en conjunto con el equipo del Minsal se esta definición amplia relacionada a la prevalencia y la alta carga que representa para las personas, este será un concepto transversal para todas las Mesas; esto no descarta que la comisión de regulación pueda efectuar una propuesta específica para este plan.

Se identificaron las brechas que existen hoy en términos de acceso a tratamiento y poca cobertura financiera y las zonas grises que no tiene cobertura por GES, ni Ley Ricarte Soto. Se mencionó contar con un buen catastro de las prestaciones que actualmente ofrece la red de salud o la falta de articulación y conocimiento de ello.

En esta sesión veríamos una presentación del Ministerio de Salud sobre el catastro de presentaciones disponible. La representante del Ministerio de Salud, aclara que se hará una presentación para todas las Mesas, no solo para esta mesa, sería Dino Sepúlveda quien presentaría este "Estado del Arte".

Esta presentación se efectuaría la primera semana de marzo, se enviaría una convocatoria especial para dicha reunión.

Antes de dar por aprobado el acta de la reunión anterior, queda pendiente la aprobación del Minsal.

Paulina resalta la importancia de contar con una definición y la presentación del Minsal del estado de arte. Patricia desde el Minsal comparte este punto y refuerza que se está respetando un acuerdo en la reunión de coordinación.

Dr Cabello, comparte un estudio publicado por ISPOR del 2015, planteando el punto que la definición, que es un tema relevante y complejo, por lo que no debería ser limitate para que esta mesa de proceso asistencial pueda seguir avanzando.

Gabriela G propone que se recojan las mejores prácticas en el ámbito asistencial tanto en lo nacional e internacional para poder avanzar; Patricia, está de acuerdo con la propuesta, ya que el Minsal se compromete a compartir lo que se está haciendo en Chile.

Silvia Vázquez, el acta de la reunión anterior, es una copia fiel a lo que se dijo. Ella solicita un listado de los asistentes para agregarlo al acta de la reunión anterior, Gerardo lo enviara.

En relación a la definición Silva, refuerza la necesidad de establecer un acuerdo, en la definición o los criterios a utilizar, sobre el criterio de prealecía por ejemplo Europa versus los países vecinos comenta sobre la Ley Brasileña, la que fue promulgada en 2014, que hace relación a 65 personas cada 100 mil individuos, 1, 3 individuos cada 2000 personas. Se resalta que este trabajo debe ser significativo para los participantes, asociaciones de pacientes. El contar con un catastro es importante y sugiere que el abordaje sea integral, provisión de servicios asistenciales: identificando que esto incluye la prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación. Se debe dejar los objetivos Claros desde el inicio.

Judith, en las prácticas de otros países se observa que en la definición se generan criterios, la prevalencia es un criterio utilizado que debe ser ajustado a la población total, se releva la importancia de contar con un catastro.

La Dra Gabriela Repetto, comenta que se publicó Orfanet, la realidad en Chile, parte de lo cual fue presentado por Dino Sepulveda en la sesión inicial y que lo complementa, la Dra Repetto lo pone disposición del grupo de manera de identificar las brechas y poder seguir avanzando.

*Gerardo solicita que los documentos compartidos en esta reunión se los envíen por correo electrónico para subirlo al drive. Recapitulando a los temas planteados:

- Recopilar información sobre la disponibilidad de lo que existe hoy en Chile en relación a Enfermedades Poco frecuentes y prácticas que se estén desarrollando en otros países.
- Se refuerza la necesidad de la definición de las enfermedades poco frecuentes, porque esto genera criterios que permiten diferenciarlas de las enfermedades comunes Comisión Provisión de Servicios Asistenciales Dino Sepulveda, refuerza el compromiso de parte del Minsal tanto a través del ministro, donde hay 2 representantes en cada mesa, el objetivo de la presentación es presentar a todas las comisiones, el estado del arte que el Minsal ha identificado y ha venido trabajando en el último tiempo.

Fernanda pregunta si el Minsal cuenta con un flujograma del “viaje del paciente a través del Sistema” desde la APS hasta los hospitales de Alta complejidad, que sería un tema para esta mesa, sino esta relevada por el Minsal, la comisión debe considerarla.

Nicolás, plantea la importancia de que el tratamiento sea Integral, se pone como ejemplo las ayudas técnicas que están definidas en la Ley Ricarte Soto, dado que no hay centros especializados, no está claro como llegan estas a los pacientes o como ellos pueden acceder a estas y como utilizarlas adecuadamente e incorporar otras prestaciones que son requeridas y no están incluida.

Sobre el Registro, comparte su experiencia que si la notificación no es mandatorio se hace muy difícil, por el otro lado los pacientes tienen un Catastro, pero al no contar con especialistas puede haber pacientes que no tienen el diagnóstico idóneo.

María Isabel, invita a la colaboración entre agrupaciones de pacientes y el equipo médico y otros actores, para que la información llegue con la fluidez requeridas para los distintos actores.

Gerardo consulta sobre el tipo de información que se levantó para Orfanet, si esta está completa o aún falta información para poder hacer una evaluación de la situación.

Dino Sepulveda, responde que son dos temas distintos, uno es la información levantada desde el punto de vista de planificación sanitaria, se hizo a través de una encuesta requerimiento de distintos especialistas, laboratorios referentes, acceso a exámenes coordinación, referencia y contra referencia. En relación en Orfanet no se requiere levantar información por el momento, iniciativa que se retomó con el gabinete del ministro.

Leopoldo, comenta lo importante que es la inclusión, que este año se logró que el Congreso estableciera el día de Enfermedades Raras o Poco frecuentes o Huérfanas. La Federación implemento su propio catastro, sistema de ayuda y soporte para las personas implementando planes como parte de la sociedad civil. Se solicita que el Ministerio tenga una, ya que desde hace años que se espera este catastro por parte del Ministerio de Salud, y se solicita que Chile cuente con un Instituto de Enfermedades raras, que pueda cobijar a todas las personas en su odisea diagnóstica de manera de optimizar este proceso. Ignacio Acosta, plantea que para optimizar la atención se requieren contar con data que permita una adecuada planificación, así como también destaca la necesidad de dialogo entre los médicos y los pacientes con el objetivo de alinear los objetivos y optimizar los recursos.

Comisión Provisión de Servicios Asistenciales Dr Juan Cabello, plantea que el registro es probablemente tema de otra mesa, no así el tema de la odisea diagnóstica, por lo que sugiere enforarnos delinear el trabajo de esta mesa en torno al tema de Servicios Asistencial para llegar a marzo con un informe. Judith plantea lo relevante de tener un diagnóstico y tratamiento oportuno, en especial cuando las enfermedades son degenerativas y al perder tiempo esto impacta en la calidad de vida de las personas, por lo que solicita se dé énfasis a la oportunidad del diagnóstico y acceso al tratamiento.

Gerardo refuerza lo planteado por el Dr. Juan Cabello, sugiere durante febrero avanzar elaborando un documento drive, se propone la siguiente estructura, primero contar con un Diagnóstico de la situación actual, abordando los siguientes ejes:

1. Situación del Acceso a Diagnóstico y Tratamiento de enfermedades poco frecuentes
2. La protección financiera (Cobertura) que se otorga hoy las enfermedades poco frecuentes
3. La situación de la red asistencial Y en base a estos tres puntos poder elaborar una hoja de ruta actual que recorre el paciente en Chile. En consideración al contexto que elaboremos identificar las necesidades abordar.

Claudia, comenta que el catastro elaborado por FECHER, es muy válido, se refuerza el mensaje de la oportunidad del diagnóstico y la atención sanitaria y sociosanitaria contando con un equipo multidisciplinario, se requiere impulsar investigación para tratamiento de las personas con enfermedad rara y se requiere educar a los profesionales de la salud María Isabel, apela a que se requiere un avance rápido, porque estamos hablando de vida de personas, dado que la enfermedad rara es por lo general de avance rápido, por lo que la pérdida de tiempo en el diagnóstico oportuno o la falta de conocimiento, por ello tiene un impacto crítico y recalca la urgencia de abordarlo. Fernanda, considera que podría ser más viable, que, en ciertos hospitales de alta complejidad, encabezado por un genetista o un neurólogo, cuenten con un policlínico de enfermedades raras, que otros médicos puedan derivar al policlínico, donde se pueda hacer la evaluación, incluyendo diagnóstico molecular, que el centro tenga la capacidad de derivar a los especialistas a los especialistas que corresponda con atención priorizada que incluya test molecular y también el apoyo psicológico.

Gerardo presenta una propuesta de trabajo, señalando que el objetivo esta Mesa es hacer un Diagnóstico de la situación actual, si bien en febrero no habrá reuniones, el plan es poder seguir avanzado, por lo que quedara en el drive un documento al que cada uno puede ir contribuyendo, completando con la siguiente información y Paulina colabora en sistematizar la misma que se comparta en el drive, al que se le agregara la información que comparta el Minsal en marzo.

Comisión Provisión de Servicios Asistenciales

1. cuál es la capacidad de la red asistencial, especialistas, capacidad de screening, exámenes, etc y los servicios que puede ofrecer actual.
2. cómo está respondiendo el sistema, cual es la situación de acceso y la cobertura de protección financiera
3. en base a los puntos anteriores identificar las necesidades y problemas que se deben abordar en el contexto de la situación identificada.
4. Recopilar la percepción de los pacientes sobre el sistema de También sería importante identificar qué información que no esté disponible, se debiésemos recopilar. Ignacio, con respecto a las coberturas una enfermedad poco frecuente entre 5 % de la Población tendría una enfermedad poco frecuente y el 70 % de ellas son genéticas, hay tecnologías disruptivas de alto costo en el tratamiento, por ello pregunta cómo se ve el panorama económico Ximena, acoge la invitación del Dr Cabello a continuar trabajando en febrero, solicita se incorpore la formación en enfermedades poco frecuentes, tanto en la APS y en las mallas curriculares académicas, para todos los profesionales. En relación a la definición, plantea seguir el modelo de los otros países latinoamericanos. Siguiendo modelos como México, generar consultorios de especialidad y difundir a través de redes sociales a donde debe consultar.

Dra. Repeto señala que en el documento drive considere los 4 puntos planteados con espacio para que podamos ir complementado, pero que también recoja propuestas de soluciones, si bien este no es el objetivo prioritario, se han ido identificando algunas buenas ideas, ella propone más que un Instituto de Enfermedades Poco frecuente se genere una Red, sobre todo considerando el aporte de telesalud que nos ha enseñado la pandemia, en especial considerando las personas que viven en regiones.

Ella comparte la necesidad de crear un repositorio que recopile las experiencias de los pacientes y sus familiares. Aprovecha la oportunidad de compartir que se ganaron un fondo de ANID, donde hay un paciente como coinvestigadora. Se recuerda que no podemos dejar pasar el día de las enfermedades raras Silvia, vuelve a plantear la necesidad de la formación de los médicos de APS, ya que el tiempo de derivación puede ser de 2 años o más. Respondiendo a las preguntas de Gerardo, dado que el paciente no tiene acceso en forma oportuna en el sistema público, recurre al sistema privado donde no tiene cobertura por ejemplo de medicamentos, lo que genera in gasto extra para los pacientes, por la falta de oportunidad.

Fernanda comparte su experiencia como general de zona, que desde la APS no se puede derivar a genetista, aun existiendo los recursos en el hospital.

Comisión Provisión de Servicios Asistenciales Gerardo plantea las tareas como cierre de la reunión:

1. Se generará un repositorio con las experiencias y vivencias de los pacientes, con un formato definido, lo que se abrirá a las otras mesas de trabajo.
2. Se generar este documento drive con los temas planteados, en el cual cada uno podrá plasmar su aporte y Paulina en calidad de secretaria ejecutiva, va a ir sistematizando la información que se va agregando al documento.
3. Comienzo de Marzo en conjunto con el Minsal se efectuará la presentación con la información que ellos han levantado en relación a las enfermedades poco frecuentes.
4. Gerardo incluirá en la nómina de esta mesa a las personas que se incorporaron.
5. Se define que la próxima reunión será el 5 de marzo de 10:30 a 12:00, el objetivo de esta reunión será hacer una revisión de los aportes efectuados al documento drive, sin perjuicio de esto, se elaborará un formato de informe, para ir recogiendo
6. Dino Sepulveda, menciona que se va a elevar a la autoridad la necesidad de la conmemoración del Día de las enfermedades poco frecuente. Resalta que el objetivo de esta mesa es relevar la provisión de servicios asistenciales.

El acta de esta reunión debe estar disponible el 4 de marzo, previo a la próxima reunión ya citada.

Para hacer Plan se debe requerir evidencia de los pacientes.

Para hacer Plan se debe considerar acceso universal a la salud.

Para hacer Plan se debe proteger la vida de cualquier paciente.

Para hacer Plan aplicar lo aprendido en otras realidades del mundo.

Acta Reunión 29 de enero de 2021

Será incorporada a carpeta Drive de Comisión de Provisión de Servicios Asistenciales.

Próxima reunión 5 de marzo 10:30 Ubicación

Concluye reunión 13:00 hrs día viernes 29 de enero.

ACTA N. 3

5 de marzo de 2021

INICIO REUNIÓN:

Coordinador Comisión Provisión Servicios As., asesor legislativo Senadora Carolina Goic, Gerardo Bascuñán, saluda e inicia esta tercera reunión solicitando a los asistentes colaborar en la redacción del Acta reunión; se ofrece Javier Aguirre, paciente con esclerodermia, quien recién se integra, quien reemplaza a presidenta de la Asociación de Esclerodermia Chile, a petición de la misma, Silvia Vásquez, quien no pudo asistir por tratamiento y cuidado de su madre. Puntualiza que se compartió Documento de Trabajo sobre esta línea estratégica de Provisión servicios asistenciales, para elaborar la primera sección del Plan de acción de provisión servicios asistenciales para las Enfermedades poco frecuente, (EPOF), indicando que sistematizará y enviará a secretaria Comisión, Paulina Sáez, para VB general.

Sugiere examinar entre los presentes presentación (PPT), con los comentarios realizados al Documento, analizar cada lámina entre todos y levantar aportes; informa que además, subió a carpeta Drive un formato modelo para guiar cada una de las comisiones. Gabriela Garham inquiriere por el “pendiente” informe MINSAL, “para incorporar su valiosa data al Documento global y no reescribir historia”; asesor, confirma que habló con Dino Sepúlveda, del MINSAL, quien asegura que se está haciendo una recopilación de toda la información sobre las EPOF, pero que aún no está lista, lo estaría en la 3ª semana de marzo; Bascuñán afirma que se convocará a reunión ampliada para la presentación de dicho informe y poder analizarlo entre todos. Por lo que el documento de esta comisión estará incompleto a la espera de poder integrar lo recopilado por MINSAL.

Interviene Paulina Sáez, secretaria comisión, quien reclama por el atraso, advierte que en el informe final saldrán “los datos de nuestras organizaciones, porque será un tremendo trabajo que haremos nosotros al MINSAL, que quede claro eso”. Reitera que es un enorme esfuerzo de los pacientes hacia el MINSAL, quienes están en tratamiento; por ejemplo, señala, que hay 3 ó 4 personas excusadas de esta reunión por tener que acudir a sus tratamientos, incluso hospitalizados. “¡Esto es ya, hoy, no ayer, porque ya mañana quizás uno de ellos no esté!”, exclama.

Por su parte, la Dra. Repetto, si bien coincide con Sáez, añade que esto es una oportunidad para los pacientes de aportar, “desde el mundo real”, y no solo desde las políticas públicas, de dar esa perspectiva, no preocuparse tanto del sistema; Bascuñán recoge lo positivo, que hay presencia de MINSAL en todas las comisiones, pero, enfatiza que sin el empuje de las organizaciones de pacientes este espacio no se tendría.

Se comparte presentación (PPT): Señala que la estructura está definida: en primer lugar, situación actual de redes de salud, funcionamiento, modelos de atención, capacidad diagnóstica, tratamiento, RRHH, y otros. En segundo lugar, de qué manera responde MINSAL al acceso a programas y garantías de protección financiera y otros; en último lugar se definen las conclusiones, necesidades, oportunidades, desafíos y adonde avanzar.

El primer punto redes at. Salud, estructura, funcionamiento, se coincide que es información que se debe solicitar a MINSAL, recoger desde esta PPT, e informe pendiente mencionado. Se sumaron recomendaciones para dar un orden lógico; se menciona proponer elaborar mecanismos, protocolos, arancel Fonasa, fortalecer inclusión de agrupaciones de pacientes y academia, entre otros.

Interviene Garham, quien señala representar a Asociación gremial industria de dispositivos médicos, acerca de que muchas veces se piensa que el tratamiento es farmacológico; sin embargo, enfatiza, desde el diagnóstico hasta lo quirúrgico, “todo tiene relación con dispositivos médicos”; incluso lo relacionado con: evaluación sanitaria para dispositivos médicos es totalmente diferente de lo que se hace en “farma”; son dos mundos, señala, con formas de operar completamente distintas, lo releva porque se tiende a igualar ambos mundos.

Continúa presentación: en el sistema MINSAL, distinciones de los sistemas primarios, secundario y terciario, como se articulan para dar operatividad y tratamiento a las personas EPOF. La siguiente lámina es sobre los modelos de atención, hay... Interrumpe Dra. Repetto, para sugerir que, además de los dispositivos se debe la evaluación de resultados y actualización de estas nuevas incorporaciones, de saber que está funcionando si hay problemas u otra cosa mejor; ejemplifica con **Catálogo FONASA**, donde había temas que “eran de los años ‘70 y nunca nadie las había mirado.” Tener en forma explícita un proceso de evaluación continua y mecanismos de actualización.

Asesor pide aportes. Garham afirma dos cosas: situación actual de situación de redes. ¿Es como una “foto”?, pero ¿esto será una propuesta de futuro?, consulta. Así es, responde el asesor, es un insumo de MINSAL. Paulina Sáez opina que sería mejor poner un punto nuevo, el 1.3 que efectivamente señale lo que no funciona, porque, “MINSAL cree que funciona, en cambio los pacientes en la práctica experimentan que no.”

Así es, afirma Bascuñán, se pone un punto sobre la percepción de los pacientes, en el papel... funciona... perdón, exclama Sáez, “¡no es percepción, es realidad, son conceptos diferentes; si tú me derivas a un hospital y no funciona, jeso es la realidad...!”.

Interrumpe Judit Vitaro, de la Federación chilena de enfermedades raras (FECHER), paciente con Disautonomía, quien propone una nueva estructura del documento, una nueva forma de ordenar por medio de un esquema de brechas, necesidades y recomendaciones. Defiende esta idea, Gabriela Garham, quien opina que sería mejor de esa forma, poner de inmediato brechas y recomendaciones en cada punto, a lo que asesor accede como otra forma de ordenar.

Interviene el doctor Juan Cabello, (minuto 25.50), quien respalda dicha forma de ordenar por brechas, expresando su opinión sobre las **redes** (de salud) existentes: El gran problema, -advierte- es que MINSAL sabe poco de las EPOF, **porque son redes de atención informales**. Cuenta que es “el gran problema que tenemos en MINSAL, cuando se propone hacer levantamiento de enf. Metabólicas, nos muestran lo que sabemos que no es real, ya que lo hacemos todos los días... (Se corta audio) continua poniendo como ejemplo un programa perinatal del MINSAL, que diagnostica (pesquisa neonatal) a paciente y luego se desentiende; paciente hace seguimiento, pero, debe ver como viaja a Santiago, sin cubrir seguimiento. Pese a no existir una red de atención instalada formal, la red informal (mejor decir, no formal, sugerencia redactor), funciona bien hace 30 años. Minsal no reconoce estas redes de derivación. Sin embargo, advierte que el “detallar cada red no formal que existe, pero que MINSAL desconoce, será un trabajo infinito.”

Como conclusión, en cuanto a modelos de atención, - afirma el doctor- es que hoy existen redes no formales de atención de salud que deben ser visibilizadas, reconocidas y formalizadas, que el informe debe hacer notar para que nazca la necesidad de ser formalizadas. Señala como ejemplo el proyecto, “hospital digital”, “estamos tratando de formalizar las redes de atención, mediante centros de referencia regional, nacional, para que los pacientes con *¿acetonuria?* sean visibilizados y apoyados por el Estado.

Gabriela Garham: complementando propuesta de Dr. Cabello, solicita no dejar fuera la red privada; Minsal, Fonasa, Súper de Salud, “deberían tener rectoría sobre todo el sistema y no solo la red pública.”, concluye.

Dra. Neuróloga, Fernanda Martin: propone generar una ruta, un recorrido, de un paciente desde que se sospecha una enfermedad rara, o poco frecuente, hasta que se diagnostica o lo que se crea que es el diagnóstico. Sobre el modelo atención, señala que, “está tratando de conseguir” el modelo de EEUU, de un centro diagnóstico de enfermedades raras, que funciona de forma ideal, llega un paciente y lo atiende un equipo multidisciplinario, se hace diagnóstico, y sugerencias de tratamiento. Por su parte, Garham, apuntando a lo internacional, releva la experiencia española, alojada en Drive. Su organización de enfermedades Raras logró levantar información, pese a sus autonomías, y articular la red. Propone levantar mejores prácticas y hacer como comisión una propuesta.

Dr. (neurólogo), Nicholas Earle, en cambio, plantea que es un desafío levantar un centro de referencia nacional porque cada EPOF es diferente entre sí: Necesidades y especialistas diferentes, mi percepción, acota, “es generar los incentivos adecuados y recompensar a los equipos de trabajo que logren cumplir con las expectativas de manejo de los pacientes.” Pone un ejemplo: los neuro-pediatras de la clínica L. Condes tienen una unidad neuro muscular y EPOF y funcionan bien, tienen precios Fonasa.... Hay que ocupar toda la red, reitera, y que se compita para tener mejores capacidad de resolver.

En tanto, Leopoldo Cubillos, dirigente FECHER, concuerda con la visión del Dr. Cabello sobre las redes no formales, y enfatiza con la necesidad de crear un “**Instituto de enfermedades raras**”, como centro de derivación para que la “odisea diagnóstica” sea más precoz hoy en Chile. Anota que lo compartieron en Drive y que como FECHER están cumpliendo una función en este sentido de ser un centro de referencia de EPOF. Gerardo Bascañán, continua leyendo lámina sobre capacidades diagnósticas y tratamiento, MINSAL nos dará información. Refiere a lo identificado por Judit Vitaro, FECHER, sobre el problema del diagnóstico y la tardanza de entre 8 a 10 años en el diagnóstico y tratamiento. El difícil acceso tecnológico y por ende credibilidad ante falta de pruebas, ausencia de pesquisa amplia, falta acceso tratamiento integral, renuncia de los pacientes y ausencia de protocolos, entre otras conclusiones.

Se abre a comentarios: G. Garham, opina como madre de paciente, que es muy importante “conocer las redes internacionales de apoyo y cómo articularlas porque ningún país ha resuelto el tema por sí solo”; hay ya redes desarrolladas, más allá de Orpha.net, pide habilitar redes de apoyo de resto del mundo, con telemedicina, tele salud, con lo que hay se puede hacer mucho sin viajar; “no veo nada de esta brecha, de cómo usar la red internacional que hoy existe. Bascañán le pregunta si hoy existe alguna red de apoyo internacional dentro del país. Responde Gabriela que Europa y EE.UU. tienen pero no estamos conectados.

Interviene Leopoldo Cubillos sobre redes internacionales: lo que hay son redes informales que (sin audio), dependen de amistades, del “amigo, del amigo del amigo”. Refuerza lo dicho por Garham sobre a la red internacional europea, ORFANET, citada, (www.orpha.net portal sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos creada en Francia en 1997) que hace un registro de capacidades diagnósticas, lo que ayuda mucho aunque no soluciona el problema; enfatiza que Chile debiera ser un país miembro de dicha red. (NOTA redactor: Argentina es el único miembro sudamericano de este consorcio).

Anota Cubillos: Red de tele genética: en estos dos años que hemos estado formando la red de **telemedicina para enfermedades metabólicas** se ha discutido que esta plataforma sea escalable a otras enf. Poco frecuente que no sea metabólicas. Por eso solicita exigir al hospital digital crear una célula, o una sección de EPOF al interior de este. En síntesis, dos propuestas: Integrarse a la red de tele genética y a orpha.net.

Doctora Repetto, carencia de Guías Clínicas (GPC): agrega ausencia de estas guías; para algunas EPOF y no tan raras existen, pero para las enfermedades ultra raras no existen, porque dichas guías están basadas en las experiencias de muchas personas. Hay generar espacios de tratamiento y reconocimiento dentro del MINSAL, aludiendo a la integrante de la comisión, Katherina Hrzic, del Depto. de prevención y control de enfermedades, MINSAL, quien a continuación se suma a la conversación. Katherine se presenta y agradece la invitación. Afirma

que las guías de prácticas clínicas (GPC), se ha desarrollado por MINSAL siguiendo el modelo de la metodología GRADE. *Nota del redactor:* “The Grading of Recommendations Assessment, Development and Evaluation” (GRADE), adoptado por más de 80 organizaciones elaboradoras de guías como: World Health Organization, Cochran Collaboration, National Institute for Clinical Excellence (NICE), The Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN), Canadian Task Force on Preventive Health Care, British Medical Journal (BMJ), The Canadian Agency for Drugs and technologies in Health (CADTH), UpToDate, entre otras).

Se demoran entre 12 y 14 meses, bajo este modelo. Se responden 10 preguntas clínicas. Se apoya de la evidencia y con criterios de evaluación del usuario. Sin embargo, hay otros documentos técnicos, del tipo orientaciones clínicas, que, sin tener tanta fuerza, permiten con otras metodologías hacer recomendaciones, por casuística o mejor evidencia disponible. Por lo que **sugiere** que esta comisión solicite al MINSAL usar estos últimos documentos técnicos. Advierte que la mayoría de las GPC son de patologías GES, muy pocas no GES. Dra. Repetto agrega que la metodología GRADE funciona “regio” para las enfermedades prevalentes, pero no para las que no cumplan con dicha metodología.

Katherine, reitera que existen estos otros documentos de apoyo, de mucho desarrollo técnico, muy visitados por los equipos, por lo que insta abrir la posibilidad a que se promuevan para las EPOF, orientaciones clínicas, rápidas, que han sido eficaces; comenta que gracias a la contingencia, pandemia, MINSAL tuvo que desarrollar documentación vía on line, muy rápido, dentro de 2 a 3 meses, lo que permitió apoyar a los equipos en diversas patologías.

Interviene Javier Aguirre, periodista, representante de la Asociación de Esclerodermia, contando la experiencia de la tardanza de su diagnóstico de dicha enfermedad auto inmune, (esclerosis sistémica), que le provocó una fibrosis, cirrosis pulmonar o “alveolitis fibrosante”, así definida por su médico tratante, Sergio Aguilera Covarrubias, reumatólogo y científico especializado en la enfermedad de Sjogren. Por la falta de conocimiento general en la población, y debido a que, en particular, las enfermedades autoinmunes es una tendencia en aumento, sugiere realización periódica de campañas de prevención y de promoción del conocimiento o “autoconocimiento”, de dichas enfermedades que, cuando se presentan, lo hacen con síntomas poco reconocidos en forma individual, e incluso en el sistema familiar, de parentesco, porque muchas pueden ser de origen genético. Con la difusión, se podría facilitar un diagnóstico precoz, no demorar su tratamiento, que también implica ajuste de tiempo importante en encontrar medicamento justo. Cita al científico, Dr. Sergio Aguilera quien le afirmó que las enfermedades auto inmunes, han incrementado su prevalencia en EEUU, del 3 % al 20%, aprox. lo más probable por los graves problemas medio ambientales..

Dra. Fernanda Martin: sobre el tema RRHH: sugiere recopilar la información de los laboratorios que hacen prestaciones genéticas, cubiertas por FONASA, sistematizar esta información; así también extender la base de especialistas en genética a otros especialistas que tratan enf, autoinmunes, identificarlos y ponerlos a disposición de pacientes que sufren esas enfermedades. Bascañán lee la siguiente lámina del informe, un punteo resumido de recomendaciones formuladas en el documento. Por su parte, la Dra. Repetto, sugiere que en el punto 7, en vez de centro de EPOF, se tenga una Red Nacional de EPOF. Donde las personas estén cerca de las instituciones de salud, cercanas al lugar donde habitan. No es partidaria de un centro único, sino de una articulación en red.

Paulina Sáez: (desde la región, Coquimbo), apunta a que se debe considerar la falta de financiamiento para el transporte, viajar, ir al especialista es mucha plata desde que se hace el diagnóstico, por el tiempo que transcurre. Plantea duda de porque se habla solo de Fonasa, (la echaron de la ISAPRE), ¿será porque con el código Fonasa se cubre la prestación...? En efecto, responde Gerardo. En su caso, continua, ningún tratamiento es cubierto por dicho código. Aguirre, de Asoc. Esclerodermia, pregunta, ¿Por qué Fonasa no codifica exámenes muy utilizados? Así las Isapre no las cubren. La respuesta es porque Fonasa no tiene financiamiento para todas las prestaciones.

Katherine señala que sería más eficiente usar en el documento, el término de: “Seguros de Salud”, así se integran las Isapre, Fonasa y también las FFAA. Los códigos y aranceles se renuevan cada dos años, afirma. Tiene que ver con presupuesto, por eso no están todos los códigos de todas las prestaciones porque se van incorporando por razón al sistema y cobertura financiera prevista por el Ministerio de Hacienda. En relación a lo mismo, que en el caso de no existir código existe el procedimiento de homologación con otra prestación similar. Paulina Sáez comenta que usa ese protocolo hace 14 años, pero le preocupa que en general no es usado por no ser conocido. Javier Aguirre afirma lo mismo, ni siquiera la Isapre lo informa, poniendo un caso real. Por otra parte, Leopoldo Cubillos, apoya la idea de proponer una “Red Nacional de EPOF. La gente de regiones debe venir a la capital, su federación le da apoyo, tienen un “paper” sobre el tema. Proponen generar asesores de diagnóstico, crear la figura de “facilitadores diagnósticos” de nivel regional que orienten ayuden a las personas.

Cifras de genetistas clínicos: Gerardo da a conocer cifras sobre esta realidad de RRHH y capacidad diagnóstica. Existen 40 genetistas clínicos en todo el país, de los cuales el 50 % está en la RM. Hay una persona con especialidad de genetista de salud familiar, que existe en EEUU. Especialidad no reconocida en Chile. “Odisea diagnóstica”: dramática, porque hay poco conocimiento EPOF de las redes de salud primaria. Es importante que se discuta para todos los profesionales de salud de los que son las EPOF. Paulina, sería bueno definir que son las EPOF. No son solo de causa genética, aunque, sí serían del orden del 80 % causa genética, acota asesor.

Dra. Repetto: el mejor incentivo para aumentar el conocimiento de las EPOF en el RRHH SALUD, es poner la pregunta en el examen EUNACOM, “no falla”, asegura la Dra. Se propone como estrategia para relevar el tema.

Estudio de brechas de especialistas: ¿existe en el país? Dra. Repetto: OMS Uno por millón de habitantes, (problemas de audio) esas recomendaciones existen para otros profesionales. La OMS propone para los profesionales de la salud un estándar de tasas en relación a la población. Para los genetistas es difícil abocarlo para este grupo EPOF. Propone tasas de cobertura de profesionales según población país.

Katherine, del MINSAL, informa que la División Personas de ese ministerio tiene las cifras globales de todo el personal de salud en los diferentes servicios, por lo que desde allí se puede obtener información sobre brechas.

Bascuñán, finalizando la reunión. En recomendaciones, se propone aumentar RRHH, incluir psicología, facilitador, definir grupo responsables de varios ítems; lee propuestas segundo ítem: Acceso a servicios de la población, derivación diagnóstico complejo; protección financiera, Ley Ricarte soto, Plan piloto condiciones, cáncer infantil y adulto; trasplante medula ósea, acetonuria, centros y servicios rehabilitación como la Teletón, salud mental pacientes, cuidadores, entre muchos otros. Paulina Sáez, acota que todo lo leído es modificable porque faltan muchos programas. Interviene Gabriela Garham, expresa, como madre, que hay exámenes de rutina, resonancia magnética, escáner, periódicos, que “disparan”, los costos. Por lo que el tratamiento debe ser integral, dimensionar el conjunto de todas las prestaciones, ya que son un impacto grande.

Asesor lee, al final, algunas conclusiones finales: reestructurar documento según brechas, propuestas y recomendaciones, de tal manera que cada cual agregue lo que falte; en la semana elaboraré el documento con Paulina, que de VB; “la idea es que próximo viernes tengamos avance del documento”. Solicita que los aportes sean punteos, no redacciones extensas, incluir estudios, estadísticas, es muy importante, e incluir link de referencias bibliográficas.

ACTA N. 4

12 de marzo de 2021

Inicia Gerardo Bascuñán, Coordinador Comisión Provisión Servicios As., asesor legislativo
Senadora Carolina Goic, saluda e inicia esta tercera reunión solicitando a los asistentes colaborar en la redacción del Acta reunión; se ofrece Judit Vilaró directora FECHER y Presidenta de Disautonomía Chile.

Interviene Paulina Sáez informa que hay personas que no han asistido a las reuniones de la comisión por estar con Covid o recuperándose de Covid e invita a los que no están asistiendo a que informen los motivos.

Interviene Gerardo Bascuñán informa que el documento de objetivos no ha tenido cambios e invita a revisar en esta reunión la segunda parte del documento de trabajo que quedo pendiente exponer la reunión pasada, para de esta forma el junto con Paulina Sáez redactar el diagnóstico de esta comisión para la próxima semana.

Interviene Gabriela Garham, habla de la importancia de recoger las percepciones y testimonios de las agrupaciones de pacientes, para que quede plasmado dentro de la realidad actual.

Interviene Judit Vilaró: comunica que FECHER ha dejado a disposición el link para descarga del libro de FECHER en el documento de trabajo y que en el ítem de este documento de trabajo han sido agregados algunos testimonios y cifras obtenidos de este libro.

Interviene Gerardo Bascuñán: con respecto de la pregunta realizada por Gabriela y complementando al trabajo de FECHER, invita a realizar una propuesta de las preguntas que deben ir contenidas en esos testimonios para después poder compartirlas al resto de los participantes de las comisiones y así hacer ese repositorio, solicita que esa propuesta sea dada por las agrupaciones quienes tienen la experiencia y el compartirla al resto de los participantes Interviene Ximena Romo habla del trabajo realizado en Vasculitis la importancia de las preguntas principales son como llegan al diagnóstico y la indiferencia de los profesionales al no creerle al paciente o escuchar el relato del paciente y posteriormente el acceso al tratamiento que no lo tenemos y acceso al medicamento que no lo tenemos que sin esas preguntas no se puede hacer mucho, y que le enviara a Gerardo Bascuñán las preguntas que hacen en Vasculitis.

Interviene Gerardo Bascuñán: agradece y solicita a Judit que si puede guiarlo en la redacción de esas preguntas Interviene Judit Vilaró: incluir la dificultad diagnóstica, tratamiento, problema económico, la dificultad en que el médico no les crea, recalca la importancia de realizar preguntas a los cuidadores, y las dificultades que tienen los cuidadores al dejar sus actividades al realizar el cuidado, invita a abrir el dialogo sobre que más preguntas deberían ser incluidas Interviene Ximena Romo, Vasculitis Chile: El sufrimiento y angustia de que no les creen, que ellos que tienen heridas al llegar al médico creen que se hacen daño, los pacientes se están informando porque ellos se están informando, y cuando un paciente llega al médico el medico les responde ¿usted es médico? Enfatizar en ello.

Interviene Gerardo Bascuñán: aquí en el chat hay una propuesta de Juan Cabello incorporar testimonios recogidos en el libro de FECHER y paralelamente proponer una herramienta de recolección de datos en el plan nacional. Comenta que solo para aclarar el punto, es importante lo que están comentando y desde el punto de vista no solo del paciente, para los médicos es un tremendo desafío entregar una noticia de este tipo al paciente y sus familias y para ello hay formación formal en temas de comunicación que recientemente se han integrado en los currículos de pregrado y posgrado, por lo que ver estos testimonios para los médicos es relevante para distintos grupos e incluir estos, no solo quedarnos con un par de testimonios en nuestro informe sino que sea algo más permanente en un plan nacional donde se le dé importancia a los relatos ya que creo que es muy relevante para todos entenderlo, asumirlo y tomar acciones al respecto, desde la perspectiva de la duplicación.

Interviene Fernanda comenta: que en ese mismo sentido agregar el equipo de salud mental que ojalá que siempre debería estar adosado al equipo que realiza el diagnóstico o que va a llevar las enfermedades raras ya que no siempre todos tengan las habilidades para acompañar en ese sentido, ojalá que siempre exista un equipo con psicólogo, psiquiatra, asistente social.

Interviene Judit Vilaró comenta: los testimonios que nos llegan desde los médicos, aquí hablo desde FECHER y como presidenta de disautonomía Chile, la principal duda es a dónde derivar, nos llegan a diario mensajes de médicos que no saben a dónde derivar, nosotros tenemos un listado, creo que si se crea un sistema de un registro de médicos especialistas o a quien derivar por lo que el paciente pasa por muchos médicos hasta que por fin llega a uno o bien llegan a una agrupación de pacientes a pedir esta información, y también los médicos llegan a nosotros, si se pudiera crear un sistema de información de estos datos o un protocolo de derivación. Yo tengo disautonomía y puedo ir a 10 neurólogos y de estos 1 va a saber algo y es una realidad y así le debe pasar a Ximena con vasculitis y es algo que se repite en distintas enfermedades, yo voy al médico y digo mi enfermedad y la googlean, tengo Riley Day y probablemente sea la única en Chile y hoy en Chile no hay especialista para mí.

Interviene Ximena Romo: es nuestra realidad, ese tiempo es vida, si a esa persona no le doy esa información no tendrá diagnóstico precoz, y luego el tratamiento es algo fundamental que hay que apurar. Y a las personas sin diagnóstico también hay que tomarlos en cuenta porque a ellos les dan pastillas para la ansiedad para dormir etc., y cuando descubren la enfermedad es porque están graves y ya no hay vuelta, por lo que es un punto muy importante para considerar.

Interviene Judit Vilaró: muchas veces los médicos y especialistas, los médicos dioses no derivan, creen que pueden con todo y lo saben todo, y al no derivar no hay una pesquisa a tiempo, hoy en día hay una chica que está en disautonomía que su médico no la derivó y luego fue a un cardiólogo y le encontraron vasculitis y ese era su origen de su disautonomía, por años estuvo en tratamiento con medicamento para la disautonomía y con toda la sintomatología ya que obviamente el medicamento para la hipotensión ortostática su disautonomía no es para vasculitis, ella por todo este tiempo empeoró su calidad de vida, hoy está en situación de discapacidad y porque su médico nunca la derivó.

Es por ello que enfatizar en un protocolo de derivación es importante para disminuir esto, y pesquisar a tiempo otras comorbilidades, porque si bien tengo un diagnóstico este me puede generar una comorbilidad que necesito pesquisar a tiempo para no disminuir la calidad de vida.

Interviene Ximena Romo: los médicos que no sean especialistas y los especialistas también deberían participar, pedir su opinión, por ejemplo, los reumatólogos hoy en día son muy pocos los que ven vasculitis.

Interviene Gabriela Repetto: 2 cosas que se han ido tocando en las dos últimas intervenciones. 1° reconocer que las personas que llegan a un diagnóstico hoy son la punta del iceberg, efectivamente visibilizar a las personas que todavía están dando vueltas y no llegan al diagnóstico y a las agrupaciones y todos tenemos la visión que son muchos más de los que todos conocemos, reconocer en que hay que hacer un esfuerzo por ir a esas personas que están deambulando en este laberinto. Y 2° con respecto a la información, nos pasa tener que ir a googlear y a veces llega esa persona que es super experta sobre su condición y ahí reconocer nuestra limitación. Una estrategia es lo que ha hecho Orphanet en un sitio centralizado de buena calidad, con un equipo profesional a cargo de la información y adaptación permanente de un repositorio, generar un repositorio de información es una estrategia ya que la alternativa de que sepamos todo es una que no vamos a cumplir.

Interviene Esteban: agregar a los comentarios, podríamos aterrizar a la propuesta no solo esta disyuntiva de a quien deriva el médico y a lo propuesto anteriormente de teleconsulta, sino que también las teleconsultorías entre médicos y explica cómo podría ayudar en los distintos hospitales.

Interviene Fernanda: tomando lo que decía Judit de la dificultad que tienen los pacientes de llegar a un especialista a nosotros también nos pasa en que hay que derivarlo a distintos especialistas que conozcan de enfermedades raras y así tenemos una pequeña lista de ellos, sería importante tener una red de especialistas que este más establecido.

En base a la pregunta inicial hemos llegado a un acuerdo en que la unidad de percepciones y realidades de los pacientes, en esta parte nosotros recogeríamos el ejercicio de la FECHER de los testimonios sin perjuicio de que una de las iniciativas que vamos a proponer es un repositorio de los testimonios tanto de los pacientes diagnosticados como los que no han sido diagnosticados.

Interviene Paulina Sáez: hay muchos que no estamos en el testimonio de FECHER, por ejemplo, yo no estoy porque no se me preguntó en ese minuto. Establecer que van a llegar

testimonios de personas que no están en el catastro de FECHER.

Interviene Gerardo Bascuñán: de qué manera podríamos recoger estos testimonios que no están contemplados en el Interviene Paulina Sáez somos más de setenta y tantas organizaciones que algunas están en FECHER y otras no.

Interviene Gerardo. Ahí lo que estoy pensando Paulina es hacer un resumen no en colocar todos los testimonios

Interviene Paulina Sáez: no sería malo incluirlos todos resumidos de todas las enfermedades que encontremos, porque somos muchas asociaciones y enfermedades distintas

Interviene Gabriela: podríamos hacer ambas cosas un resumen que vaya en el documento y otra que sea una propuesta de crear un repositorio nacional que podamos entregar que incluya a todos y que sea un entregable de este plan, y podríamos ver con las personas de comunicación cual sería la estrategia.

Interviene Gerardo Bascuñán: efectivamente esa es la propuesta que les señale, materializarla nosotros mismos, es complejo ya que sin querer vamos a excluir a algunas, lo que les propongo es que nosotros le propongamos al ministerio de salud una estructura, un mecanismo una metodología.

Interviene Judit Vilaró: independientemente de excluir o no excluir hay cosas que son globales que pasan independientemente de la enfermedad a o la enfermedad b, obviamente hay enfermedades más caras y obviamente hay más posibilidades de llegar a una quiebra económica, creo que es bueno ir viendo cuales son los temas, en el documento FECHER incluyo textos que son pequeños de 2 o 3 líneas que reflejan las dificultades de forma resumida.

Interviene Paulina Sáez: ver lo que dice Ximena Romo en el Chat de incluir la información del listado de las agrupaciones para facilitar que las personas lleguen a su agrupación.

Interviene Gerardo Bascuñán: lee los testimonios incluidos en el documento de trabajo, donde luego se adjunta el link del libro de FECHER. Indica que de manera así de forma resumida realizar este documento y luego incluir el repositorio. ¿Les parece que si seguimos revisando el documento?

Interviene Manuel, economista salud y priorización en salud: una de las cosas que veo es que no queda claro el marco de valor que se va a utilizar en Chile en priorización de enfermedades raras. Da ejemplo de otros países, Y si estos deben competir con la priorización de otras enfermedades oncológicas o si debe tener un sistema propio (hay errores en el audio, que no me permiten comprender el hilo) Cuando elegí incluirme en este grupo pensé que este sería el grupo que trataría estas priorizaciones, pero no veo en este documento estos temas... El segundo punto tiene relación con el proyecto de ley de Fonasa y la creación de INETESA y la participación de los distintos actores.

Interviene Gerardo Bascuñán: yo creo que esas materias corresponden a la comisión de Rectoría, me puedes escribir y te envié el Enlace:

Interviene Judit Vilaró: Tengo una duda técnica ¿INETESA y INETESA es lo mismo?

Interviene Manuel: INETESA es la sigla que le dio la comisión de expertos del Ministerio de Salud en el año 2020 al instituto nacional de excelencia clínica y evaluación de tecnologías sanitaria, es una propuesta de nombre Interviene Pamela burdiles, le aclaro a Judit como bien dice Manuel, INETESA es lo que el proyecto propone como nombre y que sea un organismo autónomo.

Interviene Gerardo Bascuñán: continuar con la revisión del documento En el punto Respuesta del sistema de salud: se realiza la recomendación de Priorizar la derivación de los pacientes ante sospecha diagnóstica o diagnóstico complejo.

En el punto Programas y garantías de protección financiera: vemos la Ley Ricarte Soto, Programa Nacional de Pesquisa Neonatal y expansión a 26 condiciones de Pesquisa neonatal en Chile, Programa Nacional de Cáncer Infantil y Adulto (Programa de trasplante de médula ósea, programa de trasplante hepático, etc.). Centros y servicios de rehabilitación y programa salud mental pacientes y cuidadores. En el punto Percepción de los pacientes y sus familias sobre la respuesta del sistema de salud. y ahí La respuesta del sistema de salud a las ER es insuficiente, retrasada e inoportuna, ya que los servicios no satisfacen las necesidades de la población con ER. Se añaden cifras y testimonios contenidas en el libro de catastro de FECHER.

- de cada 10 personas solo 3 han tenido acceso a un genetista.
- 76% de las personas sus medicamentos no son cubiertos ni por Isapre ni Fonasa.
- solo un 3% tiene cobertura para su enfermedad versus un 36% en España.
- 8 de 10 pacientes no tienen cobertura de salud (ni AUGE ni Ricarte Soto).
- 1 familia gasta en promedio \$1.155.000 al mes en tratamiento.
- 23,8% de los encuestados han enfrentado problemas judiciales por sobreendeudamiento en salud.

Y se añade lo que anteriormente habíamos conversado sobre los testimonios. En el punto conclusión: Necesidades identificadas: incrementar el número y distribución nacional de genetistas clínicos. Considerar formación de postítulo en asesoramiento genético para enfermeros, psicólogos, matronas, etc Formación en diagnóstico genético y genómico para profesionales de laboratorio. Aumento de capacidades y cobertura para test genómico. Incorporación de bioinformática a laboratorios clínicos. Generar un registro de capacidades diagnósticas y centros de tratamiento. incorporación a Orphanet.

Problemas identificados: Escasez de expertos con interés en las enfermedades raras En el punto Oportunidades y desafíos: Articular estrategias ya existentes en un Plan Nacional de Enfermedades Raras. Generar una institucionalidad relativa a Enf raras. Establecer una red de Telegenetica para facilitar atención cerca del domicilio y centros locales de los pacientes.

Ese documento es parte del diagnóstico, nosotros lo vamos a incorporar en el formato que hemos propuesto para todas las comisiones, en la parte por ejemplo de diagnóstico ahí nosotros vamos a incorporar todo lo que hemos conversado en estas comisiones y lo vamos a sintetizar, pero posteriormente que es la tarea que vamos a tener la próxima semana para poder revisar en la siguiente comisión es definir el objetivo general. Por ejemplo: mejorar la cobertura de tratamientos y diagnósticos, crear una articulación en red con estructura de derivación, la idea es que cada uno haga una propuesta y en la próxima reunión podamos llegar a un consenso de un objetivo general. Y luego es que propongan objetivos específicos que aborden la línea estratégica de esta comisión por ejemplo ampliar y mejorar cobertura screening neonatal, y la estrategia de intervención va a ser gestión y articulación de la red de salud y dentro de las iniciativas a proponer, por ejemplo, realizar un estudio de brecha.

Organismo o institución responsable, probablemente la subsecretaría de redes asistenciales y como organizaciones participantes o intervinientes, los servicios de salud que existen en el país, la idea es que cada uno pueda proponer objetivos específicos en el documento en la carpeta Drive, el objetivo es que para la próxima reunión se puedan discutir en base a las propuestas realizadas durante la semana.

Interviene “?”: ¿El diagnóstico por parte del Minsal en qué quedo?

Interviene Gerardo Bascuñán: Es probable que el viernes podamos citar a reunión para realizar la presentación de la propuesta Interviene Judit Vilaró: lo que yo entiendo es que para redactar los objetivos podemos tomar como base lo escrito en el documento de trabajo y redactarlo como objetivos, y las recomendaciones que hicimos como estrategias ¿estoy bien?

Intervienen dándole respuesta que si es así.

Interviene Gabriela Repetto: yo creo que hay un gran objetivo común que es mejorar los resultados de salud de las personas con ER. Ese como unitario y de ahí dividir en diagnóstico, tratamiento, protección financiera

Interviene Paulina Sáez: es como el resumen de la primera comisión donde están detallados los puntos a considerar.

Interviene Ximena Romo: otro punto a considerar es la creación de guías clínicas.

Interviene Gerardo Bascuñán. La próxima semana de aquí al jueves cada uno coloque sus propuestas y el viernes los discutimos, no es el documento final, sino más bien recoger los aportes de ustedes.

Interviene ¿: invita a realizar la herramienta de comentarios y a hacer redacciones breves.

Se inicia conversación sobre documentos anexos que han sido cargados en la carpeta del drive.

Gerardo Bascuñán termina la reunión, agradeciendo a todos por su asistencia.

ACTA N. 5

23 de marzo de 2021

Gerardo recuerda que el informe final de la comisión se debe entregar el lunes, antes de hacer las últimas ediciones formales. Por lo tanto, esta es la última reunión antes de finalizar el tema.

Los dos temas de fondo que quedaron pendiente fueron:

1. Red de atención de salud para la atención de pacientes con EPOF.
2. Sistema de protección financiera.

En cuanto al sistema de protección financiera, expone la discusión que hubo en la subcomisión: El objetivo es crear un mecanismo que asegure la equidad en el acceso a tratamiento, diagnóstico, manejo integral y seguimiento a todos los pacientes con EPOF. La propuesta es la creación de un fondo que garantice protección financiera para estos fines.

Para los representantes de organizaciones de pacientes es difícil proponer algo distinto que signifique una priorización. El principal fin al que se apunta es a que no se postergue ninguna enfermedad.

Desde esa perspectiva, Manuel Espinoza manifestó su preocupación de que se repitan procesos como el que se experimentó con la Ley Ricarte Soto, donde no se cumplió con las expectativas del sistema de protección financiera. Entonces, planteó añadir 4 puntos:

1. Que el fondo debiese ser suficientemente grande como para cubrir todas las EPOF.
2. Que, si el fondo no lograra cubrir todo, debe incluir un mecanismo de priorización guiado por un marco de valor propuesto por la comunidad.
3. Debe dotar a quien lo administre y ejecute de capacidades para implementar un proceso de negociación y compra estratégica mejores que las que operan hoy en el país.
4. No debe incluir un monto finito del fondo, sino que un sistema de evaluación y estimación del fondo basado en elementos de valor sanitario y social, que pueda ajustarse al alza en el tiempo.

Se da a entender que la mayoría de los participantes de la subcomisión apoyan esta propuesta. Se abre la palabra para posibles comentarios sobre cómo expresar el punto en el informe final.

Gabriela manifiesta estar de acuerdo, pero pregunta cómo se va a crear este fondo único -ya que lo social y lo sanitario normalmente van separados en cuanto a presupuestos-.

Otra participante pide repetir las diferencias entre esta proposición y lo que dijo Manuel.

Gerardo le explica que la propuesta de Manuel es crear un plan universal de salud y que, dentro de ese plan, uno pueda establecer un sistema de criterio basado en un marco de valor determinado, sin embargo, las organizaciones de pacientes optan por la creación de un fondo que garantice la protección financiera focalizado en las EPOF, que para ellos es complicado plantear algo que genere una priorización.

Entonces, Manuel plantea que se entiende que todos quieren tener acceso a esta protección financiera, y en esta idea de plantear la creación de un fondo -que es algo que él no comparte totalmente- plantea que se debe expresar específicamente que este fondo sea lo suficientemente grande para cubrir a todos en primer lugar.

En caso de que no ocurriese esto, debe incluir un mecanismo de priorización, y de ahí integra o incorpora los otros dos elementos antes mencionados (dotar de capacidades para un proceso de negociación y compra de medicamentos, y no incluir un fondo finito).

Carmen manifiesta preocupación por el mecanismo de priorización, porque habría que generar los argumentos suficientes como para decirle a las personas que sean excluyentes el por qué sus patologías no van a ser cubiertas; y si se genera un fondo único, ¿cómo se va a competir contra enfermedades como el cáncer, que ya tienen suficiente visibilidad y consciencia social?

Gerardo dice entender que puntos como el de dotar de capacidades para un proceso de negociación y compra de medicamentos es compatible con lo que han propuesto las organizaciones y que se ha mencionado como algo que se debiese incorporar.

Dice que la generación de un sistema de evaluación del fondo que pueda ajustarse al alza en el tiempo también puede ser compatible con lo que se propone.

Carmen pregunta si pudiese existir algún mecanismo de auto sustentabilidad, además de la transferencia estatal directa. Se le responde que como organización de pacientes les satisface más la creación de un fondo (público o privado) que si estuviese sólo destinado a las EPOF no competiría con otras enfermedades.

Una participante dice estar de acuerdo, dice que un fondo que cubre a todos es prácticamente hablar de cobertura universal, que es a lo que se aspira. Pregunta cómo este fondo es dinámico, y dice que un sistema de evaluación permanente de resultados y nuevas incorporaciones debiese ser algo explícito.

Ximena dice que la principal prioridad es la urgencia, el evitar que la gente muera. Entonces, su prioridad es dar el medicamento para evitar una discapacidad permanente y darlo para las enfermedades que producen la muerte. Debe ser antes de que la persona se agrave, o a una persona que no está respondiendo a los tratamientos convencionales.

Otra sugerencia que hizo es eliminar el IVA de los medicamentos, compra en el extranjero de medicamentos también (porque es más económico que la compra en el territorio nacional).

Gerardo entiende que ya se llegó a un acuerdo sobre el tema, por lo que se va a expresar como se señala en la propuesta, y a eso se le va a añadir lo que señaló la doctora Repeto.

Carmen señala que para evitar instaurar terapias para que eviten la discapacidad en relación con las EPOF se necesita un estudio con suficiente trayectoria, dice que recopilar esta información toma tiempo, por lo que es un tema complejo. Pregunta cómo se puede optimizar eso a lo largo del fondo, para poder generar este mecanismo de priorización y asegurar que sea equitativo.

Ximena señala que lo que se conversó es en relación con la decisión del médico. Dice que también se propuso tomar en cuenta la evidencia científica extranjera.

Se propone formar una comisión que evalúe este tema y se discute al respecto.

Pamela pide la palabra, dice que existen estos comités certificados de especialistas en la ley Ricarte Soto y que está de acuerdo con un sistema de priorización más específico para las EPOF, pero que muchas veces hay criterios para refractariedad que muchos médicos del sector privado pueden malinterpretar para acceder a medicamentos de alto costo, ocupando una parte del fondo y quitándole la oportunidad a otro paciente que sí puede ser realmente refractario.

Dice que el que no exista tanta evidencia científica no impide realizar un protocolo de manejo.

Ximena dice que en vasculitis presentaron evidencia internacional y que jamás se llamó a un médico que sepa tratar la vasculitis, por lo que no sabe cómo se prioriza. También dice que en las Isapres se puede costear el medicamento, que la priorización debe estar en el sistema público.

Judith pide la palabra. Dice estar de acuerdo con que alguien decida además del médico, ya que el mismo podría tomar recomendaciones no seguras para el paciente. También cree que una comisión por cada enfermedad es volver a una ley Ricarte Soto. Propone que una comisión única tome esta evidencia y la estudie, pero invitando a asesores (especialistas de cada enfermedad).

Ximena recalca que ellos propusieron agregar también las enfermedades ultra raras. Propone mostrar el informe que realizaron ellos (desde vasculitis).

Otra participante propone separar las enfermedades por grupos, con el fin de dar cubrimiento a todos los tipos de EPOF.

Gerardo pregunta lo que se va a proponer respecto de la evaluación de los tratamientos. Se decide redactarlo en términos amplios, como criterio participativo. Ximena insiste en la idea de evaluar caso a caso con el médico y asesores internacionales.

Gabriela pide la palabra. Dice que es ineludible exigir dos niveles de comisiones: una comisión rectora general (relacionada con lo que se conversó sobre las decisiones de compra y control de calidad) y respecto a situaciones específicas (como lo que proponen Judith y Ximena). También apoya lo que dice Judith respecto a no confiar sólo en la palabra del médico.

Judith está de acuerdo con esta decisión respecto a los médicos debido a posibles errores de diagnóstico por parte de estos.

Leopoldo comparte lo que dice Ximena y Judith e insiste en la creación de un Instituto de EPOF, y pregunta quién va a ser la 'cabeza' de esta red. Basándose en el caso del INTA, aboga por que este instituto sea hacia donde llegue toda la información.

Otra participante le dice que esto tomará años, y que hay que pensar en relación con los pacientes que necesitan ayuda de forma urgente.

Gerardo pide pasar al siguiente punto (creación de una red de atención) para en relación con ello discutir la idea de Leopoldo. Pregunta si hay algún representante de esa subcomisión que pueda comentar qué se discutió y qué se propone al respecto.

Una participante dice que se habló de un Instituto de EPOF, pero que eso va a tomar años, y que lo que se necesita -por temas de tiempo- es algo inmediato. Propone a corto plazo un fondo de emergencia para dar el tratamiento que necesitan los pacientes con inmediatez y, a largo plazo, la creación de un instituto de EPOF con sedes más pequeñas en las áreas más pobladas del país.

Con respecto a la subcomisión de Creación de una Red de Atención, Judith dice que se hizo un cambio en los objetivos, separándolos. El primero sería la creación de la red, definiendo por quién estaría conformada. Luego se agregó la visualización de la red a través de la incorporación de esta red a Orphanet.

El tercer punto es generar células dentro de la iniciativa de hospital digital. Estas células serían un tele comité de EPOF, la célula de dismorfología y del tele comité perinatal.

El cuarto punto es generar flujogramas de referencia y contrarreferencia a policlínicos diagnósticos desde otras especialidades y atención primaria en todos los servicios de salud.

Otro punto es la formación de tele comités para el abordaje de diagnósticos, con el objetivo de facilitar el acceso de atención a las personas.

Gabriela pregunta si hay otros puntos enfocados en tratamientos y no en diagnósticos. Se le responde que sí los hay y que se abordan en el punto tres. Se recomienda en los puntos agregar al rol de la red no solo el diagnóstico, sino el tratamiento.

Se explica que no se logró avanzar más en los indicadores, pero que ya se agregaron los objetivos en el documento de los indicadores, abordando 2 de ellos. Gerardo explica que para el lunes todos los diagnósticos y las iniciativas deben estar listos.

Se pide compartir un documento que se realizó sobre la redacción de indicadores, para que lo vea el resto de la comisión. Gerardo accede.

Carmen pregunta si al hablar del sistema privado y público en los puntos se incluye a las FF.AA. Se dice que en este aspecto entrarían en el sistema público.

Se comienzan a revisar los comentarios hechos en el documento en el período de consulta.

El punto 1.1 fue reformulado en función de lo que se comentó en la subcomisión: En la articulación de establecimientos de salud, laboratorios públicos y privados, nacionales o extranjeros y centros académicos o de investigación generando una red que permita conocer las capacidades diagnósticas existentes y facilite el acceso de las personas con EPOF a exámenes, considerando variables económicas y geográficas. Se propone eliminar este punto, ya que está integrado en el objetivo 6.

Se propone un nuevo 1.1, que señala priorizar la atención médica de todos los especialistas necesarios en la confirmación y diagnóstico ante sospecha de EPOF.

Judith dice que los puntos de los objetivos no abordan la priorización de la atención médica. Otra participante dice que esa iniciativa es casi igual al punto 4.4. Se comparan los puntos mencionados, ya que uno está enfocado a diagnóstico y el otro a seguimiento y tratamiento. Habiendo comparado, se accede a dejar el punto mencionado.

En el punto 1.3 (establecimiento de laboratorios como centros de referencia nacional para el diagnóstico de EPOF, considerando hospitales que ya atienden EPOF como referencia), Gabriela dice que le parece que hay dos áreas en un punto: atención clínica en centros de referencia y laboratorios de diagnóstico. Dice que son dos puntos separables.

Carmen consulta sobre un sistema de notificación obligatoria de diagnóstico, que se una al registro nacional de EPOF. Una participante propone incluir esta idea en la sección de referencia y contrarreferencia.

Otra participante dice que planteó en el punto 4 hacer un estudio de cuántas horas deberían ser necesarias para materias de diagnóstico, tratamiento y seguimiento, para darle garantía a un paciente de los tiempos de demora. Se propone reformular el objetivo para entregar una garantía de oportunidad.

Respecto a considerar los hospitales que ya están atendiendo EPOF, se acuerda eliminar esa sección porque ya está especificada en otros puntos.

Se pasa al punto que trata del establecimiento de una exención del impuesto adicional a aquellos estudios o exámenes de salud que se deban realizar a pacientes con EPOF. Una participante señala que esto podría beneficiar sólo a quienes tienen más recursos, y que ella entiende que no hay un impuesto para las pruebas genéticas en general, ya sea nacionales o internacionales.

Otra participante aclara que en su patología sí cobran IVA por exámenes internacionales, por lo que el punto se mantiene. De igual manera, se cambia el concepto de impuesto por carga tributaria.

En el punto 1.9, Judith plantea que, a pesar de que muchos exámenes tienen el código CIE, cuando el médico diagnostica este no aparece, por lo que no se refleja en su ficha clínica. Esto dificulta el tratamiento y las estadísticas.

También se añade un punto 10 -incorporar herramientas computacionales de asistencia al diagnóstico y la ficha clínica electrónica-. Gabriela dice que es importante tener el apoyo del hospital digital, más que las herramientas computacionales.

Otra participante dice que a veces ni siquiera hay reconocimiento de que se puede estar frente a una EPOF, pero que existen mecanismos por los cuales se pueden generar alertas en base a los diagnósticos que fueron incorporados.

Se propone el desarrollo de un algoritmo que permita identificar signos relacionados con EPOF a partir de ciertos síntomas y comorbilidades propias del paciente.

El punto 2.2 tiene una propuesta de errores innatos del metabolismo. Rosa pardo amplía esta propuesta a las EPOF en general y enfermedades huérfanas, pero el Dr. Cabello señala que el punto se refiere a pesquisa neonatal, y por eso el punto se refiere sólo a errores innatos.

Se concuerda con esto, ya que el punto 2.5 está relacionado con las EPOF en general y no con tamizaje neonatal.

Fernanda dice en este punto que podría agregarse que exista participación de un comité de ética en la toma de decisiones de priorización de incorporación de nuevas patologías a programas de tamizaje, y también a los programas o leyes de protección financiera.

Juan pide la palabra, dice que respecto a eso el punto se refiere -nuevamente- sólo a pesquisa neonatal. Dice que al tener un evidente aspecto ético a considerarse per se, el punto sería redundante.

Sobre el punto 2.4, el Dr. Cabello hace énfasis en la diferencia entre el tamizaje neonatal y la pesquisa selectiva. Dice que ese punto debiese ir, al igual que los puntos 2.3, 2.5, 2.6 y 2.7, en otro objetivo relacionado con la medicina prenatal.

Se dice que el punto 2.5 y 2.7 no está necesariamente relacionado con el área prenatal.

Otra participante propone separar todo el punto de medicina prenatal de tamizaje para incluir los puntos que dice el Dr. Cabello.

Fernanda sugiere dejar los puntos 2.1 y 2.2 en el objetivo 2. Dejar también los puntos 2.3 y 2.4 en lo perinatal, y aparte el punto 2.5. El punto 2.6 dice que es casi parte del objetivo 1.

También recalca que realizó una corrección en el punto 2.7, agregando que se podrían crear normativas, recomendaciones o capacitaciones con relación a la elaboración de un documento por un comité de pesquisas y prevención de factores de riesgos laborales asociados a EPOF.

Gabriela coincide con lo que dice Fernanda, pero dice que los puntos 2.5 y 2.6 tienen que ver con capacidad de diagnóstico de laboratorio.

Gerardo pide ver qué se va a mantener en el objetivo 5 por temas de tiempo. Deja abierta la palabra para saber si se elimina o se mantiene.

Gabriela sugiere añadir acceso a diagnóstico y pruebas genéticas, incluyendo soluciones terapéuticas y medicamentos biológicos, para no limitarse sólo a los medicamentos. Judith concuerda con este punto.

Con respecto al punto 5.2 no hay comentarios. Con respecto al punto 5.3, tampoco. Con respecto al punto 5.4, Gerardo duda si tiene relación con las EPOF, se acuerda la modificación de una palabra.

Respecto de las referencias al GES, una participante duda si esto ayuda realmente a la protección financiera, ya que lo GES se incluye por cada patología, y las EPOF son demasiadas. Dice que las EPOF deben ir por un camino distinto al de fortalecer el GES y a la ley Ricarte Soto. Varias participantes concuerdan.

Gerardo pregunta si Judith y Fernanda pueden modificar los objetivos del documento. Algunas participantes se comprometen a colaborar.

ACTA N. 6

26 de marzo de 2021

Presentación Plan Nacional EPOF

Gerardo comienza el acta compartiendo el avance en el informe:

- La primera parte de la estructura es lo que se conversó con respecto a la estructura de diagnóstico: se hace un repaso de la situación actual de las redes de atención de Salud, revisando la estructura y funcionamiento de estas, los modelos de atención, la capacidad de diagnóstico y tratamiento, además de los RR.HH.
- Luego se ve la respuesta del Sistema de Salud en materia de acceso a servicios por parte de la población, programas y garantías de protección financiera, percepción y realidad de los pacientes y sus familias sobre el sistema de salud.
- Las conclusiones son las necesidades y problemas identificados, además de las oportunidades y desarrollo.
- Destaca que luego se van a revisar los objetivos generales y específicos, los indicadores del proceso y, finalmente, los anexos (dentro de los cuales irán algunos papers y actas de cada reunión).

En la sección de diagnóstico se destaca que falta redactar los dos primeros capítulos relacionados con la estructura de funcionamiento de las redes de atención de salud y los modelos de atención. Sin embargo, en cuanto a la capacidad diagnóstica y de tratamiento se llevan avances significativos.

En materia de RR. HH se recogió en gran parte lo que expuso Dino en la reunión anterior, junto con otros datos extraídos del documento de trabajo en el cual cada uno ha hecho sus respectivos aportes.

Respecto con la respuesta del sistema de salud, se ha desarrollado la sección de accesos a servicios por parte de la población.

Luego se puede ver la situación actual de los programas y garantías de protección financiera, donde se hace una descripción del GES, la ley Ricarte Soto y otros programas. Aún falta la redacción de la percepción y realidad de los pacientes y sus familias sobre la respuesta del sistema de salud, además de las conclusiones.

Gerardo solicita ayuda en la redacción del informe. Una mujer responde diciendo que ella y Fernando se ocuparán de aportar la sección de Estructura y Funcionamiento de las Redes.

Gabriela se ofrece a colaborar con una sección de Experiencia Internacional y en capítulos que falten. Judith pide la palabra y afirma estar trabajando en el capítulo de Percepciones.

Gerardo estima que faltaría el desarrollo de Modelos de Atención, Necesidades y Problemas Identificados, y la sección de Oportunidades y Desafíos. Dice que Gabriela aportará también en una sección de experiencia comparada (refiriéndose a la Experiencia Internacional) y pregunta respecto a qué será.

Gabriela responde que será respecto a Modelos de Atención, a cómo se armaron las estructuras y los recursos que hay disponibles en las redes internacionales.

Con respecto a los últimos capítulos (conclusiones) se destaca que varias personas incluyeron sus ideas en el documento de trabajo. Gerardo se compromete a reunir estas ideas en una sola sección.

Algunas personas alegan no tener acceso al documento. Se deja en claro que el documento se va a compartir y que, al término de la reunión, todos los participantes van a poder acceder a él para editarlo y agregar ideas o modificar errores.

Una participante (sin identificar) solicita agregar información con respecto a la vasculitis, ya que afirma que la realidad de las personas con esta patología es muy distinta a la de los pacientes con enfermedades genéticas. Se le dice que, si considera que hay testimonios que les gustaría agregar, puede hacerlo, ya que es un documento colaborativo.

Otra participante (sin identificar) comenta que le gustaría añadir el resumen del documento de FECHER, el resumen de percepciones e, incluso, los documentos de otras organizaciones.

Pregunta si lo que se requiere es el resumen de las percepciones y no las percepciones en su totalidad, se le responde que sólo se requieren los resúmenes.

Carmen pregunta cómo se va a proponer el proyecto, si será un plan para generar un Instituto de Enfermedades Raras o una red que se distribuya en todo el territorio nacional con centros que se dediquen a, por ejemplo, especialidades en enfermedades neurológicas o reumatológicas (haciendo alusión a que sea una red descentralizada).

Se le responde que eso se revisará próximamente. También se dice que en las últimas semanas se compartió un documento en donde cada uno puede realizar aportes con respecto a objetivos generales, objetivos específicos e iniciativas asociadas a cada uno de los objetivos. Se agradece también el aporte de Esteban San Martín, que envió aportes respecto a ese documento. Se explica que se compartirá ese documento para que lo revisen entre todos.

Se procede a compartir el documento de objetivos. Se llama "Formato Plan Nacional EPF":

- El objetivo general asociado a esta comisión sería establecer y optimizar los procesos de atención de personas con Enfermedades Raras o Poco Frecuentes y sus familias en todos los niveles, garantizando un servicio integral y que implique un abordaje de calidad y eficacia comprobada en salud.

- o Se proponen 5 áreas: o Screening neonatal
- o Tamizaje prenatal, diagnóstico precoz y asesoramiento genético
- o Tratamiento específico e investigación
- o Apoyo, seguimiento y rehabilitación
- o Gestión de GES, ley Ricarte Soto y listas de espera

- o Se proponen, a su vez, 8 objetivos específicos, cada uno teniendo asociada una iniciativa: o Mejorar la cobertura del screening neonatal.

La estrategia de intervención está asociada a la provisión de servicios asistenciales y fortalecimiento de la red, comprendiendo, a su vez, 3 iniciativas: implementar el screening neonatal metabólico ampliado, mantener el screening auditivo e implementar el screening neonatal ecográfico de cardiopatías congénitas.

En cuanto a los organismos e instituciones responsables de este objetivo, se nombran la Subsecretaría de Redes Asistenciales. Los organismos o instituciones participantes o intervinientes de dicho objetivo serían los Servicios de Salud, los laboratorios de screening neonatal, el INTA, la Unidad de Parto y de Neonatología en cada Hospital.

Carmen pregunta si, con respecto a los objetivos, podría haber la posibilidad de homologación con enfermedades como, en el caso de esclerodermia, el tratamiento con medicamentos, por ejemplo, el lupus o la artritis reumatoide, que podría favorecer el tratamiento precoz. Dice que, en ese caso, sería como llegar más rápido el permitir que los tratamientos sean homologables con otras enfermedades, para agilizar la respuesta.

Una participante (sin identificar) concuerda dando el ejemplo de que la enfermedad metabólica si está cubierta, pero si es genético no lo está.

Otra participante (sin identificar) explica que a ellos les pasa, como caso de vasculitis, que el medicamento que necesitan -y que les salva la vida- está en la ley Ricarte Soto para artritis reumatoide, pero no para vasculitis. Dice que ellos también necesitan otro tipo de exámenes, ya que no solo niños sufren de esta patología, sino también muchos adultos en edad laboral, sobre todo entre los 30 y 55 años. No sólo necesitan exámenes como el screening neonatal.

Otra participante menciona una situación similar en cuanto a cobertura con la disautonomía, donde se cubre el tratamiento para la disautonomía secundaria a algunas enfermedades, pero no para las demás, incluyendo la disautonomía de origen cardiopático.

Un participante menciona que existe un programa piloto en Chile para ampliar la pesquisa del screening neonatal que existe desde el año 1992, para ampliarlo desde 2 hasta 26 condiciones. Este proyecto está detenido debido a la pandemia. Siendo un proyecto que partió en septiembre de 2017, siendo el año 2021 deberíamos haber estado en la etapa 2 de las 4 que estaban diseñadas desde un informe que se hizo el 2015. Es un proyecto que está ampliado, pero detenido.

Teniendo en cuenta que esto ya existe, el participante sugiere retomar lo que ya estaba planteado desde el 2015 e implementado desde el 2017.

Este participante también menciona que, con respecto al screening neonatal de cardiopatías congénitas, se hace con un protocolo de oximetría de pulso que, si sale positivo, se confirma con ecografía, pero es un protocolo internacional que está implementando ya en algunos países. *Reunión del 26 de marzo de 2021*. También se refiere a que, más allá de la cobertura del screening neonatal, este no puede ser un examen. Dice que no es la oximetría ni la ecografía, tampoco una espectrometría de masas estándar para enfermedades metabólicas. No es solamente eso, sino que debe incluir la confirmación y el seguimiento. Eso es algo que en Chile no está bien implementado desde la pesquisa del PKU DCH (*esto no se entiende en la grabación, pero por las siglas asumo que se refiere al test de fenilcetonuria*).

Afirma que en Chile se diagnostican los pacientes, pero nadie se hace cargo de ellos formalmente en un programa de seguimiento desde el Ministerio de Salud.

Dice que recomienda redactar un poco mejor el tema de screening neonatal, en términos de que no sólo sea cobertura del examen y del número de patologías involucradas, sino también de la confirmación y el seguimiento. Explica que hoy se tiene un buen programa, en el sentido de que la cobertura es prácticamente total para las dos patologías, pero debe ampliarse no sólo para aumentar el número de patologías, sino también lo mencionado anteriormente: confirmación y seguimiento.

Esteban pide la palabra. Da las gracias por el reconocimiento que se le hizo anteriormente y repara en que todo lo que se ha mencionado son sólo ideas. El formato que está para rellenar es para presentar propuestas, idealmente discutiéndolas e ir siempre apuntando a la realidad, ya que uno tiene nociones desde su perspectiva respecto a ciertos temas, pero no de todo.

Gerardo pide revisar el resto de los objetivos:

- Articular una red de tamizaje prenatal capacitada para el diagnóstico de EPOF.

La estrategia de intervención está relacionada a la misma línea estratégica anterior, que es la previsión de servicios asistenciales y fortalecimiento de la red. En ello se propone, como iniciativa, articular la red de referencia perinatal con telemedicina, incorporar a genetistas dismorfólogos en el proceso de evaluación prenatal y toma de decisiones, además de habilitar estudios genéticos moleculares en líquido amniótico.

Los organismos o instituciones responsables corresponden a la Subsecretaría de Redes Asistenciales. En cuanto a los organismos e instituciones participantes o intervinientes están los Servicios de Salud, las Unidades de Perinatología y Medicina Fetal, Serco y las unidades de genética.

- Implementar un modelo de diagnóstico precoz:

La estrategia de intervención está relacionada con la previsión de servicios asistenciales y fortalecimiento de la red. En cuanto a las iniciativas están:

- Establecer un laboratorio nacional de referencia para EPOF que incluya tecnología de secuenciación masiva, además de marcadores inmunológicos y psicología poco frecuente.
- Crear un programa de tamizaje de EPOF por secuenciación masiva en pacientes ingresados o unidades de intensivos neonatales y pediátricos.
- Crear un sistema de derivación para exámenes poco frecuentes desde especialidades afines hacia el laboratorio nacional de referencia.
- Implementar un sistema de tele consultorías entre profesionales referentes o facilitadores diagnósticos de EPOF y médicos desempeñándose en centros que no cuenten con estos especialistas.
- Conformar unidades o secciones de oncogenética para evaluación diagnóstica y asesoramiento genético en cáncer.
- Incorporar a sistemas de registro y ficha electrónica el diagnóstico con código Omint y/o Orphanet.

En cuanto a las organizaciones, organismos o instituciones responsables, sería la Subsecretaría de Redes Asistenciales. En cuanto a los organismos o instituciones participantes están el Laboratorio Nacional de Referencia de EPOF, Servicios de Salud, Hospitales de alta complejidad de especialidades afines (genética, neurología infantil, reumatología, inmunología, etc.), Unidades de Intensivos pediátricos y centros de alta complejidad del cáncer.

- o Asegurar acceso a asesoramiento genético adecuado, mejorando la calidad de la cobertura geográfica.

La estrategia de intervención está asociada a la provisión de servicios asistenciales y fortalecimiento de la red. Se proponen como iniciativas:

- Articular una red nacional de tele asesoramiento genético
- Establecer plazos normados para recibir asesoramiento genético ante confirmación diagnóstica de cuadros genéticos -ya sea por estudios en el sistema público o particular (similar al Art. 20 de la Ley nacional del cáncer).
- Aumentar la oferta de programas formativos en asesoramiento genético para profesionales de la salud, ya sea general o por áreas específicas (oncogenética, perinatal, farmacogenética).
- Incorporar en malla curricular de las carreras de pregrado de medicina, enfermería, obstetricia y psicología clínica tópicos de genética clínica y asesoramiento genético.

En cuanto a los organismos e instituciones responsables, sería la Subsecretaría de Redes Asistenciales. En cuanto a los organismos o instituciones participantes respecto de las iniciativas 1 y 2, serían el Hospital Digital y las unidades de tele medicina en cada hospital. En el caso de las iniciativas 3 y 4 serían las universidades.

- Facilitar la instauración y acceso a terapias específicas.

Asociado a la provisión de servicios asistenciales y fortalecimiento de la red. Las iniciativas son:

- Fortalecer la ley Ricarte Soto, acelerando los procesos de análisis de pertinencia y costo-efectividad en terapias de alto costo, normando plazos de respuestas desde ingresos de solicitudes y aumentando personal.
- O conformar una red de expertos para generar guías de manejo específico de EPOF con terapias de bajo costo ya disponibles a nivel nacional (símil al Art. 7 de la Ley Nacional del Cáncer).

Los organismos responsables son el Ministerio de Salud y la Subsecretaría de Redes Asistenciales. En cuanto a los organismos e instituciones participantes, está relacionado con la Ley Ricarte Soto y todas las instituciones que intervienen en ella, además de las sociedades médicas y científicas afines.

- Fomentar la investigación científica, biomédica, clínica y de salud pública en EPOF.

También asociado a la provisión de servicios asistenciales y fortalecimiento de la red la iniciativa es coordinar con el Ministerio de Ciencia instancias e incentivos para promover la investigación en EPOF.

Los organismos e instituciones responsables son el Ministerio de Salud y el Ministerio de Ciencias, Tecnología, Conocimiento e investigación. Los organismos e instituciones participantes serían el Ministerio de Salud y el Ministerio de Ciencias, Tecnología, Conocimiento e Investigación, la ANID, universidades, etc.

- Apoyar el seguimiento y rehabilitación en pacientes con EPOF.

También asociado a la provisión de servicios asistenciales y fortalecimiento de la red. La iniciativa es contar con casas de acogidas para pacientes que deban desplazarse a centros de alta complejidad para estudios o tratamiento, y asegurar acceso o rehabilitación adecuada de acuerdo con una evaluación de brechas por centro y guías clínicas elaboradas por comités de expertos nacionales.

A cargo de la Subsecretaría de Redes Asistenciales. En cuanto a los organismos e instituciones participantes está el Ministerio de Salud, los Servicios de Salud, casas de acogidas, corporaciones o fundaciones afines .

- Garantizar oportunidades en confirmación diagnóstica y el tratamiento de EPOF.

También asociado a la provisión de servicios asistenciales y fortalecimiento de la red. Las iniciativas son:

- Generación, sistematización y difusión de información.
- Revisión de patologías incluidas en Ges y no Ges
- Mapas de redes para cobertura de patologías GES y no GES.
- Elaboración de una propuesta para mejorar la gestión de patologías GES en la red

A cargo de la Subsecretaría de Redes Asistenciales. Como organismos participantes se incluyen el MINSAL y los Servicios de Salud.

Gerardo pide realizar una discusión respecto a las iniciativas y los objetivos propuestos.

Judith pide la palabra y afirma que falta la incorporación de un mayor número de coberturas que tengan codificación FONASA, lo que permite un mejor tratamiento, diagnóstico y seguimiento.

Otra participante habla sobre el costo de los exámenes y buscar alguna forma de facilitar la entrada al GES o hacer alguna especie de canasta común para enfermedades y sus subtipos.

Fernanda pide la palabra y agradece la presentación. Pide que cada uno vea algo que le gustaría agregar al documento y ligarlo a un objetivo específico correspondiente.

Camila pide la palabra. Se presenta como representante de la agrupación de las auto inflamatorias de Chile. Comenta brevemente que su enfermedad es genética y que son 16 pacientes a nivel nacional. Dice estar de acuerdo con que se adhiera la genética de las EPOF en las carreras de pregrado, también el acceso a los exámenes.

Esteban pide la palabra. Comenta que reconoció cierta estructura en el documento del Plan Nacional del Cáncer e invita a los participantes a leer este documento.

Judith pide la palabra. Y consulta si está disponible ese formato en los documentos guardados. Se le dice que lo van a adjuntar.

Se discuten detalles relacionados a otras mesas de trabajo y Carmen hace una última pregunta. Se consulta si el jueves se va a poder ver una integración de toda la información de las comisiones, a fin de ver como pacientes un flujo más llevado a la realidad de lo que tendría que pasar un paciente. Gerardo responde que le va a pedir al resto de las comisiones que envíen un catálogo de los objetivos que ellos mismos definieron qué área está abordando cada uno, cosa de hacer un reordenamiento de los objetivos. Otra participante dice que lo que se consulta no se vio y hay que incorporarlo.

Se discute la fecha de la próxima reunión y se da por finalizada el acta.

ACTA N. 7

1 de abril de 2021

Se agradece por el trabajo realizado durante la semana, avisando que los trabajos realizados se van a sistematizar para la redacción del informe final. Se informa también de los siguientes hitos:

- El día 9 de abril el Ministerio de Salud va a realizar un Webinar sobre metodología Grade y el desarrollo de guías de práctica clínica, que está principalmente enfocado a las agrupaciones de pacientes. Sin embargo, las personas involucradas en este proceso de participación ciudadana también pueden participar. Debiese durar no más allá de una hora.
- El día 10 de abril es el plazo que se propuso para entregar un informe preliminar de cada comisión. Ese día cada comisión va a compartir el estado de avance de sus informes. Lo ideal es que, para entonces, al menos las iniciativas ya estén determinadas, para que cada participante pueda revisar y comentar respecto a las propuestas de otras comisiones.
- El día 16 de abril se va a hacer un plenario con todos los participantes de todas las comisiones, donde cada comisión va a exponer los objetivos e iniciativas que han propuesto en torno al área estratégica correspondiente a su comisión.
- El 26 de abril es el plazo para entregar el informe final de cada comisión.
- El 30 de abril se hace entrega del informe final al Ministro de Salud.

Se destaca entonces que el primer hito correspondería al día 10 de abril, donde se publicaría un informe preliminar que se debe compartir con todos los otros participantes de este proceso de participación ciudadana.

Se pide un voluntario para realizar la transcripción del acta y Carmen González se ofrece.

Se procede a revisar el documento donde se indicaron los objetivos generales, objetivos específicos y las iniciativas asociadas a cada objetivo específico, a fin de comentarlos y cerrar el tema. La idea es que, en esta reunión, se puedan determinar las iniciativas que se van a proponer como comisión para ser implementadas en esta área estratégica.

Con respecto al objetivo general, este es:

“Establecer y optimizar los procesos de atención de personas con EPOF y sus familias en todos los niveles, garantizando un servicio integral y que implique un abordaje de calidad y eficacia comprobada en salud.”

Gabriela R. pide la palabra. Comenta que le parece estar bien definido el objetivo general, ya que es la aspiración que todos tenemos. Sin embargo, siente que falta algo que incorpore también la preferencia de los usuarios, que es un tema relevante en salud en general.

También dice “Esto es ignorancia mía, no sé si esa definición de ‘calidad y eficacia’ incorpora esto, o si esto es solamente una mirada desde los prestadores.”

Gerardo anota la idea y sugiere que la edición sea “... Garantizando un servicio integral y que implique un abordaje de calidad y eficacia comprobada en salud, y que incorpore -o algo por el estilo- la preferencia de los usuarios”. Gabriela concuerda.

Se pasa al siguiente punto, donde se definen ciertas áreas de trabajo:

- Screening neonatal.
- Tamizaje prenatal, diagnóstico precoz y asesoramiento genético.
- Tratamiento específico e investigación.
- Apoyo, seguimiento y rehabilitación.
- Gestión GES.
- Ley Ricarte Soto y listas de espera.
- Registro nacional de pacientes.

Se menciona que se han hecho una serie de comentarios respecto a estos puntos. Por ejemplo, Verónica comentó con respecto al screening neonatal que “no todas las EPOF son genéticas ni de niños. Si se va a hacer una ley de EPOF debe ser como es en todo el mundo, por incidencia cada 100 mil personas y sin dejar a nadie fuera. Si no, esto será otro GES o Ley Ricarte Soto. Creo que hay que sincerar y aclarar esto, pero no puede ser ley ni plan para EPOF”.

Luego, respecto al tamizaje prenatal, diagnóstico precoz y asesoramiento genético, Gabriela señala que “¿Este punto se refiere a diagnósticos y asesoramiento prenatal o a lo largo de todo el ciclo vital?”. Se le responde que debiera ser lo segundo.

Respecto al Registro Nacional de Pacientes, Gonzalo comenta que agregó el Registro Nacional de Enfermedades Raras. A su vez, Fernanda señala tener la duda de si eso corresponde o no a esta comisión. Con respecto a la pregunta de Fernanda, se le responde que el Registro Nacional de Pacientes forma parte de la Comisión de Registro, Información y Vigilancia. Por lo tanto, la materia debiese ser tratada en esa comisión. Respecto del Screening Neonatal como una de las áreas, Gerardo dice “Tengo la idea de que el screening neonatal no excluye el tratamiento de otro tipos de enfermedades (que no sean de carácter genético). Es una de las áreas de abordaje de esta comisión, pero no excluye las otras. También, respecto a lo de diagnóstico precoz y asesoramiento genético, podemos agregar lo que señala Gabriela, a fin de poder determinar que esto sea a lo largo de todo el ciclo vital”.

Gabriela pide la palabra nuevamente. Dice que cuando leyó los puntos le pareció todo correcto, pero pide reorganizar los temas, ya que hay temas generales y otros específicos. Propone que sea algo similar a:

- Diagnóstico oportuno a lo largo del ciclo vital.
- Tratamiento integral a lo largo del ciclo vital.
- Promoción de iniciativas específicas como el screening neonatal.
- Gestión del sistema GES, entre otros.

Básicamente, pide reordenar las ideas en torno al ciclo del paciente. Concuerdan con ella y se proponen reorganizar.

Judith pide la palabra y dice “Me pasó lo mismo que a Gabriela. Cuando entré al documento me hizo falta una estructura en relación, por ejemplo, al documento de trabajo, donde había una estructura separada con respecto a diagnóstico, tratamiento y otras iniciativas.

Dentro de eso, una de las cosas que se habló en las otras comisiones, que no veo en este documento, es el tema de mejorar la equidad de la cobertura geográfica. Creo que tiene que estar dentro de las áreas principales y presentarse iniciativas que den solución a esto.” .

Se pregunta si lo que Judith menciona sería otro objetivo específico. Judith responde “Claro, dentro de lo que incluye diagnóstico, tratamiento y, finalmente, todas las áreas. Algunas de las soluciones que habíamos propuesto para la equidad geográfica era el tema de la tele medicina y tele genética. También los mismos centros o programas de derivación y el que los médicos se reúnan entre ellos para hacer ayuda y asesoría mutua, cosa que se puedan consultar en casos de pacientes con difícil diagnóstico.” .

Gabriela G. pide la palabra. Se disculpa por integrarse tarde al estar en reunión con el Ministerio de Salud y manifiesta estar de acuerdo con la idea de reordenar las ideas como se propuso.

Una participante dice “El objetivo uno, por ejemplo, sería el global, que sería mejorar las coberturas de acceso a diagnóstico y tratamiento. Dentro de esta estrategia de intervención estarían los objetivos que serían mejorar la cobertura en el período neonatal.” .

Explica que si lo separan por áreas va a ser más simple el definir la estructura y ubicar los planes de acción. Otra participante propone dejar solo diagnóstico en una sección del documento. Dejar tratamiento y seguimiento en una sección aparte, y en ella incluir la ley Ricarte Soto, rehabilitación, etc. .

Felipe dice “Para mí es súper importante, esto es un gran avance. Pero en mi organización nosotros atendemos la anemia paroxística nocturna, que no está relacionada con tamizajes y diagnóstico precoz.

Tengo la sensación de que toda esta línea habla de análisis genético y nuestra enfermedad -si bien es una enfermedad rara- no requiere ninguno de estos exámenes. Requiere de la prueba de Ham (que es una hemólisis eritrocitaria provocada en un medio ácido), que no tiene nada que ver con lo genético.

Entonces, mi pregunta es ¿Se va a dejar aquí sólo lo genético? Porque tengo la sensación de que si sólo ponemos esto vamos a dejar a un montón de enfermedades raras afuera -como la mía-, que requiere de exámenes no tan específicos para ser detectada, pero sí requiere un tratamiento en específico.”

Ximena pide la palabra para aclarar la intervención anterior. Dice “En este momento, nosotros no estamos catalogados como enfermedad genética y tenemos exámenes bastante específicos (*se refiere durante un momento a los exámenes relacionados con su patología, pero se corta la conexión y se hace inentendible*).”

También manifiesta que el conocimiento de los médicos respecto a su patología es muy poco. Afirma estar de acuerdo con Felipe, diciendo que es estupendo para las enfermedades genéticas, pero también pregunta: Para el resto de las enfermedades... nuestros exámenes, nuestros tratamientos, lo que necesitamos ¿va a ir incluido aquí, o sólo se incluyen los exámenes genéticos?

Felipe vuelve a tomar la palabra para terminar su pregunta. Dice “Si estamos hablando sólo de enfermedades genéticas, no tenemos nada que hacer nosotros aquí. Pero si estamos por todos los tratamientos y exámenes para personas que tengan casos raros, entonces sí somos una parte importante y ahí deberían ser todos los tipos de exámenes que estén incluidos dentro de la previsión de enfermedades raras. Pienso yo, esa es mi pregunta.”

Una participante pregunta “¿Entonces, debería ser un tamizaje integral lo que esté en el objetivo?”

Felipe responde “Yo creo que sí. Creo que el tamizaje no es sólo la respuesta, sino todos los exámenes necesarios y que se conozcan para determinar las enfermedades raras: son 7 mil. Entonces, de las 7 mil debe haber apenas mil que son genéticas.”

Otra participante dice “Lo que está en el documento es lo que la gente se ha dado el tiempo de contribuir, colaborar y escribir. Que no esté no significa que la mesa lo quiera dejar fuera, eso que quede bien claro. Yo pido disculpas, porque me enfoqué en trabajar en el otro documento y puse todo eso en el otro documento. Me comprometo a escribirlo en el actual. Yo represento a la Asociación Gremial de la Industria de Dispositivos Médicos, y es nuestra intención que todo lo que tenga que ver con diagnóstico y con tratamiento que no sea farmacológico también esté incluido, en el amplio espectro y entendiendo que lo que está hoy día no es necesariamente lo que va a estar mañana. Entonces, no lo podemos dejar muy acotado, porque la tecnología evoluciona muy rápidamente.

Lo que he visto aquí es que quien empezó a contribuir lo hace desde su área de expertiz. Obviamente, se nota que ha habido una mayor contribución por la gente que está en el tema genético, pero no es excluyente ni es la intención de la mesa según lo que conversamos al comienzo.”

Una participante manifiesta no haber visto espacio para incluir lo que se necesitaba para vasculitis, por lo que le va a mandar el documento al respecto a Gerardo ya que, en su opinión, las enfermedades que no son genéticas también deben tener especificaciones y se debe consultar a médicos que tengan conocimiento de estas enfermedades. Entonces, propone que cada agrupación que tiene sus estudios los envíe a Gerardo.

Juan C. pide la palabra. Dice que con respecto a lo que se preguntó de la inclusión, eso está incluido más adelante en el documento, cuando se consulta sobre los tratamientos. Está de acuerdo en que esto tiene que ser un Plan Nacional que sea inclusivo y no sólo para las metabólicas o genéticas, y por eso se deben integrar especialistas (oncólogos, reumatólogos, inmunólogos, internistas, entre otros).

Con respecto a cómo lograr eso, dice “Más que con un registro de pacientes, se va a lograr cuando exista un registro o lista de Enfermedades Raras. Esos son temas que, por ejemplo, se abordan con la inclusión a Orphanet, donde hay un listado de todas las enfermedades que se han mencionado y unas tantas más.”

También se refiere a que es un gran error conceptual el ubicar la pesquisa neonatal como diagnóstico. La pesquisa neonatal no puede ser mirada como un examen, y por eso le parecía correcto que estuviese aparte ya que, más que ser un diagnóstico, es una estrategia de Salud Pública que parte con una red de derivación y toma de muestras (aspectos preanalíticos) y luego con un diagnóstico, además de los aspectos post analíticos (seguimiento).

Explica también que por eso es tan importante que esta comisión nacional evalúe las eventuales patologías que puedan ser ingresadas, el funcionamiento continuo, entre otros factores.

Dice también que en la sección de diagnóstico oportuno debiese ser más explicado que para las condiciones que no tienen hoy la posibilidad de entrar en la pesquisa neonatal -por no cumplir los criterios, en el caso de patologías que se diagnostican cuando ya hay síntomas- se debiese dejar en claro que se debe hacer lo posible por tener un diagnóstico oportuno.

Se lo interrumpe para preguntarle si Juan propondría poner como primer punto la pesquisa neonatal y como segundo el diagnóstico oportuno, o si sugiere dejarlo como un objetivo específico aparte.

Juan responde que puede ser. Dice que no se está escribiendo el programa del Ministerio, sino que es una propuesta. Por lo tanto, la redacción que se use -más allá de ser lo más correcta posible- debe ser lo más útil posible para poder destacar lo que importa.

Hace un énfasis importante en que quien lea el documento debe entender lo que para esta mesa fue importante en la discusión, que eso es más importante que el orden en el que se va a implementar.

Fernanda M. pide la palabra. Dice que el haber puesto el screening neonatal al principio puede ser muy útil para quien lo lea después, pero que en este momento generó la sensación de que el resto del documento estaba orientado más hacia lo genético.

Dice que en el objetivo 3 hay mucha información referente a las EPOF más generales, y que ahí se debe poner énfasis en los exámenes no genéticos y las evaluaciones por especialistas no genéticos. Comenta que hacer una lista de todos los posibles exámenes no genéticos que puedan necesitar personas con enfermedades raras de todas las áreas suena poco posible porque siempre quedarán cosas afuera, por lo que sugiere un comité que revise -sobre todo para las coberturas de Fonasa e Isapre- y que se vayan incluyendo de forma prioritaria. En esencia, más que generar una lista de cada examen, propone explicitar que debe haber acceso a exámenes no genéticos y genéticos.

Judith pide la palabra. Dice que agregaría dentro de las áreas las Estrategias de Salud Pública, los Programas de Salud Específicos, la Equidad de la Cobertura Geográfica y la Protección Financiera de Salud. También se refiere a que otras personas (*aparentemente a otro comité, pero al momento de decirlo se le corta la señal*) están desarrollando estrategias para aumentar los recursos y el capital humanos con interés en las EPOF.

Carmen G. pide la palabra. Pregunta si se pudiese integrar:

- La educación a la exposición con respecto a los factores de riesgo que conducen a la generación de EPOF en las madres.
- Si se pueden establecer indicadores de salud preliminares
- Si se pueden investigar los factores de riesgo asociados a una labor o tipo de profesión para poder canalizar todas estas enfermedades que tal vez no son genéticas, pero que sí tienen una alta probabilidad de ocurrir debido a un factor ambiental asociado a algún tipo de trabajo.
- Si puede existir una protección y seguridad de la información que se genere en esta base de datos.

Gerardo responde que muchas de las cosas que mencionó las están manejando otras comisiones, por lo que sugiere que, una vez que el resto de las comisiones compartan sus informes, revise si estos aspectos que mencionó están incorporados o no, como el tema de educación y protección de la información. De todas maneras, quedó anotado.

Se procede a revisar los objetivos específicos:

- Mejorar la cobertura del screening neonatal.

Estrategia de intervención: provisión de servicios asistenciales y fortalecimiento de la red.

Iniciativas: Implementar un screening neonatal metabólico ampliado. Reactivar el plan piloto de pesquisa neonatal para 26 condiciones iniciado el año 2017 en el Hospital San Juan de Dios en conjunto con el INTA.

- Crear una comisión nacional que evalúe permanentemente nuevas condiciones a ser incorporadas, así como optimizar de forma continua su funcionamiento.
- Mantener el screening auditivo.
- Implementar screening neonatal ecográfico de cardiopatías congénitas.

Entre los comentarios, Gabriela dice que hay que agregar la evaluación continua de los resultados de la comisión nacional. Se deja abierta la palabra en caso de comentarios.

Juan C. pide la palabra. Rectifica su comentario sobre el screening neonatal metabólico ampliado, cuando debiese ser "screening neonatal ampliado". Explica que esa discusión se ha tenido desde el 2001 (desde que está la posibilidad de hacer pesquisas ampliadas en Chile) hasta el año 2015, que se entregó un informe al Ministerio de Salud y que se implementó el 2017, pero que ahora está en pausa por la pandemia.

Dice que el punto 2 de los objetivos específicos era para reemplazar los puntos 3 y 4. Esto es porque, en sus palabras, tanto el screening auditivo como de cardiopatías congénitas son unas de las condiciones que no están en las 26, pero que podrían ser implementadas, al igual que la Inmunodeficiencia Combinada Severa y varias otras patologías que están 'a la espera' de entrar a la lista.

Pide que en el documento se evalúe también qué se hace en otros países, qué patologías tienen buenas terapias, si hay una mejor proyección del fenotipo cuando se diagnostican precozmente, entre otros factores. Entonces, pide eliminar los puntos 3 y 4 (ya que, según él, están comprendidas en el punto 2) y enfatizar en la optimización continua del funcionamiento de la condición nacional, a fin de mejorar los procesos de diagnóstico y tratamiento, enfatizando en el punto 2.

Gerardo toma nota y, antes de pasar al siguiente objetivo, señala que los Organismos e Instituciones participantes en este punto serían: Servicios de Salud, laboratorios de screening neonatal, Hospital San Juan de Dios en Santiago, Hospital Guillermo Beltrán Benavente en Concepción, INTA, Unidad neonatológica de cada hospital público y privado de Chile.

En este punto Gabriela destaca que también se deben agregar las unidades de tratamiento y seguimiento de los pacientes, los test neonatales que son una parte de los programas de screening.

Juan C. y Gabriela realizan pequeñas acotaciones, aclarando que los hospitales que salen mencionados en el punto anterior aparecen porque, según un informe realizado previamente, tienen la tecnología necesaria para manejar los screening neonatales. También se recalca la importancia de este screening.

Posterior a eso, se procede a revisar el segundo objetivo:

- Articular una red de tamizaje prenatal capacitada para el diagnóstico de EPOF.

Iniciativas: Articular la red de referencia con telemedicina. Incorporar a genetistas dismorfólogos en procesos de evaluación prenatal y toma de decisiones. Habilitar estudios genéticos moleculares en líquido amniótico.

Juan y Gabriela reiteran nuevamente los puntos que mencionaron al principio del acta, con respecto a la generalidad, a la estructura y al no enfocarse netamente en lo genético.

Gabriela insiste en tener en un objetivo todo lo relacionado con política pública orientada a la prevención (en relación con el screening y toda el área neonatal) y agregar un segundo objetivo que abarque el diagnóstico, a fin de incluir todo.

Judith pide la palabra. Concuere da con lo mencionado anteriormente y dice que el primer punto debería ser mejorar la cobertura de diagnóstico, y dentro de las estrategias de intervención e iniciativas deberían estar mencionados los screening y el tamizaje de otras enfermedades metabólicas, cardiovasculares e incluso oftalmológicas.

Carmen G. pide la palabra. Pregunta si se podría hacer hincapié en el tamizaje en síndromes que comparten diferentes EPOF -enfermedades raras que tienen una misma historia de enfermedad-. Ejemplifica el síndrome de Raynaud, que se ve en distintas EPOF de tipo reumático, con el fin de pesquisar a un paciente desde ahí.

Se le responde que el síndrome de Raynaud sí se presenta en muchas enfermedades, y son con modalidades que se van repitiendo, muchas de las cuales no tienen cobertura. Dice que, en el caso de la disautonomía, ninguna tiene código ni acceso al sistema de salud, y tampoco son considerados los trastornos del sistema nervioso. Se dice que algunas de las disautonomías, que son las más raras, son consideradas como 'raras' para Orphanet.

Gerardo se compromete a reordenar el documento en base a los comentarios realizados y hacerle una propuesta a la comisión.

Gabriela insiste nuevamente en que los tamizajes o screening no son necesariamente diagnósticos, sino que una política de salud.

Se procede a revisar los siguientes objetivos:

o Implementar un modelo de diagnóstico precoz: • En diagnóstico, la creación de policlínicos para EPOF en hospitales de referencia a lo largo del territorio nacional, integrados por especialistas con experiencia en el diagnóstico de EPOF y equipos de salud mental.

- Establecer flujogramas de referencia y contrarreferencia a policlínicos de EPOF desde otras especialidades y/o atención primaria en todos los equipos de salud.

- Educar a profesionales de los equipos que derivarán a través de jornadas de capacitación de EPOF.

- Crear disponibilidad de horas en policlínicos de otras especialidades necesarias para el proceso diagnóstico (como cardiología, ecocardiogramas, traumatología, otorrinolaringología, oftalmología, etc.)

- Implementar un sistema de tele consultorías entre profesionales referentes o facilitadores diagnósticos de EPOF y médicos desempeñándose en centros que no cuenten con estos especialistas.

- Generar un sistema de derivación para la realización de exámenes poco frecuentes desde especialidades afines hacia el laboratorio nacional de referencia o laboratorios de citogenética y biología molecular ya existentes.

- Establecer un laboratorio nacional de referencia para EPOF que incluya tecnología de secuenciación masiva, además de marcadores inmunológicos y citología poco frecuente.

Iniciativas: Reunión del 1 de abril de 2021.

- Expandir de forma progresiva en el tiempo la cobertura del sistema de salud para exámenes necesarios para el diagnóstico de EPOF, estableciendo prioridad según un comité de expertos.

- Crear un programa de tamizaje de EPOF por secuenciación masiva en pacientes ingresados a unidades de intensivos neonatales y pediátricos.

- Conformar unidades o secciones de oncogenética para evaluación diagnóstica y asesoramiento genético en cáncer.
- Incorporar a sistemas de registro y ficha electrónica diagnósticos con código OMINT HPO y/u Orphanet.

Como son varias iniciativas, Gerardo da la palabra para comentar las primeras seis.

Gabriela R. pide la palabra. Manifiesta estar de acuerdo con lo que se plantea en los puntos, pero pide formar equipos de salud más que solo médicos especialistas.

Leopoldo pide la palabra. Pregunta en qué parte se va a considerar la cobertura a los medicamentos biológicos en relación con el tratamiento de las enfermedades inmunológicas. Se le responde que esa iniciativa está contemplada por el informe de la Comisión de Rectoría, Regulación y fiscalización.

Dice que se han hecho referencias respecto de la garantía de protección financiera de manera global para las EPOF, pero que no han tenido cabida dentro de la ley Ricarte Soto ni del GES.

Carmen pregunta si eso podría entrar en el DAC (Diagnóstico y tratamiento de alto costo con sistema de protección financiera). Se responde que hay una propuesta formulada por parte de la comisión mencionada anteriormente, no solo en torno al tratamiento, sino también al diagnóstico.

Gabriela pide la palabra. Dice que es importante la creación de policlínicos, pero propone -en base a la experiencia internacional- la creación de un Centro Nacional de tratamiento para EPOF y que este interactúe con los policlínicos, vea las tele consultas e interactúe con toda la red.

Se le responde que aún no se ha visto esa propuesta, pero que podría estar después en el documento.

Judith pide la palabra. En relación con la pregunta de Leopoldo dice que, si bien la Comisión de rectoría habla en la regulación de tratamiento y exámenes en algunas iniciativas, no desarrolla el cómo hacer esta regulación. Con respecto al centro nacional, también se nombra esta iniciativa, pero no se desarrolla. Dice que cuando lo conversaron en la comisión se habló que era materia de esta comisión el desarrollar esos puntos.

Gerardo explica que la comisión de rectoría es la que debe elaborar la estandarización de ciertos procesos. Por ejemplo, si proponemos la idea de un centro nacional para el tratamiento de las EPOF, es su trabajo el proponer los instrumentos jurídicos y de estandarización de procesos para que eso se lleve a cabo. En cuanto a contenidos, le corresponde a esta condición. También dice que en cuanto a la garantía de protección financiera para EPOF, no se hace una especificación respecto a los medicamentos biológicos, pero se entiende que estos debiesen estar incorporados.

Felipe pide la palabra y destaca que las cosas deben estar especificadas en la ley, o no existen. También dice que en Chile existe un problema estructural con respecto a cómo se financian los tratamientos, lo que hace que se conflictúen los tratamientos y se deba pelear por acceder a los mismos. Si no se cambia la forma, tal que la priorización de los tratamientos sea por un factor médico en lugar de económico, se va a seguir en lo mismo.

También propone que los hospitales existentes se conviertan en referencia. Por ejemplo, los hospitales que son referencia en hematología, a donde se derivan directamente los pacientes cuando hay problemas en regiones. Insiste en el fortalecimiento del sistema, más que en el hecho de generar hospitales propios. Ejemplifica con el Hospital El Salvador en el área de hematología. Enfatiza mucho en la importancia de tener especialistas, la normativa y, sobre todo, los tratamientos para que los pacientes sobrevivan.

Gabriela pide la palabra. Dice "Sólo apoyar -como decía Judith al principio de la reunión- el hecho de que los pacientes tengan acceso a terapias cerca de su lugar de domicilio, y aprovechando las capacidades informáticas, tenemos que considerar esto como una red nacional en la cual haya estándares y comunicación. Centralizar todo en un solo lugar es súper fácil y entretenido para los doctores, pero es una dificultad de acceso para los pacientes, así que más que centralizar, hay que armar una red interconectada con buenos estándares, como control de calidad. Y eso aparece en las propuestas que están más abajo."

Judith pide la palabra nuevamente para referirse a lo que dijo Felipe. Dice que cree que las necesidades de protección financiera debiesen incluirse como un objetivo, ya que -si bien la comisión de rectoría lo señaló- no se desarrolla. Todo esto a fin de crear un sistema o fondo de dinero que pueda ayudar a las enfermedades que no están cubiertas.

Por otra parte, explica que dentro de este punto de protección financiera sería bueno agregar en los sistemas de protección a los activos (los bienes de las personas en caso de quiebra). Por ejemplo, que no se puedan embargar sus sueldos ni sus pensiones, así como los bienes utilizados para vivienda, educación y rehabilitación. Ximena pide la palabra. Comenta con respecto a lo que dijo Felipe que el año 2015 se propuso al Ministerio de Salud como fundación el trabajar con el Hospital Sótero del Río (donde está la mayor cantidad de pacientes con vasculitis) teniendo apoyo médico del hospital. Esto se rechazó y cada vez que intentan postular a la ley Ricarte Soto para tener acceso a medicamentos biológicos se dice que no hay recursos.

Entonces, explica que, si no hay recursos para eso, no se puede llegar a pensar en un centro de referencia o en especialistas exclusivos.

Felipe vuelve a pedir la palabra. Dice que lo que pretenden es 80/80: si hay 80 patologías en GES/AUGE, debería haber 80 medicamentos en la Ley Ricarte Soto. Cree que el problema de financiamiento es político, no económico. Cuenta que cuando se hizo la ley Ricarte Soto se produjo un 2% adicional de trabajadores para financiar la ley, pero el gobierno dijo que podía financiar todos los medicamentos con los montos que iban a establecer.

Entonces, enfatiza en que, si se propone un aumento de la Isapre para poder financiar los tratamientos no sólo de las EPOF, sino de todas las enfermedades disponibles.

Insiste en que hay que especificar de forma explícita en el documento que es inmoral que se deje algún medicamento fuera y que hay que insistir en todos los tratamientos.

Ximena propone eliminar el IVA a los medicamentos en lugar de aumentar los impuestos para los pacientes.

Para recapitular, Gerardo habla de 2 propuestas generales que requieren una mayor elaboración y que estén consignadas en el informe, dada su importancia:

- Alguna propuesta respecto de la protección financiera de diagnóstico y tratamiento de las EPOF.
- Creación de una red nacional de atención de EPOF.

Ambos temas requieren un abordaje que probablemente quede chico bajo el esquema que se propuso de informe. Por ende, Gerardo propone formar una subcomisión (con 3 personas en cada tema). Se compromete con enviar la posibilidad de formar estas subcomisiones por medio de un correo electrónico.

Se compromete a reordenar el documento en base a lo comentado y se da por finalizada el acta.

ACTA N. 8

9 de abril de 2021

Presentación Plan nacional EPOF

Octava reunión de proceso de participación ciudadana para la elaboración de una propuesta de Plan Nacional sobre Enfermedades Poco Frecuentes.

1.- Gerardo Bustamante, asesor de Sra. Carolina Goic, da la bienvenida.

Se realiza resumen de la Primera reunión de proceso de participación ciudadana para la elaboración de una propuesta de Plan Nacional sobre Enfermedades Poco Frecuentes.

-El día de mañana tenemos que subir el estado actual de nuestro informe, para que el resto de las comisiones puedan tener acceso y ver cuáles son las iniciativas que proponemos respecto del área estratégica de nuestra comisión.

-Ya me hicieron llegar la comisión de educación promoción e información, ya lo terminaron y está muy bien, con bastante detalle explicitan cada una de las de las iniciativas. Hay algunas otras comisiones un poco más atrasadas, entre ellas la nuestra en el desarrollo de cada una de las iniciativas que proponemos.

-En la última sesión de la comisión se acordó la creación de dos subcomisiones en función de la importancia que revisten esta iniciativas para el plan que vamos a proponer, una de ellas en la creación de un sistema de protección financiera para diagnóstico tratamiento y manejo integral de personas con enfermedades raras, la segunda subcomisión creación de una red nacional de atención de personas con enfermedades raras.

-Al momento de abrir la invitación a las subcomisiones, se inscribieron las tres primeras personas, y luego se inscribieron más. Giselle, Camila y Ximena, primera comisión. Gabriel Repetto, Juan Cabello y José Luis Valenzuela, segunda comisión. Quiero dejar abierta la palabra si les parece este tipo de forma de composición de estas dos subcomisiones, o prefieren que fuese algo abierto y que por ejemplo los participantes pudiesen participar en una u otra. La idea es que no sean comisiones tan numerosas para que el trabajo sea operativo, sino va a ser muy difícil llegar a acuerdos. Tenemos poco tiempo para poder presentar el documento, dejó abierta la palabra para que ustedes señalen cuál es la forma correcta para trabajar en estas dos subcomisiones.

Interviene Gabriela G. Hola buenos días a todos. Yo creo que en las mesas muy numerosas, finalmente cuesta llegar a un documento, por un tema de tiempo, por las disponibilidades, no hay problema en que se inscriba, no limitar a nadie, pero que respeten los tiempos que se acuerden de trabajo, y el que no pudo participar en estos tiempos que va a tener que seguir lo que la mayoría definió, porque si no, no va a terminar nunca. Yo me ofrecí voluntariamente para colaborar por la mesa de asistenciales con Juan Cabello, Luis y Gabriela, yo me coordino con ellos y así es más fácil, y la otra cosa que quería comentarle que justamente estamos coordinando una reunión para tomar la experiencia de otros países, con el doctor Manuel Posada y con el doctor Barrera. Voy a

coordinar una reunión con Dc Cabello, Gabriela y Luis, para que puedan intercambiar experiencia y ver también que podemos rescatar de la experiencia. Sí, no hay ningún problema mándame el correo, hay que coordinarlo con el horario de España y Colombia, pero en el fondo yo colaboré con la mesa y voy dando ayuda a ellos, porque si no se desordena mucho.

Interviene Gerardo. Muchas gracias Gabriela, me pidió la palabra Ximena.

Interviene Ximena, si es muy importante que en la otra comisión participen las agrupaciones de pacientes, quienes somos los que tenemos las dificultades, en terreno la tienen las agrupaciones, y que hagan llegar sus propuestas para sacar algo en común. Es en las agrupaciones donde está la información exacta.

Interviene Gerardo. Pero las agrupaciones se agrupan en dos federaciones creo, o estoy equivocado.

Interviene Ximena, nos existen agrupaciones que no son paraguas, por ejemplo vasculitis somos 15 tipos, así que imposible están en un paragua, nos invisibilizamos, imposible ya hemos estado en tres paraguas y quedamos nulas. Por eso decidimos trabajar independiente. Ahora no se si todas las agrupaciones son paraguas.

Interviene Gerardo. En todo caso se inscribieron para esta comisión, sistema de protección financiera, Camila Vidal, Jimena Romo, Giselle Rodríguez, Manuel Espinosa, Verónica Cruchet y María Isabel Herrera, para una reunión de coordinación entre ellas. La idea es que se junten el martes y luego independiente se junten.

-Respecto de la última reunión, quiero revisar algunos de las iniciativas propuestas en el documento de trabajo. Voy a pasar a revisar rápidamente y de respecto de las cuales todavía no hay algún disenso, las vamos a excluir del informe preliminar, que se lo vamos a compartir a las personas.

-Voy a compartir pantalla de las que nos faltan por revisar, del 7 al 11. Entonces la iniciativa número 7, establecer un laboratorio nacional de referencia para enfermedades poco frecuentes que incluye tecnología de secuenciación masiva, además de marcadores inmunológicos y citología poco frecuentes. Al respecto José Luis Valenzuela decía de que si bien es muy positiva la creación de un laboratorio de referencia en Chile, es un proceso de varios años ya que hay que desarrollar capacidades que en este momento en Chile, no están, no se trata solamente de la compra de secuenciadores masivo, sino que también deben desarrollarse profesionales en bioquímica, bioinformática, etcétera. Pero por otro lado en términos económicos es muy difícil que dado el volumen de exámenes de laboratorio en Chile, logre los mismos costos que laboratorios extranjeros al menos en el corto plazo, por todo lo anterior pensando la necesidad de dar mayor acceso a exámenes genéticos y a menor costo, sobre todo para los que no pueden esperar varios años, sugiero que se propongan medidas que faciliten la realización de exámenes genéticos en el extranjero en los siguientes ámbitos: 1. incluir como prestadores a laboratorio en el extranjero en el cofinanciamiento que daría Fonasa al codificar este tipo de exámenes, 2. Eximir a los estudios genéticos del extranjero del impuesto nacional del 15 % el cual están grabados y aumentan el costo del paciente. 3 regular las condiciones de envío de las muestras en el extranjero para asegurar la integridad y trazabilidad de la muestra y la calidad del estudio genético.

-Juan Cabello ante lo antes dicho sería mejor articular laboratorios públicos y privados generando una red conocida que permita conocer las capacidades diagnosticas existentes. Eventualmente se podría determinar la necesidad de generar técnicas que por su alta demanda requieran ser ofrecidas por centros de referencia nacional.

Se genera un diálogo entre ellos en el cual también Gabriela Repetto agrega que está de acuerdo con configurar diagnóstico como una red, y como señala Gonzalo una generación de estándares.

- ¿Alguien tiene alguna pregunta, quisiera hacer algún comentario respecto de esta iniciativa? está una de las que genera disenso, pero hay algunas propuestas de reformulación de la misma.

Interviene Gabriela G. Gerardo estoy de acuerdo con lo que proponen, el doctor Juan Cabello, de articular la red como algo más general, porque no sabemos que viene a futuro. Pero también estoy de acuerdo que pone José Luis Valenzuela, que tenemos que generar ciertos estándares y que eso no implica que mientras se genera esa red estos puedan ser financiados y eso conlleve al futuro del desarrollo local. Con colaboración público privado dejamos citado como ponemos la primera piedra para el camino del desarrollo. Pero creo que es importante no excluirlo porque hay disensos no consensuar entre todos la mejor redacción.

Interviene Gerardo, no evidentemente vamos a incluir algo acá sobre esta materia, a lo que voy yo no lo vamos a incluir en el informe preliminar pero sin duda lo vamos a incluir en el informe final, hasta que lleguemos a un consenso respecto de esta materia, ahora bien yo también coincido con la visión de personalmente en el sentido de que competitivamente probablemente la creación de un laboratorio nacional es muy compleja dada la situación de nuestro país y dado el avance tecnológico que han alcanzado otros países estamos todavía a años luz probablemente de poder alcanzar un estándar adecuado que sea competitivo con el extranjero.

Interviene Gabriela G. Yo estoy de acuerdo con esto y creo que todos también lo que pasa es que nuestra experiencia nacional, cuando tú lo pones de esta forma pasa por el sistema actual de salud que nosotros tenemos pasaría y eso queda cubierto por el Libre elección, pero no por el Mai, qué es la prestación de FONASA

institucional, porque al no poder la red generar los recursos para, y eso son temas que tenemos que tener en cuenta que si bien es cierto, no tendría nada que ver en este punto de desarrollo de tecnología del sistema tiene impacto en el financiamiento. Si la Mai no lo puede prestar, no lo cubre, porque la red pública no lo puede prestar. Como va a ofrecer un financiamiento si obligan a contratar un servicio. Hay que ver como lo redactamos.

Interviene Gerardo. Alguien quisiera añadir alguna respecto

Interviene Yo quería hacer un breve comentario igual estoy de acuerdo con José Luis Valenzuela, sin embargo, no encuentro que sea incluyente proponer este tipo de iniciativas, independiente del momento y los costos, y la demanda en el país, no permita llevar a cabo exámenes de este tipo a precios competitivos, si se podría plantear dentro del plan a la estructuración de un laboratorio de estas características. Ahora en nuestro país la institución es el ISP como para poder desarrollar este punto de referencia nacional. Y también me da la duda bajo que proyección estamos planteando esta propuesta porque en el plan nacional del cáncer con toda la articulación de los centros de alta complejidad, proponen dentro de su normalización la implementación de estudios de secuenciación, y eso no es solo en un punto de este país sino en cada uno de los centros de alta complejidad. Y para ello han tenido tiempo para proponer equipos, y presupuesto que van a referir para poder darles esa estructura a los laboratorios de anatomía patológica por ejemplo que están asociados a los centros de cáncer. Vale la pena incluir este laboratorio como complemento de la prestación que se están proyectando desde los centros de referencia o de alta complejidad del cáncer.

Interviene Gerardo. Bueno, la idea, la temporalidad de este plan es de aquí a 10 años. Les parece, si dejamos esta iniciativa como de largo plazo e incorporar las propuestas de José Luis y del Dc Cabello como un periodo de transición para llegar aquí.

Interviene Fernanda, Yo de acuerdo, y creo que cuando estemos todos de acuerdo que es articular las cosas que ya existen tanto en el extranjero y en Chile y también fomentar el desarrollo de ese tipo de tecnología. Que no necesariamente tienen que ser un lugar centralizado pero si bajo un mismo paraguas articulados como una misma red, y eso va a ser en largo plazo. Y no olvidarnos de los otros exámenes que no son genéticos, pero si inmunológicos, o de otro tipo de examen raro o costoso, que estén bajo esa misma mirada.

Interviene Dc Cabello, tomando el último punto que dijo Fernanda, no hay que olvidar que cuando uno ve por primera vez a un paciente con algo, hoy no tiene donde ir a buscar un lugar donde se pide un examen en Chile, uno empieza a llamar a amigos, sabes dónde puedo hacer esto, en los chat de grupo la pregunta frecuente es donde se hace tal examen, articular es para eso, orphanet ofrece esa posibilidad, es un directorio de laboratorios, los que están en Chile se inscriben y ofrecen sus exámenes, de manera que si tuviéramos una herramienta de ese tipo, yo en vez de preguntar a un amigo me meto al sitio y encuentro la información. Donde se hace, cuánto cuesta, cual es el tipo de muestra, donde envió al paciente y es un tremendo avance. Si no se hace en Chile también viene el cuento de donde se manda para realizar el examen. Ahora con respecto al futuro y exámenes para todos en Chile, pero es un tema comercial, nos pasa en INTA cuando montamos técnicas nuevas y evidentemente que el rendimiento comercial de una técnica tiene que ver muy poco con la decisión de montar una nueva técnica, pero si es un examen que hare cada 2 años la implementación que me cuesta x cantidad de plata es mejor mandar el examen al extranjero. También hay un análisis que se debe hacer, la articulación de red la veo como facilitar información y tener esa posibilidad.

Interviene Fabio, yo concuerdo con lo que dijiste tú quiero que era, dejar planteada la idea es como para hacer algo a futuro, porque también escuchando digamos lo que están diciendo y concuerdo con ello Habría que ver cuánto es realmente lo que necesitamos tener implementado un sistema de esas características. Entonces creo que sería bueno, dejarlo planteado para futuro viendo costo-beneficio, lo que podríamos lograr y la alternativa que podríamos tener porque si no si no tenemos un uso tan grande, porque tampoco tenemos la estadística. Sería bueno poder pensarlo a ver si realmente es necesario una implementación de ese nivel, por medio del ISP, estado o pago particulares. Habría que ver Interviene Giselle., la opinión viene del lado de lo personal, cuando me tocó ser paciente de alergia alimentaria coincidió que hay muy muy pocos lugares que hacen toda la batería de exámenes que yo requerían, entonces al ser tan pocos los costos son muy altos. Mientras esta ley no tenga un presupuesto que estamos trabajando acá no tengo un presupuesto asignado. Estoy entendiendo entonces qué vamos a hacer los propios pacientes quienes debamos costear estos exámenes en ese sentido es posible aplicar una política de un precio máximo Industrial así como se aplica los medicamentos lo dejó planteado, no sé si es posible en el fondo es como que hay un umbral máximo de pago. Porque te cobran, ósea no puede uno fijar el precio por lo tanto cobrar lo que ellos consideran, los exámenes no se mandaban al extranjero quiere aclarar, y eran solamente tres lugares que había en este entonces que los hacían. Entonces salía un poquito caro. Pero bueno independientemente de eso el punto es ver si se puede poner como un sistema como el del precio máximo Industrial que hoy día se usa en la ley Ricarte Soto, para ver un umbral de precio.

Interviene Gerardo, ¿alguien pidió la palabra sobre esto? ...

Interviene Gabriela G. solo para aclararle a Giselle y que lo refiere a tecnología o prestaciones de Salud, si bien es cierto que hoy día se está generando toda la iniciativa de eso, yo creo que aquí en este proyecto en específico es que estamos discutiendo como generar y articular la red y desarrollar. Entendiendo que no quede nadie fuera y entendiendo que el financiamiento es un desafío que está planteado, entiendo que va a haber otra comisión que va a estar trabajando. Nosotros nos acabamos de vivir el tema del financiamiento lo que sí en lo

que les puedo comentar desde la industria de dispositivos médicos, es que no se pueden aplicar los criterios que existen para farma, hay otros y no creo que sea el momento como para plantearlos, pero se está trabajando en el tema en distintas entidades hoy día.

Interviene Gerardo, damos la bienvenida a la gente que se ha incorporado. Estamos revisando las iniciativas que nos habían quedado pendientes, en la última reunión. Luego zanjado el punto de la iniciativa número siete, la 8va es expandir de forma progresiva en el tiempo la cobertura del sistema de salud para exámenes necesarios para diagnóstico de epof, estableciendo como sería según comité de expertos, crear un programa de tamizaje por secuenciación masiva en pacientes epof en intensivos, neonatales y pediátricos, conformar unidades o secciones en oncogenética para evaluación diagnóstica y asesoramiento genético en cáncer, e incorporará a sistema de registro y ficha electrónica diagnóstico con código OMIN, HPO, ORPHANET.

-Abierta la palabra para si alguien quiere hacer algún comentario al respecto esta otra iniciativa.
-Vamos a continuar con el objetivo número 4, que es asegurar acceso a asesoramiento genético adecuado mejorando la equidad de la cobertura geográfica.
Se proponen 5 iniciativas, 1ra articular una red nacional de teleasesoramiento genético, 2da establecer plazos normados para recibir asesoramiento genético ante confirmación diagnóstica de un cuadro genético, ya sea por estudio en el sistema público como en forma particular, aumentar oferta de programas formativos en asesoramiento genético para profesionales de la salud general o áreas específicas, incorporar en malla curricular de las carreras de pregrado de Medicina obstetricia y psicología clínica tópicos de genética clínica y asesoramiento genético y aumentar el número de vacantes y programa de formación en áreas relacionadas con EPOF y de cargos laborales en todo el país.

Respecto de esta iniciativa parece que al menos la iniciativa. Relacionada a formación, por ejemplo, aumentar oferta de programas formativos de un asesoramiento genético, la incorporación de malla curricular de carreras de pregrado y aumentar el número de vacante y programas de áreas relacionadas, son iniciativas vinculadas a la comisión de Educación formación y capacitación.

-Debiesen estar incorporadas en esa iniciativa y de hecho ellos ya terminaron en esa comisión su trabajo desde mañana vamos a poder conocer y acceder al informe de esta comisión, es un trabajo bastante extenso y muy bueno, el cual están recogidas esta última iniciativa. Tres, cuatro y cinco no con el nivel de precisión que se señalan, pero si en términos generales para las enfermedades raras, y poco frecuentes. Pero respecto de las iniciativas 1 y 2 dejó abierta la palabra, si alguien quisiera comentar.
Probablemente. Falte alguna iniciativa que considerar para el objetivo número 4.

Interviene Fernanda. No me acuerdo si estaba en otro punto, pero que no solamente el asesoramiento genético, sino que el asesoramiento en enfermedades poco frecuentes asociadas a centros de referencias para que puedan ayudar a los centros que no tienen ese tipo.

Interviene José Luis, quería agregar, que en una reunión sobre la ley del cáncer y sobre el reglamento que fue recientemente publicado, y ellos están desarrollando telecomites, como se hace a través del hospital digital con otras especialidades, entonces la 1ra iniciativa podría ir muy bien en esta estructura del hospital digital. Y que en el artículo reciente de la ley del cáncer existe el derecho de este asesoramiento no solo va a estar limitado a pacientes con diagnostico también a los familiares de primer grado. Y eso sería bueno plantearlo en la iniciativa. Que los parientes en primer grado puedan recibir ese tipo de prestación.

Ximena Romo, un poco refiriéndome a mismo tema es que enfermedades que no son genéticas, tenemos el problema que no hay médicos que tratan las enfermedades y están en Santiago, se da un problema grande con las regiones, y en especial con las regiones que son extremas. Sería importante aplicar en todo Chile el hospital digital, porque incluso se pueden hacer algunos exámenes a través del hospital digital, a auxiliar enfermedad rara. Sería súper buena idea extender el hospital digital a todo Chile.

Interviene Judith, acordarse de que en las primeras sesiones hablamos de la idea de teleconsultas entre médicos, si el medico no conoce el diagnóstico y debe derivarlo, que puedan considerar la red Nacional de médicos de enfermedades raras. La inequidad territorial existe, acceso a salud, rehabilitación y un montón de cosas en Santiago que regiones, y que los médicos puedan saber dónde derivar o preguntar sería una muy buena iniciativa.

Interviene Gerardo, Bueno, vamos a continuar con las siguientes iniciativas.

-Objetivo número cinco, que es facilitar instauración y acceso terapias específicas
-Número Uno, fortalecer la ley Ricarte Soto, acelerar el proceso de análisis de pertinencia y costo de efectiva en terapias de alto costo, normando plazos de respuesta de solicitudes y aumento de personal, y generar una comisión de manejo de guía específico de enfermedades poco frecuentes, con terapias de bajo costo y disponible a nivel nacional. La iniciativa número uno es una iniciativa que debiese ser revisada por la subcomisión de iniciativa dos debiese estar incorporado dentro del objetivo 5. Porque no forma parte de una materia que deba conocer esa subcomisión.
-Dejó abierta la palabra.

-De acuerdo todos.

-El objetivo número 6 es fomentar la investigación científica biomédica clínica y de salud pública. Está también es una iniciativa que está desarrollando la comisión de registro información y vigilancia. Por tanto, este objetivo debería estar en el informe de dicha comisión.

-La iniciativa número 7, que es apoyar seguimiento y rehabilitación en pacientes con enfermedades poco frecuentes. La iniciativa número 1 establecer protocolos de seguimiento de acuerdo a guías clínicas elaboradas por comité de expertos, 2 asegurar horas de policlínico de especialidades anexas para seguimiento de pacientes con enfermedades poco frecuentes, cardiología, otorrinolaringología, medicina interna de hematología, etc. Asegurar cobertura, exámenes de seguimiento, exámenes de laboratorio, imageneológicos, de especialidades, etc. Establecidos en las guías clínicas. Contar con casa de acogidas para las familias. Asegurar acceso rehabilitación adecuado de acuerdo una evaluación de brechas por centro y guías clínicas elaboradas por comité de expertos nacional y asegurar disponibilidad de seguimiento mediante equipo de salud mental.

-Dejó abierta la palabra para que alguien quisiera dar algún comentario, respecto de estas seis iniciativas.

-La única que yo tengo dudas es la numero 4, que creo está siendo trabajada por otra comisión que es la creación de casas de acogida para pacientes que deben desplazarse en centros de alta complejidad, pero el resto de la de la iniciativa son pertinentes para esta comisión.

-Vamos a continuar con el último objetivo, que es garantizar oportunidades en confirmación y diagnóstico de EPOF que y ahí la iniciativa es la generación y sistematización y difusión de la revisión de patología, que incluyen canastas GES y no Ges, y mapa de red para cobertura de patologías y elaboración de propuestas para mejorar gestión de patologías es la red.

-Cedo de la palabra respecto de esto, y el punto 2 que todavía puede estar subsistente dentro de este informe igual que el punto 1. No se excluye de la creación de un sistema de protección financiera que es algo que lo va a revisar alguna subcomisión.

-En la última iniciativa. Una de las iniciativas de la inclusión de Chile en Orphanet red que permite visibilizar los centros que realizan diagnóstico y tratamiento de enfermedades poco frecuentes en un sitio centralizado, es una iniciativa que ya está incorporada en la comisión de rectoría así que ya está recogido dentro de ese informe.

-Y la iniciativa número 2, es una iniciativa que está incorporado en el informe de la comisión de educación.

-Esas son Todas las iniciativas, habiendo revisado todo quedamos con el compromiso de empezará con las subcomisiones. La subcomisión de creación de una red nacional para la atención de personas con enfermedad rara o poco frecuente, y la creación de un sistema de protección financiera.

-En el caso de la de la subcomisión de red nacional Gabriela G, está coordinando la subcomisión junto a Gabriela Repetto, Juan Cabello y José Luis. La idea que durante la próxima semana, en lo posible elaborar un informe antes del día viernes 16, al igual que la subcomisión de sistema de protección financiera. Al cual voy a citar a todos los que me escribieron para inscribirse en esta subcomisión para reunirnos en el día martes 13 de abril en un horario a convenir, que puede ser a las 12:30.

-Recordarles que ahora las 11:30 tenemos una charla que va a realizar el Minsal sobre metodología Grade, la elaboración y desarrollo de guías de práctica clínica, y el próximo viernes 16 de abril a las 11:30 horas vamos a citar a la comisión al plenario de las comisiones, dónde vamos a revisar cada una de las de las iniciativas.

-Ustedes el día de mañana van a para poder tener acceso a cada una de las iniciativas que propone cada una de las comisiones, yo a usted mañana, les va a llegar un correo en dónde los voy a invitar a tener acceso al informe de cada una de las comisiones.

-Entonces desde ese momento, desde el sábado hasta el 16 de abril, ustedes pueden hacer comentario a los informes de cada una de las comisiones, puede ser de que están en desacuerdo con algún informe, o creen que hace falta alguna iniciativa en alguna de los de los informes.

-Ustedes pueden hacer comentarios en el documento Drive, pueden ir añadiendo, y el día 16 de abril que va a ser el plenario, solamente nos vamos a concentrar a revisar aquellos aspectos en que se ha generado algún disenso entre la comisión.

-Entonces desde el sábado A partir del sábado ustedes van a poder conocer cada una de las iniciativas y el día viernes a las 11:30 tendríamos esa reunión de plenarias y la idea es que igual que hoy día el próximo viernes nos vemos a las 10 de la mañana.

-Tengo algunas palabras pedidas

Interviene Judith, duda lo que coloquemos en drive quedar o se elimina, el objetivo 5, por ejemplo, esa información es entregada a esa comisión o se va a dejar que ellos vean que hacen con los comentarios.

Interviene Gerardo, la próxima semana nos vamos a reunir con los secretarios de las comisiones. La idea es que lo dejemos tal, cual, pero al momento de presentarlo de nuevamente nos vamos ya con los informes en mano nos vamos a reunir con los secretarios, y vamos a revisar entre los secretarios.

-Vamos a revisar los disensos que se han generado en base al comentario y a la incompatibilidad por ejemplo de algún informe con otro y sobre eso se ve en plenario del próximo viernes.

Interviene Leopoldo, me voy al punto 5, lo más importante es tener acceso a los medicamentos biológicos para ER_EPOF, importante poner el acceso a los diferentes tipos de medicamentos de los pacientes, sobre todo en medicamentos de alto costo. Sobre todo, por las diferentes terapias recomendadas. Acceso a canasta de medicamentos en Ges.

Interviene Gerardo, en qué objetivo estaba disculpa Leopoldo, en el objetivo número cinco, ya anotado.

Interviene Ximena. Quiero contar lo que nos sucedió a nosotros, hemos postulado 2 veces a ley Ricarte Soto, y no hemos sido aceptados, esta ley comenzó como un fondo de medicamentos sin distinción de enfermedades, para nosotros el retusinat, nos salva la vida, este medicamento está para otras enfermedades en la ley Ricarte Soto, pero esta terapia inmunológica no fue admitida para nuestra patología, lo cual no puede pasar en este caso para todas las er-epof-eh, porque este medicamento me devolvió la vida pero es carísimo. Esas diferencias no pueden existir y revisar.

Interviene Fabio, estamos todos dentro de un grupo que es autoinmune y realmente ocupamos los mismos medicamentos, el sistema de la ley Ricarte Soto que se hizo en base a medicamentos al fin se derivó en base a patologías. Eso es discriminatorio definitivamente, el costo de un biológico en este momento para la mayoría del país es impagable, entonces creo que debiéramos tratar de entrar por ese lado en la parte de medicamentos para poder alcanzar a mayor cantidad de pacientes.

Interviene Gerardo. Entonces si alguien más quisiera agregar algo.

-con esto revisamos todas las iniciativas propuestas en el documento que habíamos compartido sin embargo nos queda todavía una gran tarea que el inicio de estas dos subcomisiones que hemos creado y que la idea es que nos puedan entregar algún resultado para el próximo viernes 16.

-la reunión de subcomisión de creación de protección financiera, les envié link para martes a las 12:30, y la subcomisión de red nacional ya está en coordinación con Gabriela G. junto a Gabriela Repetto, Juan Cabello y se va a incorporar también allá José Luis Valenzuela.

-Mañana les voy a subir el informe de acuerdo a la que hemos conversado entendiendo que un informe preliminar y que todavía queda trabajo por realizar, pero en todo caso tener en cuenta de que tenemos que tener nuestro informe final antes del 26 de abril. Si no hay más que agregar le dejo la invitación para más tarde a las 11:30 en la sala del Misal, sobre metodología Grade .

Muchas gracias a todos por su participación y nos vemos pronto.

El acta de esta reunión debe estar disponible el 15 de abril, previo a la próxima reunión ya citada.

Para hacer Plan se debe requerir evidencia de los pacientes.

Para hacer Plan se debe considerar acceso universal a la salud.

Para hacer Plan se debe proteger la vida de cualquier paciente.

Para hacer Plan aplicar lo aprendido en otras realidades del mundo.

ACTA N. 9

16 de abril de 2021

Presentación Plan nacional EPOF

Novena reunión de proceso de participación ciudadana para la elaboración de una propuesta de Plan Nacional sobre Enfermedades Poco Frecuentes.

1.- Gerardo Bustamante, asesor de Sra. Carolina Goic, da la bienvenida.

Se realiza resumen de la Primera reunión de proceso de participación ciudadana para la elaboración de una propuesta de Plan Nacional sobre Enfermedades Poco Frecuentes.

-Primero que todo saludarlo y agradecerles nuevamente su participación

-Hoy tenemos una jornada extensa porque tenemos esta comisión, espero que podamos terminar un poquito antes porque tenemos plenario a las 11:30 hrs. En el cual en el plenario vamos a revisar lo formulado en cada uno de los informes.

-Vamos a revisar en el plenario, en 15 minutos para cada informe para poder hacer comentario, y en aquellos casos en donde exista algún disenso, a lo ya planteado.

-La idea es poder zanjar en ese plenario cual va a ser la postura como comisión.

-También en la última reunión de esta comisión de elaborar alguna propuesta en materia de protección financiera de enfermedades poco frecuentes y la creación de alguna red de atención para personas con enfermedades raras, y estas subcomisiones trabajaron durante la semana.

-A mí me tocó participar en la comisión sobre protección financiera y más tarde Ximena Romo se va a conectar para contarnos cuál es el resultado de esa subcomisión, y por otro lado la comisión de red nacional en la que participó Gabriela G, Gabriela Repetto, Juan Cabello, y ellos también analizaron el tema del diseño de alguna o de qué manera optimizar una mejor atención a las personas con el objeto de otorgar una mejor atención a personas con enfermedad rara.

-Gabriela está escuchando.

Interviene Gabriela G. La verdad que analizamos las propuestas, analice los otros grupos de trabajo y nos hicimos cargo de algunas iniciativas. Lo que estábamos especificando que debemos avanzar, hay una propuesta de fortalecer la red actual, el análisis de brechas de los recursos que están disponibles y que otros recursos se requieren que hoy día no están presentes en la red y están más o menos identificado y por el otro lado como articular la red en la referencia y contra referencia. No sacamos nada con tener un modelo de alta complejidad si no tenemos solucionados los problemas anteriores a eso y es parte de lo que retrasa el diagnóstico, por el otro lado otro tema aparte es lo que se refiere a los laboratorios o exámenes diagnósticos que se requieren para distintas enfermedades. Cómo se articula esa red. Yo sé que hay otra mesa que está a cargo de la formación del recurso humano tema súper importante para que este modelo pueda funcionar. Y por otro lado propuestas de mejorar infraestructura.

Y otro capítulo es cómo se fortalece también la salud digital para también articular esta red de mejor manera, entonces son como los tres pilares estratégicos.

No sé si Juan o Francisco quieren decir algo, pero estamos desarrollando, pero estamos en las ideas como centrales.

Interviene Gerardo, el doctor Cabello va a estar en reuniones paralelas, va a estar conectado,

Interviene Gabriela G. Pero para contarles que tuvimos una excelente oportunidad de poder juntarnos con el doctor Barrera y Posada. Uno es director de ISCOR y el otro trabaja en la red latinoamericana, ambos especialistas en ER. Con el doctor Cabello y Gabriela Repetto y un poco nos contarás sus experiencias, nos dijeron que cada país tiene que desarrollar su propia estrategia y acomodarla a sus sistemas y de los modelos que han funcionado bastante bien está el modelo francés. Ellos partieron de un esquema de Educación y formación de los profesionales y de ahí fueron como ampliando y esto a través de toda su red que ya tenía formada. Dice que hay varios casos que son también exitosos pero que otra vez no hay una receta mágica, como copia si no qué algunos ejemplos de las cosas que han funcionado tomarlas y ver cómo ésta se acomoda en nuestro sistema.

-Fue compartir eso, no sé si alguna pregunta... duda...

Interviene Gerardo, dejó abierta la palabra, por si quiere plantear alguna duda

Intervienen Gabriela G, un punto importante que se incorpora es la rehabilitación y todo el acompañamiento en salud mental integrado. Y el apoyo a la familia que tiene que ser parte del soporte que brinda la red.

Interviene Gerardo. Ahí sería interesante desde el punto formato, sería interesante como producto, generar algún texto con formato libremente. Pero la idea es que luego se concrete un punteo de iniciativa y acciones.

Interviene Gabriela G. sí la verdad que ganas no nos faltaron. Nos faltó tiempo. para ser honesto.

Interviene Gerardo, pero yo creo que estamos complicado con el tiempo. Tenemos una semana más, hasta el 30 de abril.

-Muchas gracias por el trabajo que han desarrollado, y espero que la próxima semana pueden seguir avanzando en ello.

Interviene Gabriela G. solo comentar que éstos son como los puntos generales y así pasar a un resumen, el primer punto que tenemos que desarrollar es la creación de una red de atención de personas con er-epof-eh con establecimientos de salud de referencia a lo largo de Chile integrado por equipos de salud multidisciplinarios con experiencia en diagnósticos de enfermedades raras y equipos de Salud Mental, que den cuenta de la necesidad a lo largo del ciclo vital.

-Ahí estamos reconociendo áreas donde es importante fortalecer o formar las redes que ya existen o crear nuevas redes y tenemos genética, metabólicas, reumatología, en neurología y otras. Cómo podría ser dermatología, oftalmología, otorrino, etc.

-En el hospital digital está la célula de enfermedades metabólicas, hay una intención o ya está creada, o se está creando una célula genética de asesoramiento.

-Habría que hacer un comité de enfermedades raras, ese es el primer punto y ahí tenemos que evaluar las capacidades y necesidades de los distintos niveles del sistema de salud atención primaria secundaria y terciaria. Evaluar las capacidades y necesidades de la red asistencial. Incorporar la rehabilitación, Salud Mental, evaluar

los cuidados paliativos con la debida especialización en el manejo enfermedades de personas con enfermedades poco frecuentes y sus cuidadores. El segundo punto es la referencia y contra referencia a policlínico de enfermedades raras o poco frecuentes, desde otras especialidades a todos los servicios de salud. El tercer punto es la conformación de telecomites de abordaje de enfermedades raras o poco frecuentes para el asesoramiento, por el objetivo facilitar el acceso a la atención de las personas. Y por último está dentro de eso elaborar los protocolos de diagnóstico oportuno, derivación de pacientes y la actualización de las guías clínicas prácticas. Las orientaciones de tratamiento y qué centros ofrecen diagnóstico y como eso lo podemos integrar a la iniciativa de Orphanet.

-Y por último generar una red de laboratorio con enfermedades rara como generación de estándares de procedimiento.

-Un poco esas son como las grandes líneas temáticas que queremos abordar y desarrollar, todas las retroalimentaciones súper bienvenida.

Interviene Gerardo. De todas maneras, con los secretarios de las comisiones nos juntamos en la semana para revisar aquellas materias que estaban abordadas en dos comisiones y definimos a que comisión debía ir cada cual. Pero en el caso nuestro estaba todo bien.

-Alguien tiene alguna duda o algún comentario.

Interviene Fernanda. Vi las otras comisiones y me di cuenta que estamos bien en contenido. Y puse varios comentarios en la de registro porque me acordé que nosotros hicimos varias propuestas o iniciativas al principio que dijimos esto corresponde más a registro, que cuando leí el informe les puse eso. Y creo que los ítems que dijo Gabriela están bien planteados, pero habría que agregar las cosas más específicas.

Interviene Gerardo, en cuanto a la subcomisión de protección financiera, Ximena debía presentar, pero parece que está atrasada aun no entra. Pero les voy a comentar que lo que conversamos en dos ocasiones, en esta comisión participó Ximena, Camila Vidal, el doctor Manuel Espinosa y Verónica Cruchet. Y el doctor plantea que un sistema de protección financiera con un fondo, tiene sentido en la medida en que el fondo sea suficiente para solucionar el problema de todas las enfermedades raras. La única manera que un fondo sea coherente es que tengamos un muy buen cálculo de cuánto le cuesta a Chile solucionar el problema de las enfermedades raras, pasando por una buena definición de lo que entendemos por tal. Y definimos lo que es la enfermedad rara. Luego lo que cuesta otorgar tratamiento a esta enfermedad, y el gobierno se compromete a dar ese fondo completo para solucionar todos los problemas de salud asociados a esas enfermedades. Como eso es altamente probable que no ocurra, por la alta cantidad de dinero que ello significaría ponemos, si lo que proponemos sigue siendo un fondo específicamente para este tipo de enfermedades, lo más probable que sea un fondo insuficiente para poder abordar todos los problemas de salud de las enfermedades ER-EPOF-EH.

-Probablemente sea un fondo que no sea significativamente superior al fondo que tiene asociado en la ley Ricarte Soto, si no se logra un fondo que solucioné el problema de todas las condiciones de salud, entonces hay que poner el foco en cómo se va a priorizar el acceso.

-Considerando de que los recursos van a ser necesariamente o inevitablemente limitado, y ahí el Doctor plantea que no se le debe dejar al Ministerio de salud la implementación de la de la priorización. Lo que plantea es que se debe diseñar un marco de valor y priorización si vamos a tener un fondo escaso, vamos a tener que priorizar quienes accederán. Y lo peor es que queda la priorización a cargo del Minsal solamente ya que se ha demostrado que no es capaz de hacerlo, y una demostración de eso actualmente lo hace a través del Dag. Si habíamos avanzado en transparencia con el Dag se ha empeorado en esta situación y un conjunto de personas define donde se invierten esos recursos, de esos fondos, pero sin ningún tipo de participación.

-Entonces el Doctor plantea es que se debe implementar un buen marco de valor un buen sistema de priorización, y lo más importante determinar cómo vas a ir priorizando. Se debe incorporar una transparencia máxima ante sistemas de apelación, de rendición de cuenta en donde se rinda cuenta de quienes obtienen cobertura y así también de quienes quedaron postergados del sistema de priorización que se aplique.

-Asimismo se plantea un sistema de protección financiera que debe ir aparejado de dotar a los pagadores especialmente Fonasa, a implementar los mejores mecanismos de estrategia.

Interviene Pamela. Solo comentar que la verdad, que no estoy de acuerdo con el Doctor, sino que creo que no entiende como estamos desarrollando los procesos de priorización en el Ministerio de salud. Y particularmente lo que menciona de comité Dag (sistema de cobertura para drogas oncológicas de alto costo), se creó el 2019, y partió porque antes existían los auxilios extraordinarios en el ministerio y que eran poco transparentes.

-Esos recursos adicionales que tenían tanto los hospitales como el mismo Ministerio, año 2015 o 2016, el Dag es un comité que se creó justamente para mejorar esto, de manera también de asesorar al departamento del cáncer. Y ahí efectivamente las drogas de alto costo que se ingresaron, fue un poco parecido a lo que pasó con Ricarte Soto cuando partió en el fondo aquellas drogas que ya estaban financiadas se traspasaron. En el caso de Dag sucedió lo mismo y se envió un listado de 25 drogas de alto costo, que fueron efectivamente este comité, pero que son expertos externos, no es gente del ministerio. Han demostrado que son transparentes y qué pueden no dejar contentos a todos, pero efectivamente se trata de priorizar, cierto para lo que sea más efectivo. El comité de Dag se formalizó y ellos nos solicitan a nosotros al departamento de tasa, que haga las evaluaciones de todos los fármacos que quieran incluir ahora, ya porque hay un decreto en este momento de

nuevas drogas. Pero para esto nos están pidiendo a nosotros efectividad e impacto presupuestario, que fue algo que nosotros le sugerimos.

-A partir, es que vamos a partir con nuestro sistema que evidencia la decisión, sistema Grey, que es un marco de valor, no como el que propone el doctor Manuel Espinosa, sino que es este marco o juicio que toman un aspecto importante y no sólo a la efectividad. Los valores y preferencia de las personas, la equidad y los juicios de implementabilidad.

-Se está creando un panel donde también son personas externas que van a participar, y además este mismo sistema de evidencia se está haciendo para la ley nacional del cáncer, justamente con las intervenciones que se quieren colocar, el panel tiene la tarea de tomar las decisiones, para que no sea por parte del ministerio.

Interviene Fernanda. A mí me queda una duda que este sistema, o la comisión de protección financiera que se está planteando está orientada solo al tema de cubrir tratamientos o no, porque si partimos del método Grey hay que tener financiamiento para poder hacer eso, entonces como partir de más atrás como darle financiamiento a la ley, el financiamiento va más otra que para el tratamiento de las cosas.

Interviene Gabriela G, yo desde la ignorancia neta y pura reconozco y vi la presentación de la información Gray, y sólo me surgió una duda, y es que cuando hablamos de enfermedades rara en general hablamos de que existe muy poca evidencia o prácticamente en algunos casos no hay y creo que el desafío es aún mayor, y creo que no tenemos que ver cómo se resuelve. Porque sí queremos fundamentar y entiendo que la metodología influye muchos otros aspectos, no sólo la evidencia clínica, pero tenemos que partir de la base, de que tenemos, no tenemos tanta evidencia en ER-EPOF-EH

Intervención Pamela. Lo tenemos súper claro ya lo visualizamos y efectivamente la metodología lo permite, si tú ves umbrales de decisión, pero tiene que ver también con la incidencia y la prevalencia, la metodología permite bajar en esta jerarquía de estudios, pero no bajar la calidad de la evidencia, sino que disminuir los umbrales de decisión.

Interviene Gerardo, se considerará dentro de la planificación.

-Paralelamente al trabajo o a la discusión respecto está esta materia, algunas organizaciones elaboraron un documento, como una minuta, entre los cuales participó Ximena Romo, Camila Vidal y Verónica Cruchet. En donde hacen las siguientes sugerencias, para bajar los costos de los medicamentos se deben hacer compras al por mayor, negociar con laboratorios internacionales para acceder y generar descuentos en tratamientos biológicos de alto costo, muchos de los medicamentos que usan las enfermedades raras también se usan para enfermedades de mayor prevalencia, como los biológicos y se debe crear un sistema de emergencia para enfermos, que puedan comprar en SENABAST. Eliminar el iva de los medicamentos. Un fondo de emergencia para aquellos que requieren rápido tratamiento para evitar agravarse, y evitar un daño irreversible, que los lleva a quedar con diálisis, discapacidad permanente o la muerte. Y si el tratamiento existe el enfermo debe tener un acceso rápido para mejorar su calidad de vida, y en lo posible llevar una vida normal y rescatarlo de la discapacidad permanente o de la muerte.

-Y ahí hacen una serie de observaciones, hay algunas que no necesariamente están en relación con protección financiera, pero de todas maneras les voy a dar lectura al resto de los contenidos para que tomen conocimiento de lo que ellos plantean.

-Se señala que es importante crear un mecanismo que asegure la equidad en el acceso a medicamentos a todos los enfermos de EPOF-ER-EH. Desarrollar guías clínicas, desarrollar una medicina centrada en el paciente. Las enfermedades raras son muy variadas se debe codificar las enfermedades de su cuidado médico. Exámenes y procedimientos en Fonasa. La creación de un fondo que asegure la cobertura integral que asegure la atención oportuna, que cubran diagnóstico oportuno, tratamiento y seguimiento. Plantean estrategias de diagnóstico y tratamiento para tener un tratamiento precoz y acertado. Exámenes y procedimientos médicos como biopsia, exámenes genéticos en el extranjero según sea necesario para lograr un diagnóstico temprano. Para un diagnóstico temprano es necesario capacitar a los médicos, tratamiento del acceso a los medicamentos que le enfermo requiere visual o biológico para el que haya adherencia al tratamiento y así poder lograr rápido el diagnóstico de la enfermedad y procedimiento medico requerido.

-Alguien tiene alguna consulta

Interviene Gabriela G, sólo preguntar cuando se menciona o se habla el tema de codificación de las enfermedades raras. Eso se refiere a generar como cierre, no me queda claro.

Interviene Gerardo. Estoy tratando de interpretar el documento, pero yo creo que se refiere a la codificación de algún tratamiento específico.

Interviene Fernanda, Es que alguien en los comentarios del documento nos agregó, y otras personas obviamente podrían mejorarse, alguien pidió codificar la enfermedad. Porque muchas no están, y uno ni siquiera las encuentra cuando va a poner el diagnostico, se puede mejorar incluyendo códigos Orphanet, por ejemplo.

Interviene Daisy. Lo que ocurre, por ejemplo que las enfermedades autoinflamatorias no tienen código Fonasa, son más de 80, incluso algunas no se va a saber porque ni siquiera han sido descubiertas, se buscan y no hay nadie que la tenga, en el caso de mi hijo no da con las 80 enfermedades que existen sus síntomas.

-Entonces generas una atención y la debes pagar particular porque no tiene codificación. Lo mismo ocurre con los exámenes genéticos, si te los cobran en euros o en dólares, no hay nada que te los cubra o reembolse. Y por lo general los que superan el millón el millón y medio de pesos tú los pagas en euro, entonces los pagas y nadie te reembolsa.

Interviene Gabriela G. sólo para aclarar lo que se codifica son las prestaciones, no la enfermedad, sino la patología que agrupa como un paquete. Por ejemplo, cirugía de cadera agrupa un paquete de todo lo que significa un paciente con este tema.

Interviene Daisy. Pero cuando tú vas a tomar un exoma este no tiene código.

Interviene Judith. Cuando no tienes código Fonasa, pasan varias cosas, entonces cuando el medico teclea la enfermedad y quiere ingresar a la ficha clínica el diagnóstico no está disponible, entonces tiene que colocar otro o bien uno parecido, pero no coloca el diagnóstico en sí. Lo otro que sucede es que las isapre podrían decir no voy a realizar una cobertura de los exámenes que no tengas una prestación o código Fonasa, podría pasar, pero en la practica el paciente no coloca ese diagnóstico porque no tiene código, no aparece en su ficha clínica. Entonces no lo declaran. Al no declarar obtienen la prestación por otro diagnóstico.

-lo otro al no estar codificado no hay sistema de registro, ósea no existimos no puede haber estadística porque no hay como colocar el nombre real.

Interviene Gerardo, entonces para poder entender, una cosa es que hay prestaciones actualmente que no están codificadas en Fonasa, y por otro lado hay una falta de codificación de la enfermedad misma. ¿Así se llama? O tiene otro nombre.

Interviene Fernanda, si lo coloque en la comisión de registro, por ejemplo, en genética en la universidad de Chile, finalmente el diagnóstico que queda gravado en la ficha, siempre colocamos asesoramiento genético, porque siempre que vamos a buscar algo no está. Pero si uno quisiera rescatar cuantos pacientes hay con tal síndrome no hay forma de saberlo, y eso es porque no están los códigos pertinentes para las enfermedades raras en el registro, porque CIE-10 no está orientado a las Er-Epof-Eh, a pesar que tiene incorporado cosas insólitas. Y eso es una barrera anterior para poder codificar las prestaciones.

Interviene Gabriela, de acuerdo Fernanda, pero creo que corresponde a la otra mesa, por un lado, a registro y por otro a la de asegurarse que en la red asistencial y en la ficha la clínica en general se incorpore, lo que falta en la red se incorpore a alguna nomenclatura.

Interviene Gerardo. Vamos a recoger eso para incorporarlo. Nosotros vamos a seguir trabajando durante la próxima semana para hacerle al igual junto con la otra subcomisión alguna propuesta concreta respecto de protección financiera. Pero si alguien tuviste alguna sugerencia para que la podamos considerar en el trabajo de la subcomisión.

Interviene Gabriela, no podemos olvidar que el Ministerio funciona con presupuesto anual, en el modelo de ley de cáncer si uno quiere hacer un proyecto de más de un año no puede ir como, a menos que ya está funcionando, cuando tú tienes alguna cosa que estén rutina y a más de un año, el ministerio por ley tiene su presupuesto acotado a un año, la ley del cáncer tuvo que salir como ley y el fondo aparte y así todo costó muchísimo por lo mismo porque el presupuesto Fiscal son aprobados por el congreso y tienen un caso acotado.

-Entonces cómo se resuelve eso no sé si con el mismo modelo de ley de cáncer, pero es un desafío.

Interviene Gerardo. Ósea, la ley Ricarte Soto también se estableció el monto del fondo por ley, independientemente de la ley de presupuestos al final la ley de presupuesto cada año va a tener que recurrir al menos se va a tener que contemplar esos recursos para el financiamiento de la Ricarte Soto.

Interviene Gabriela, Eso conllevaría que sea necesario una ley para poder asegurar el presupuesto que vaya más allá del plazo de un año y tenga continuidad en el tiempo.

Interviene Gerardo, les voy a proyectar el informe cómo fue presentado al resto de los participantes, cómo pueden ver hay varias sugerencias, hay algunas más de forma que de fondo. Respecto de las iniciativas al menos.

-Entonces qué es lo que quisiera plantearles, de que nosotros nos podemos dividir la tarea de establecer los indicadores, las acciones vinculadas a cada uno de los objetivos, hay que desarrollar de qué manera vamos a implementar en tres o cuatro pasos cada una de estas iniciativas.

-Hay algunas que están pendientes, como es el caso de las materias que están siendo revisadas por las subcomisiones, que son la comisión de protección financiera de atenciones de salud, el objetivo 5 como también el objetivo 6.

-Pero tenemos otros cuatro objetivos respecto de los cuales sería bueno que alguien se comprometiese a poder desarrollar esa planificación en base a un documento que está arriba de la nube, pero qué necesario empezará a

desarrollar, entonces para que ustedes tengan en consideración cuáles son las materias que tenemos que desarrollar.

-Este yo lo modifiqué y lo presente al resto de los participantes, y los reordené en base a lo que habíamos conversado en realidad volvía a escuchar los audios de las reuniones y de ahí hice una propuesta como de reordenamiento de cada una de las iniciativas.

Interviene Fernanda, yo me comprometo con objetivo 5. Asesoramiento genético.

Interviene Gerardo, entonces nos queda el mejorar y fortalecer la capacidad diagnóstica de EPOF-ER-EH, mejorar la cobertura de screening neonatal y estipular una red de tamizaje, yo creo que el doctor Juan Cabello podría ayudar en el desarrollo de ese objetivo, porque espero en esa materia en la cual él se maneja súper bien. Objetivo número 2.

-Falta solamente el objetivo número 1, sobre todo el ciclo vital, y falta el 3, de tratamiento integral de todo el ciclo vital, de ahí lo que proponemos la conformación de una comisión de expertos para generar guías de manejo específico enfermedades raras o poco frecuentes a nivel nacional, y la homologación del acceso a tratamientos para medicamentos que tengan cobertura financiera para determinar condiciones de salud extendiéndose a toda enfermedad para la cual tenga una eficacia comprobada y considerar las tecnologías farmacológicas que puedan ser opciones terapéuticas como ejemplo cirugía de implante coclear, implante de cadera sten, lentes, ayudas para marcha y otros.

-Judith tu podrás ayudar en esa parte ya que hiciste varios aportes, objetivo 3.

-Y le voy a pedir a la doctora Repetto que nos ayude con objetivo 1, en algo que ella se maneja.

-la idea es que podamos presentar la próxima semana porque sería la última reunión.

Con eso terminamos y nos vemos en un rato más. Cúdense.

El acta de esta reunión debe estar disponible el 22 de abril, previo a la próxima reunión ya citada.

Para hacer Plan se debe requerir evidencia de los pacientes.

Para hacer Plan se debe considerar acceso universal a la salud.

Para hacer Plan se debe proteger la vida de cualquier paciente.

Para hacer Plan aplicar lo aprendido en otras realidades del mundo.

ACTA N. 10

23 de abril de 2021

Inicia Gerardo Bascuñán, Coordinador Comisión Provisión Servicios As., asesor legislativo Senadora Carolina Goic, Saluda e inicia esta reunión contando a los asistentes que, hasta el lunes 26 de abril, se puede entregar información para trabajo de diseño del informe final de la comisión.

Concordar con cada uno de los de los informes, por tanto, está en la última reunión que nos lleva para zanjar temas de fondo.

-Hay dos temas a tratar, protección financiera tema y red de atención de salud para personas con Epof, Er, Eh.

-Queremos partir con tema protección financiera, porque es muy relevante para las organizaciones, donde se han planteado dos miradas distintas en la Subcomisión, damos minutos a debate y poder llegar a puntos determinantes.

-En esa Subcomisión se ha trabajado con Ximena Romo, Verónica Cruchet, Camila Vidal, Manuel Espinoza, temas a tratar como objetivo es crear mecanismo que asegure equidad en el acceso a diagnóstico, y la propuesta de la creación de un fondo que garantice protección financiera para la el acceso oportuno a diagnóstico, tratamiento y seguimiento integral de las Epof, Er, EH.

-Para los representantes de organizaciones de pacientes, es difícil para ellos, a través de este instrumento proponer algo distinto que signifique una priorización, porque es un factor tipo fantasmas, con el cual siempre han tenido que convivir y lo que ellos aspiran es que no falte alguna enfermedad, es el sueño al que apunta y por tanto en una propuesta de plan que provenga de la sociedad civil en la que participen las agrupaciones de pacientes les es complejo bajar de esa vara.

-De esa perspectiva también Manuel Espinoza planteo ciertas preocupaciones, y preocupación de que se repita procesos como la ley Ricarte Soto, que no cumplió con las expectativas que muchos esperaban, y por eso plantea añadir a esta propuesta otro punto, un 4to. Donde se debe especificar que el fondo debe ser suficientemente grande para cubrir a todas las enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas. Si el fondo no lograra cubrir todo, debe incluir un mecanismo de priorización que esté guiado por un marco de valor propuesto por la comunidad, debe dotar a quién lo administra y ejecute de capacidades para implementar un proceso de

negociación y compra estratégica, mejores que las operan hoy en el país y no debe incluir un monto del fondo, como un monto finito, si no que un sistema de evaluación y estimación del fondo basado en elementos de valor sanitario y social y pueda ajustarse al alza en el tiempo.

-Esos son los elementos que se pusieron sobre la mesa, cuál es la postura que han adoptado la mayoría de las organizaciones y de los participantes de esta subcomisión, voy a abrir la palabra para que cada uno pueda hacer algún comentario para zanjar como lo vamos a expresar en el informe final.

Se solicita poner la primera página del informe para compartir en pantalla.

Interviene Gabriela G. Yo estoy totalmente de acuerdo con el objetivo y con la propuesta, lo que siento es que no sé cuál va a ser el diseño del documento que se quede entregar, cuando hablamos de lo social y de lo sanitario, normalmente van separados, no son presupuestos que van juntos, entonces no sé cómo se verá, cómo se puede crear este Fondo Único. Entonces es mi única duda, pero del resto. Estoy todo totalmente de acuerdo. Y que lo social en la educación incluye la integración, incluya todo el resto de lo que hablamos, que no sea solo los sanitarios.

Interviene Gabriela Repetto. No he estado en las Subcomisiones, puedes repetir lo dicho, y lo que dijo Manuel, porque una de las cosas que se pueden hacer para tal vez para conciliar, que efectivamente hayan dos alternativas, una mirada y otra mirada mostrando la diferencia de la primera propuesta.

Interviene Gerardo. La primera propuesta, de Manuel es crear un plan universal de salud, donde uno pueda establecer un plan de criterio basado en un marco de valor determinado. Sin embargo, las organizaciones de paciente en su mayoría optan por la creación de un fondo se garantice la protección financiera específicamente para focalizada estas enfermedades Epof, Er, Eh.

-En su momento Manuel expreso que se mira complicaciones de que vayamos generando distintos fondos para distintas enfermedades, por ejemplo, hay fondo finito para protección financiera, o tratamientos de alto costo, o fondo para cáncer u otra patología, eso es algo que le complica la cobertura.

-Pero la mayoría de los miembros de la lista de la comisión piensan que para ellos es complicado plantear algo como generar una priorización, entonces luego Manuel plantea lo que dice en la segunda lámina, la que estoy proyectando ahora. (Se muestra en pantalla)

-Y en esta idea de plantear la creación de un fondo, y algo que Manuel no comparte totalmente, pero entendiendo de qué es la postura de las personas que viven con una enfermedad, plantea que primero este fondo debe expresar explícitamente que debe ser suficientemente grande para cubrir a todas.

-Y desde ahí dice: dado de que eso es complejo de que llegase a ocurrir, si no se logra cubrir todo debe incluir un mecanismo de priorización que esté guiado por un marco de valor propuesto por la comisión, y desde allí el integra o incorpora los otros elementos propuestos, para proceso de fiscalización en forma estratégica y además no debe existir en un fondo finito, sino que un sistema de evaluación y estimación del pop. Interviene.... Buenos días. Me preocupa eso del mecanismo de priorización porque habría que generar los argumentos suficientes como para decirle a las personas que sean excluyentes por qué que su patología no va a ser cubierta, y si se genera un fondo único como competimos contra otras patologías que si ya han generado conciencia social y nosotros que estamos recién empezando a ser visibilizados. Es un tema complejo considerando que el fondo no es infinito.

Interviene Gerardo. Entonces, yo al menos entiendo de qué, esta parte que es, por ejemplo, la capacidad de implementar un proceso de negociación es algo en composición, es totalmente compatible con lo que han propuesto en las Comisiones. Y que, de hecho, también en parte lo han mencionado, como algo que también se debiese incorporar. Y la generación de algún sistema de evaluación y estimación del fondo basado en elementos de valor sanitario y social y que puede ajustarse al alza en el tiempo creo que tampoco es algo incompatible con lo que proponen la mayoría de las organizaciones.

Interviene ...No sé si podrá el mecanismo de auto sustentabilidad aparte de la transferencia estatal directa. Puede ser una propuesta, pero no sé si puede ser factible.

Interviene Leopoldo. Exponer que como agrupación de pacientes claro que nos conviene más la creación de un fondo, que viene a cubrir las enfermedades raras, enfermedades huérfanas o poco frecuentes y no tendríamos competencia con las otras leyes digamos de los fondos del cáncer, también queremos hacer énfasis que este fondo público privado y lo que nos llamaría la atención, es como se administra el fondo y cómo se le da sustentabilidad en el tiempo para que pueda ir increchendo, y como puedes crear mejores divisas para las futuras prestaciones médicas y tratamientos.

Interviene Gerardo. ¿Alguien más tiene consultas, estamos de acuerdo?

Interviene Gabriela Repetto. Yo estoy de acuerdo que haya cobertura universal, pero con un intertanto de un fondo más específico para Epof, Er y Eh, me falta un poco también, incluso en la segunda lámina, es como el fondo es dinámico y que va cambiando mucho la ciencia la tecnología y todo entonces, no sé si eso, es un sistema de evaluación permanente de resultado y de nuevas incorporaciones. Debiera ser también, yo creo que

una cosa explícita en este ente administrador. Y yo lo digo por experiencia que tuvimos entre el año 2014 y 2017 que muchas de las sociedades médicas revisamos los códigos de Fonasa y en el fondo como no hay un mecanismo de flexibilidad uno veía que históricamente los cambios habían tenido que ver con precisamente lobby y otros. Entonces yo creo que también en este ámbito que hoy hay mucho desarrollo tecnológico y científico y de la participación ciudadana el mecanismo de administración debería incluir un mecanismo de evaluación permanente de nuevas tecnología y resultados, etc.

Interviene Gerardo. Hagan sus comentarios porque luego de la reunión yo voy a editar el documento, escuchando sus comentarios, vuelvo a escuchar el audio. Me parece súper pertinente tu aporte.

Interviene Ximena. Llegue un poquito tarde, leyeron lo que nosotros expusimos, ¿verdad? Porque para las agrupaciones la priorización es la vida, es la urgencia, si hay una persona tal como está ocurriendo ahora en la ley Ricarte Soto, que hay que esperar ingresar, la gente se está muriendo a pesar de que tiene algún tratamiento, no tan extenso, más tiempo acotado, la gente no ingresa y está muriendo. Entonces para nosotros lo más importante dar el medicamento para evitar una discapacidad permanente y dar el medicamento para las enfermedades que producen la muerte, por ejemplo, una persona que esta grave, no riesgo vital, porque nos ocurrió como organización que el medicamento llego tarde, cuando llegó el medicamento la persona estaba con septicemia ya era imposible ponérselo. Entonces tiene que ser antes que la persona este grave, un paciente que no tiene medicamentos darle medicamento que corresponde eso son las cosas más importantes para nosotros como prioridad, o sea, una priorización sería esa para nosotros. Otra sugerencia es eliminar el iva de medicamentos, no es una ocurrencia nuestra, sino que está viene de antes, eliminar iva de medicamento, compra de medicamentos en el extranjero porque sale más económico que comprar aquí en Chile porque se porque son caros acá, esas serían las dos sugerencias principales.

Interviene...Gerardo mira lo que pasa es que ese informe que habla Ximena, no lo mostraste, solo se mostró este informe Interviene Girado. Es que el informe plantea la creación de un fondo que garantice la protección financiera y acceso oportuno, y luego enumera todos los elementos que deben tenerse claro, pero el grueso de la propuesta es la creación de un fondo. Una es la propuesta de las organizaciones y otra la del doctor Espinoza, cada una muy diferente.

-Bueno, entiendo de que ya llegamos a un acuerdo sobre esto, entonces lo vamos a expresar como se señala en la propuesta, y a eso le vamos a añadir lo que ha señalado la doctora Repetto.

Interviene Carmen. Instaurar terapias para la discapacidad en el mundo de las enfermedades poco frecuentes necesita un estudio con suficiente trayectoria, y como lograr generar estos protocolos, guías y estudiar cada una, y para tener esta evidencia toma un tiempo.

Entonces, lo veo como un poco complejo, como se puede optimizar esto a lo largo del fondo para poder generar ese mecanismo de priorización y equitativo. Porque igual va a tomar un tiempo estudiar cada uno de los tratamientos y otros. ¿Se comprende lo que digo?

Interviene Ximena. Carmen acuérdate que era la decisión del médico, el médico dice esta persona necesita medicamento ahora porque si se le da en un mes más va a tener una discapacidad irreversible, o sencillamente se va a morir, esa es nuestra prioridad. Ahora también lo propusimos que se tome en consideración la evidencia científica extranjera, porque existe mucha evidencia y acá al presentar estas evidencias se objetaron.

Interviene Carmen. Entonces debería existir una comisión aparte que pudiera validar esto, que pudiera dar ese tema de la instauración de tratamientos, porque como no existen guías clínicas para que las personas puedan acceder a tratamientos en forma oportuna.

Interviene Ximena. ¿Bueno es la decisión del médico, el decide lo tiene que dar? La urgencia la determina el estado de salud de la persona, esa es una priorización y es lo que propusimos el año 2015, cuando Robinson era presidente, se propuso al ministerio.

Interviene Carmen. Pero entonces en esta propuesta se debe generar la creación de una comisión que evalué eso, que pueda ordenar el tema. Para que todos podamos acceder.

Interviene Ximena. El medico es quien debe conocer, porque quizás los médicos en la comisión no van a conocer de la enfermedad, como nos pasa en la Compin. Que no pase como en otras instancias, que no conocen la enfermedad, que rechazan las licencias médicas, habría que buscar médicos que conocieran tantas enfermedades, imagínate 7000 enfermedades raras. Por eso la idea es que el médico tratante decide, y a lo mejor el médico tratante pregunte a una comisión de esta especialidad, pero para todas difícil. Pero que lo vea alguien más especialista en el tema a tratar. Que evalúen al paciente médicos elegidos por paciente. Muchas veces el ministerio no tiene idea que médicos tratan la enfermedad, ahora nos pasó con la vacuna. Porque no está vacunado, porque está recién puesto un medicamento y hay que esperar lo que se dice internacionalmente y esa información no la tiene el MINSAL.

Interviene Carmen. Por eso es importante la equidad en el acceso al tratamiento.

Interviene Pamela. Solo para decir que en la ley Ricarte existe un comité pequeño tiene un comité pequeñito que son los que son expertos patología porque yo entiendo que evalúa y va viendo la severidad del caso de esa patología, que son raras, pero de alto costo. Estoy de acuerdo con plantear una priorización que sea más específica para la enfermedad rara. Pero si, no es que el médico falte la información, pero hay algunos criterios, por ejemplo, para que sea refractaria, que muchos médicos tratantes de la parte privada, por ejemplo, pueden decirte que ya pasó todo eso para que pueda acceder el medicamento de alto costo y a lo mejor todavía no es refractaria. Y al acceder al medicamento de alto costo ocupa una parte del fondo y le quita la opción a otra persona que si es realmente refractaria. Entonces hay que tener mucho cuidado para ver el tema priorización, que en el caso de Epof, Er, Eh es más particular porque no existen protocolos o resguardos específicos. Que existan protocolos o guías clínicas para el manejo, no es descabellado, que exista una evidencia científica, no es que no nos permitan hacer un protocolo de manejo, se puede hacer que existan documentos, existen protocolos en algunos casos para dar medicamento antes de tener protocolo, por ejemplo, para hacer resguardos o guías de manejo.

Interviene Ximena. Pamela, como vasculitis presentamos evidencia internacional y no se ha llamado jamás a ningún médico especialista, ni se ha tampoco en consideración, entonces yo no sé cómo se prioriza. Y por otro lado la gente de isapre si puede costear medicamento, hablamos de sistema público el que no puede comprar ese medicamento porque no tiene ingreso familiar, ese es el que nos preocupa.

Interviene Judith. Sí, estoy de acuerdo con ambas, estoy de acuerdo con Pamela que no solo el medico es quien decida, porque podría el médico también estar tomando un estudio una recomendación que no fuera segura para el paciente, por eso siento que no solamente él puede tener la última palabra, por otra parte, creo que volver a una comisión por enfermedad es volver a una ley Ricarte soto donde solamente las comisiones de las enfermedades que estén hechas van a tener cobertura, que es lo que sucede hoy. Y quedan afuera las otras enfermedades en la medida que no se puede hacer la comisión para la enfermedad, creo que la propuesta critica que debe ser una comisión única con evidencia científica que la estudie. Pero que invite a asesores que fueran especialistas de cada enfermedad porque si vamos a hacer 7000 a 5000 Er, demora muchísimo el proceso y en la medida que este conformada esa comisión para x enfermedad tendría cobertura, entonces las necesidades de los pacientes son muchas, para no dar la priorización a una u otra enfermedad creo debe ser una comisión única, que se invite a asesores ya sean nacionales o internacionales de que tengan experiencia en esta enfermedad.

Interviene Ximena. Judith eso lo presentamos. Sobre todo, con casos de enfermedades ultrararas, a lo mejor va a ser un caso en el mundo entonces sería bueno para evaluar, una enfermedad, o un niño y a lo mejor si no hubiera habido acá una resolución para tratamiento o como tratarlo, que medicamentos dar, hay que tener contacto con médicos internacionales, entonces sería bueno mejor mostrar el informe donde ya está estipulado. Interviene Judith. No lo he visto, la idea es que se puedan separar las enfermedades por grupo, pero creo que debe ser trabajo de la comisión única, y que llame a un grupo asesores por materia, hay enfermedades raras de distintos tipos no solo genéticas. Para dar cubrimiento a distintos tipos de enfermedades, hay hasta ópticas que no son genéticas.

Interviene Gerardo. ¿Entonces qué es lo que vamos a proponer respecto de la evaluación de lo de los tratamientos, una comisión? ¿Muchas comisiones? ¿Subcomisiones?

Interviene Ximena. Yo creo que nosotros decir hoy donde hay muy pocas agrupaciones va a ser difícil decidir. Interviene Gerardo. Entonces mejor redactarlo en término amplio como criterio participativo o algo así.

Interviene Ximena. Nuestra posición es esa. Llamar a evaluar, si tu médico dice necesita tal medicamento porque el daño es irreparable, que tenga secuelas, discapacidad, quizás trasplante, que lo evalué un médico para el diagnóstico que conozcan bien esta patología y espero que eso sea tratado. Yo creo que eso tiene que ser tratado paciente por paciente y con los médicos que saben tratar bien la enfermedad, y si es necesario recurrir a instancias internacionales que se recurran, lo que se quiere es salvar la vida del paciente, entregar tratamiento en el caso que tenga solución. Hay instancias con telemedicina para dar solución y contacto.

Interviene Gabriela Repetto, Yo creo que debe haber dos niveles de comisiones, una comisión rectora a nivel general, compra, control de calidad, para proceso completo. Y otra comisión con experto para situaciones específicas, pero me cuesta imaginar que una sola comisión puede barajar niveles macro y pero deben estar súper conectadas, para tomar decisiones coherentes. Esto no debe caer en manos de un solo médico, por experiencia, deben ser un apoyo colectivo, tanto para generar guías como para situaciones eventuales donde hay menos información.

Interviene Judith. La decisión no puede ser tomada solo por el médico tratante, incluso ha pasado que un médico diagnóstica una enfermedad, y luego del examen genético se dieron cuenta de la realidad de diagnóstico y tratamiento. Debe existir un diagnóstico acertado, para un tratamiento acertado.

Interviene Gerardo. ¿Lo tomamos como un acuerdo?

Interviene Leopoldo. Puedo opinar. Por eso siempre en Fecher hemos tratado el tema de instituto de enfermedades raras o el nombre adecuado, estamos de acuerdo con la red, pero nos complica quién va a hacer la cabeza de esta red, una oficina que la genere el ministerio de salud, o el Instituto Nacional de Tecnología funciona súper bien, y como agrupación de pacientes queremos saber quién será que articule el nivel de

desarrollo a nivel nacional, indistinto el nombre, donde se construyan todas las informaciones, quien articule a nivel nacional todo, que lleve la bandera y pueda apelar lo que se habla en todas las subcomisiones. Interviene Gerardo, avancemos en el otro punto, la creación de una red de atención, hay algún representante de la subcomisión.

Interviene Ximena, como secretaria de la subcomisión, se habla de instituto de enfermedades raras, pero como dije va tomar mucho tiempo, va a tomar muchos años, nosotros necesitamos ahora soluciones por el tiempo, sería ideal, pero con pequeños institutos en distintas partes del país. Pero eso toma tiempo y se pide una solución ahora y un largo plazo. La propuesta un fondo de emergencia para dar tratamiento que necesita la persona y lo otro a largo plazo el instituto de enfermedades raras.

Interviene Gerardo. No claro, si sino no son incompatibles entiendo yo para poder avanzar en 30 minutos tenemos que ver el tema de la red de atención de personas con enfermedad rara.

Interviene Judith, nos juntamos el miércoles y quiero presentar lo efectuado, como objetivos de la red. Objetivo 6. Dentro de lo conversado hicimos un cambio separando para hacer unos más. Primero la creación de la red, definiendo por quien estaría conformada, incluyendo la mayor cantidad de agentes, personas y entidades, considerando que cada una de ellas jugaría un rol importante en esta red.

Luego 6.2, sería la visualización de la red, a través de esta incorporación a Orphanet. Ya que esta permite tener acceso a su página tanto a pacientes como organizaciones. Así poder tener acceso a todo lo que se está realizando e incluso hace los link a las páginas de cada uno.

Luego el punto 6.3, es generar células dentro de la iniciativa de hospital digital, estas células serian una tele comité de ER, Epof, Eh, la célula de epidemiología, la célula perinatal y todas estas estarían juntas en la iniciativa de hospital digital.

Luego el 6.4, el establecimiento de flujogramas de referencia y contra referencia a policlínico y diagnóstico, desde otras especialidades o atención de primaria, desde el servicio de salud.

El punto 6,5, sería la conformación de tele comités para el abordaje de diagnóstico, para asesoramiento genético.

Resumimos cuáles son los objetivos de esta red, como se estaría conformando, y como se organiza esta integración de distintos agentes a la red.

Interviene Gabriela Repetto. Pregunta, yo me vos a inscribir a esta subcomisión, no alcanzo a llegar a las reuniones, me parece que esto está enfocado en diagnóstico y asesoramiento pero no sé si aparece en otros todo lo que tiene que ver con tratamiento.

Interviene Judith, El tratamiento se aborda en objetivo 3, donde también se hizo, el abordaje de la que está en la conformación de las células, en hospital digital.

Interviene Gabriela Repetto. Yo pondría en 6.4, red de diagnóstico y tratamiento. Y en 6,5 también.

Interviene Judith, ya se colocó si, estos cinco objetivos en la página del documento de la vamos a tener para el lunes. Faltaría terminar indicadores. Les compartí un documento que hizo Denis, ella estudia sociología y nos explicó cómo era la forma de redactar los indicadores.

Interviene Gerardo, tengo que tener el lunes todos los objetivos e iniciativas, por lo menos Para poder cambiar en correo el documento. Y porque hay que pasarlo a diseñador.

-Vamos a revisar una vez que me llegue el lunes todos los informes, vamos a volver a revisar en los indicadores y yo creo que nos podemos reunión con algún señor o alguien que tenga experiencia en esta iniciativa. Cómo generar el indicador de la creación de una ley, como está o no está, pero hay otras iniciativas en las que sí, claro, si vale la pena hacer una reformulación de la propuesta que habían hecho.

-Dejo abierta la palabra para algún comentario.

Interviene Carmen. ¿También incluye a las fuerzas armadas, cuando dice público y privado?

lo digo porque en el caso, por ejemplo, del cáncer, no pueden atenderse por la red pública,

Interviene Gerardo, es publico las fuerzas armadas. Voy a compartir documento que elaboro Ximena junto con Verónica y con otras organizaciones.

-Lo único que nos queda por pasar. Ir al punto 1. Voy a proyectar documento.

Punto 1.1, entiendo de que fue reformulado en función de lo que trabajaron desde lo que trabajo la subcomisión, la articulación de centros de salud, laboratorios nacionales y extranjeros, centros académicos o de investigaciones, que genera una red que permita a exámenes, considerando variables económicas y geográficas.

Interviene Judith, esa iniciativa está más ligada a la red, esto está integrado en objetivo 6.

Interviene Gerardo, luego se propone un nuevo 1.1, que señala priorizar la atención médica de todos los especialistas necesarios, en la confirmación diagnóstica ante sospecha de enfermedad rara, poco frecuente, huérfana.

-Judith quieres agregar algo. Interviene Judith, sí que las otras iniciativas no abordaban la atención médica por eso que considere apropiado retirarlo.

Interviene Fernanda. Ese es casi igual que el punto 4.4, es generar disponibilidad para atención de diagnóstico de Er. Interviene Gerardo. Lo revisamos y sería más pertinente erradicarlo a diagnóstico.

Interviene Fernanda. Punto 4.4. Seguimiento y rehabilitación, y van un poco de la mano. Y dice mecanismos para asegurar horas de policlínica especialidades anexas para seguimiento de personas con ER, EPOF, EH, es como lo mismo, pero aquí en diagnóstico.

En el fondo también como en los indicadores y las metas hacerlas parecido, también porque sería más o menos lo mismo.

Interviene Gerardo. Luego, entonces lo dejamos como ésta.

En el 1.3, dice establecimiento de laboratorios como centros de referencia nacional para el diagnóstico de enfermedades raras enfermedades, poco frecuentes y enfermedades huérfanas, considerar hospitales que ya están atendiendo a epof, er, eh, como centros de referencia. Y ahí Gabriela señala que aquí hay dos áreas atención en clínica y centros de referencia, laboratorios y diagnóstico.

Interviene Carmen, pregunta en el punto anterior, donde dice priorizar la atención médica, de los especialistas necesarios en la confirmación ante la sospecha, priorizar supongo que tiene plazo tiene como para generar un indicador, ¿verdad? Lo que pasa es que en este caso sería bueno la notificación obligatoria, una notificación, una base de datos que diga en tal fecha al médico notifico la sospecha de. Hacer un registro de enfermedades raras memoria de diagnóstico.

Interviene Judith. Ósea hacer un registro de enfermedades raras memoria de diagnóstico. Información al Registro Nacional.

Interviene Gabriela G. se podría colocar en la parte de referencia y contra referencia, ahí lo podríamos incluir como indicador y meta.

Interviene Fernanda. Yo en el punto 4, lo planteo como primero establecer o hacer un estudio de brechas, o cuántas horas serían necesarias para el diagnóstico o para el seguimiento de las enfermedades raras, y la meta el cumplimiento de eso, a modo de entregar una garantía de cuanto se va a demorar el paciente en su atención. Reformular punto.

Interviene Gerardo. Respecto del 1.3 lo de considerar hospitales que ya están atendiendo, no va más bien en el punto 1.1, dejarlo ahí? En la articulación de los establecimientos de laboratorio. Yo me refería al agregado, entiendo de qué elementos de laboratorio puede tener un perfil distinto, pero hospitales como centros de referencia, lo sacamos.

En el 1.9, incorporación de sistemas de registro en sistemas de salud públicos y privados, ficha clínica electrónica y diagnóstico de Er, Epof, Eh. Con código. Y ahí Judith plantea algo que explicara.

Interviene Judith. Hay muchas que a pesar de tener código CIE no tiene código cuando el médico los diagnostica, entonces es que es lo que pasa con esto es que no se vea la ficha clínica, entonces estamos con mi caso. Esto no permite tener una buena ficha clínica. Interviene Gerardo. Luego se añade un punto 10, incorporar herramientas computacionales de asistencia, el diagnóstico en la ficha clínica electrónica y que facilite la búsqueda al doctor.

Interviene Gabriela G. Yo creo que ahí si nosotros pusimos en algún minuto y lo conversamos con el doctor caballo, el tema de tener el apoyo del hospital digital y en el fondo se pueda más que las herramientas computacionales porque va a ser difícil que el doctor con un paciente encima se ponga a buscar otra cosa, cómo buscar quién lo puede ayudar. Si puede ser si existe un sistema de referencia y contra referencia con las células del hospital y tal que hay, ya llegamos a eso, no, pero qué cenamos varias que se pueden crear y otras que se pueden crear podría ser un gran soporte para los médicos centrales y el centro herramienta no va a solucionar el problema.

Interviene Gabriela Repetto. Un comentario que no está haciendo la búsqueda, pero lo que sucede a veces ni siquiera hay el reconocimiento de que esto puede ser una epof, er, eh, existe un mecanismo por los cuales se pueden generar alerta en base de los tipos que fueron incorporados, a todos los médicos de Chile para que piensen alguna vez una enfermedad poco frecuente eso no va a suceder en su cabeza, no tenemos que hacerle eso los textos más fácil mecanismos que generan alerta para después, como dices tú derivar o derivar y todo. La propuesta es generar mecanismos de alerta para poder derivar o contra derivar.

Gabriela Repetto

Interviene Judith. ¿Una consulta cuando se tienen como la sospecha clínica, existe algún sistema de alerta?

Interviene Gabriela Repetto, sistema de alerta no podría un médico colocar un código de sospecha de enfermedad rara, que permite decir en sospecha de enfermedad rara. Las dos entradas pueden ser por iniciativa de un profesional o por la gente que no tiene idea de una ER y hace saltar la posibilidad de un código que lance la alarma. Yo voy a poner un código de sospecha de enfermedad.

Interviene Gabriela G. Incorporar un algoritmo que permita identificar o correlacionar signos, tipo alarma que cuente una enfermedad rara.

Interviene ..., quiero agregar un comentario de lo que están conversando, lo de los códigos de diagnóstico en el hospital anterior donde yo trabajaba, aparte de la pestaña de CIE existía otra donde uno podía integrar aparte otra epof, yo creo que sería un gran aporte para los pacientes, al ingresar a la Unidad de Oncología los pacientes generan una encuesta, le preguntan un par de cosas familiares y eso genera una alarma a los centros, y genera derivar a unidades especiales, creo que tiene un nombre. Como ayuda el médico.

Interviene Gerardo. Luego el punto 2.2, creación de una Comisión Nacional y ahí alguien agrega de Er, Eh, Epof, y de trastornos del metabolismo, que evalué permanentemente nuevas condiciones hacer incorporar en los resultados de aquellas que han sido incorporadas, así como optimizar de forma continua su funcionamiento.

-ahí hay una propuesta de Rosa Pardo, a lo cual el doctor Cabello señala que este punto referido a pesquisa neonatal, por eso la referencia solo ha errores innatos del metabolismo. Creo que eso es correcto, ¿no?

Interviene Fernanda. Si yo estoy de acuerdo, porque por ejemplo en el punto 2.5, ahí es como orientado a enfermedades raras en general, pero el del tamizaje neonatal es de enfermedades metabólicas.

Interviene Gerardo. Respecto del 2.2% podríamos agregar que exista un comité de ética en la toma de decisiones de información de nuevas patologías.

¿Quiere añadir algo Fernanda?

Interviene Fernanda. No el doctor Cabello respondió.

Interviene Juan Cabello. Tener claro el punto 2.1, que esto solo se refiere a pesquisa neonatal. Por eso el concepto de comisión nacional de pesquisa neonatal es el aspecto ético. Es como detallar el aspecto económico, de costo beneficio, que deben ser incorporados a evaluar una epof neonatal. Debe incorporar nuevas patologías.

Interviene Gerardo. Luego en el punto 2.4, incorporación de especialistas en proceso neonatal y toma de decisiones. Tales como genetistas clínicos.

Interviene Juan Cabello. Vuelvo a insistir en el punto anterior. Esos puntos no deberían ir en punto 2, deberían estar aparte. Hay distintos tamizajes, punto 2.5, 2.6 y 2.7

deberían ser parte de otro objetivo. No están necesariamente relacionados con el área prenatal. Se propone separar todo el punto de medicina prenatal de tamizaje.

Interviene Gabriela G. ¿Entiendo que estamos proponiendo crear un objetivo de Medicina prenatal y separado el tamizaje? Pregunta doctores, no sé si hay experiencias en otros países que pudiéramos tomar como ¿referencia?

Interviene Fernanda, dejar en punto 2, el 2,1 y 2,2.

-después respecto a lo perinatal iría el 2.3. Y el 2.4 y también hablamos de lo perinatal en otro de los objetivos, tal vez buscar este otro objetivo, y dejar todos juntos como un objetivo perinatal. Y después aparte vendría siendo lo del 2.5, que es programa de tamizaje pero que es como en pacientes que están en uci, que eso no sé si tiene que ir completamente aparte. Y en el 2.6, lo tratamos también como que está aquí como medio volando.

-Y por último el 2.7 cuando estaba haciendo lo de las iniciativas ahí corregí en el otro documento que podría decir creación un programa de pesquisa y prevención de factores de riesgo asociados a epof, er, eh. Como iniciativa, cómo crear normativas o recomendaciones o capacitaciones en relaciona un documento elaborado por un comité de pesquisas y prevención de factores de riesgo laborales asociados a epof, er, eh.

Interviene Gabriela Repetto. Si coincido con esos dos primeros yo creo que tal 2.5 y 2.6 son más diagnóstico de laboratorio, y talvez hacer un objetivo aparte que tenga que ver con cosas preventivas globalmente a lo largo del ciclo vital.

Interviene Gerardo. Estamos bien pasados, pero antes quisiera ver de los objetivos 5, que es lo que vamos a dejar y que vamos a mantener. La creación que garantice protección financiera...lo adaptamos a lo anteriormente conversamos.

-El Fortalecimiento de la ley Ricarte Soto acelerando el proceso de análisis de pertinencia y cuántos exámenes de alto costo, adecuando plazos de respuesta desde ingreso de solicitudes. Dejo abierta la palabra para ver si esto lo eliminamos o lo mantenemos.

Interviene Gabriela G. Gerardo solo un comentario, que poner ahí acceso a diagnóstico, pruebas genéticas, incluyendo soluciones terapéuticas y medicamento biológico, porque si no sabemos lo que puede venir más adelante, que soluciones tecnológicas se pueden ofrecer y no cerramos solo los medicamentos biológicos. No dejarlo tan encasillado.

Interviene Gerardo. ¿Entonces el 5 2? lo dejamos? SI

-El 5.3, generación sistematización y difusión de información y revisión de patologías incluidas en canastas Ges y no Ges y mapas de redes para coberturas para patologías Ges y no Ges. No hay cambios.

-Luego 5.4 elaboración de propuestas para mejorar gestión de patologías en la red se tratan la relación de la ley cambiar el verbo rector 1

-El 5.6 debiera estar incorporado a la creación de algún tema de protección.

Entonces nos queda, les quiero pedir ayuda con la edición de objetivos e iniciativas.

Fernanda y Judith, me pueden ayudar ya que están más familiarizadas con los objetivos del documento y lo entiende de mejor manera.

Interviene Gabriela G. me encantaría ayudar, pero me declaro incompetente con el Google Drive.

Interviene Judith, Podría hacer algunos puntos.
 Interviene Esteban, me pongo a disposición con la orientación adecuada.
 Indicadores de tratamientos, más indicadores de la red.
 Interviene Gerardo, le pido a Leopoldo que me envíe una propuesta, redacción, sobre fundamentación de la creación de un instituto nacional de ER, el estado, revisamos y martes dejamos todo listo.
 Interviene Gabriela Repetto tremendo avance de todo el grupo.
 Documento carpeta de informes preliminares, link será enviado por correo Gerardo Bascuñán termina la reunión, agradeciendo a todos por su asistencia.
 Para hacer Plan se debe requerir evidencia de los pacientes.
 Para hacer Plan se debe considerar acceso universal a la salud.
 Para hacer Plan se debe proteger la vida de cualquier paciente.
 Para hacer Plan aplicar lo aprendido en otras realidades del mundo.

ACTA N. 11

27 de abril de 2021

Presentación Plan nacional EPOF

11ava reunión de proceso de participación ciudadana para la elaboración de una propuesta de Plan Nacional sobre Enfermedades Poco Frecuentes.

1.- Gerardo Bustamante, asesor de Sra. Carolina Goic, da la bienvenida.
 Se realiza resumen de la reunión anterior de proceso de participación ciudadana para la elaboración de una propuesta de Plan Nacional sobre Enfermedades Poco Frecuentes.

- Gerardo da las gracias por la participación, y da cuenta de la reunión de secretarios de las comisiones y acuerdos tomados.
- En reunión de secretarios, se presenta equipo de diseño para presentar el día viernes 30 de abril el informe final de Plan nacional de EPOF.
- Se solicita nos saquemos foto del grupo presente para generar un video de presentación de los involucrados en este tiempo en este plan, dando énfasis a la colaboración en conjunto durante todo este tiempo.
- Se realizará un video de la Ruta diagnóstica por el equipo experto.

-Nuestro lema “Juntos desarrollamos este plan de enfermedades raras huérfanas o poco frecuentes.”

- En cuanto al trabajo de la comisión, por parte de la subcomisión de protección de financiamiento, se incorpora en informe el siguiente párrafo “Asimismo para dar una solución a la fecha de cobertura en tratamiento existente, un sistema protección financiera debe contemplar el acceso a medicamentos concluyendo dentro de estos medicamentos biológicos relevantes de los primeros síntomas además de los equipos multidisciplinarios, según corresponda, el seguimiento es uno de los elementos que la cobertura del sistema de salud debe contemplar controles periódicos de las personas”. Preocupación que me enviaron, yo lo copié y lo pegué en este capítulo de garantía.
- Voy a subir los cambios una vez que terminemos esta reunión para que le den una última revisada, quedando recogida la inquietud que me expresaron varios de los autores de ese documento.

El trabajo de hoy será afinar los detalles de las siguientes iniciativas:

- 2.2,- protección, arreglo de punto diagnóstico. Se arreglan párrafos y se deriva a la comisión correspondiente uno de ellos. Agregar en ese párrafo “garantías de acceso”.
- Objetivo número 1, se deben ordenar los subjetivos.

- 1.2. la incorporación de Orphanet, cambiar palabra por “visualización”.
- 1.5. Agregar a 1.3 como seguimiento.
- 1.3. Cambiar palabra “célula”
- 1.5. Comité en red privada de salud y en la célula. Habilitación de célula con otro prestador. Cambiar “mediante la generación de una célula...”
- 1.4. Cambiar la palabra referida a salud, por “Red total”.
- 2.3. Diagnóstico para todos. Falta indicadores y metas.
- 2.6. Cambiar palabra, creación programa “Diagnostico”
- 2.8. Especialista, en vez de tamizaje “incorporación de materno fetal”
- 2.9. ¿Porque cáncer? Porque existen cáncer desconocidos.

Mejor sacar esta iniciativa de este objetivo ya que es muy específica.

- puntos 2.7/ 2.8/ 2.9 son muy específicos, se consideran como objetivos específicos para alguna enfermedad genética, y siempre hemos hablado que es para cualquier ER-EPOF-EH.
- Agregar como apellido...prenatal, neurológico, pulmonar, etc.

- cambiar esos tres objetivos a Objetivo general número 3.
- 5.6. Entregar facultades cambiar a comisión de fiscalía.

Falta meta, fecha, influencias, en objetivo 2.11 y 2.1, incorporación de tecnologías y otorgar garantías de acceso a lista de espera, respectivamente.

¿Por qué? se habla aun de Fonasa, isapre...hay que cambiar por palabra Programa de salud, para incorporar a cualquier paciente independiente de su prestador.

- ¿Cómo está funcionando operativamente la comisión de regulación y fiscalización?

-Se aclara que cada uno de los informes, de todas las comisiones estuvieron durante la semana para todos, para que pudiesen enviar sus comentarios finales.

-Invito a que después de la reunión, le pueden dar una última revisada, o al final de la reunión. Pero la idea es que hoy estaremos con esta redacción.

Para hacer Plan se debe requerir evidencia de los pacientes.

Para hacer Plan se debe considerar acceso universal a la salud.

Para hacer Plan se debe proteger la vida de cualquier paciente.

Para hacer Plan aplicar lo aprendido en otras realidades del mundo.

BIBLIOGRAFÍA

- Angelis, A., Tordrup, D., Kanavos, P., 2015. Socio-economic burden of rare diseases: A systematic review of cost of illness evidence. *Health Policy* 119, 964–979. <https://doi.org/10.1016/j.healthpol.2014.12.016>
- APEC, 2019. Plan de acción sobre enfermedades raras de APEC 1–58.
- Boulanger, V., Schlemmer, M., Rossov, S., Seebald, A., Gavin, P., 2020. Establishing Patient Registries for Rare Diseases: Rationale and Challenges. *Pharmaceutical Medicine* 34, 185–190. <https://doi.org/10.1007/s40290-020-00332-1>
- Charlotte Rodwell (2015), Rare disease policies to improve care for patients in Europe. <https://doi.org/10.1016/j.bbadis.2015.02.008>
- Chiu, A.T.G., Chung, C.C.Y., Wong, W.H.S., Lee, S.L., Chung, B.H.Y., 2018. Healthcare burden of rare diseases in Hong Kong - Adopting ORPHAcodes in ICD-10 based healthcare administrative datasets. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 13, 1–8. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0892-5>
- Derayah, S., Kazemi, A., Rabiei, R., Hosseini, A., Moghaddasi, H., 2018. National information system for rare diseases with an approach to data architecture: A systematic review. *Intractable and Rare Diseases Research* 7, 156–163. <https://doi.org/10.5582/irdr.2018.01065>
- Dharssi, S., Wong-Rieger, D., Harold, M., Terry, S., 2017. Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 12, 1–13. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0618-0>.
- DOF - Diario Oficial de la Federación de México, 2021 [online] Disponible en: https://www.dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5231484&fecha=30/01/2012 [Visto 1 Abril 2021].
- Encina, G., Castillo-Laborde, C., Lecaros, J.A., Dubois-Camacho, K., Calderón, J.F., Aguilera, X., Klein, A.D., Repetto, G.M., 2019. Rare diseases in Chile: Challenges and recommendations in universal health coverage context. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 14, 1–8. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1261-8>
- EURORDIS, 2017. Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community, A Rare Barometer survey.
- EUROPLAN. Recommendations For the development of national plans for rare diseases Guidance document, 2010.
- FADEPOF | Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes. 2021 [online] Disponible en: https://fadepof.org.ar/info_epof [Visto 9 Abril 2021].
- Gammie, T., Lu, C.Y., Ud-Din Babar, Z., 2015. Access to orphan drugs: A comprehensive review of legislations, regulations and policies in 35 countries. *PLoS ONE* 10, 1–24. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0140002>
- Global Genes. 2021. RARE Facts - Global Genes. [online] Disponible en: <https://globalgenes.org/rare-facts/> [Visto 31 Marzo 2021].
- Kaufmann, P., Pariser, A.R., Austin, C., 2018. From scientific discovery to treatments for rare diseases - The view from the National Center for Advancing Translational Sciences - Office of Rare Diseases Research. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 13, 1–8. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0936-x>
- Kole, A., Hedley, V., 2021. Recommendations From the Rare 2030 Foresight Study.
- Landais, P., Messiaen, C., Rath, A., Le Mignot, L., Dufour, E., Ben Said, M., Jais, J.P., Toubiana, L., Baujat, G., Bourdon-Lanoy, E., Gérard-Blanluet, M., Bodemer, C., Salomon, R., Aymé, S., Le Merrer, M., Verloes, A., 2010. CEMARA an information system for rare diseases. *Studies in Health Technology and Informatics* 160, 481–485. <https://doi.org/10.3233/978-1-60750-588-4-481>
- Khosla, N., Valdez, R., 2018. A compilation of national plans, policies and government actions for rare diseases in 23 countries. *Intractable and Rare Diseases Research* 7, 213–222. <https://doi.org/10.5582/irdr.2018.01085>
- Limb, L., Nutt, S., Sen, A., 2010. Experiences of rare diseases: An insight from patients and families 1–37.

- Luz, Geisa dos Santos; Silva, Mara Regina Santos da e DEMONTIGNY, Francine. Rare diseases: diagnostic and therapeutic journey of the families of affected people. *Acta paul. enferm.* [online]. 2015, vol.28, n.5 [citado 2021-04-29], pp.395-400. Disponible en: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-21002015000500395&lng=pt&nrm=iso>. ISSN 1982-0194. <https://doi.org/10.1590/1982-0194201500067>.
- Ministerio de Salud, 2018. Informe de implementación estrategia de redes integradas de Servicios de Salud (RISS) en el Sistema Público de Salud periodo 2014-2017. <https://www.minsal.cl/wp-content/uploads/2018/03/Informe-de-implementaci%C3%B3n-estrategia-RISS.pdf>.
- Ministry for Solidarity and Health, 2018. French National Plan for Rare Diseases 2018-2022 16–17.
- Moran, M., 2021. Alianzas, Objetivo 17: Revitalizar la Alianza Mundial para el Desarrollo Sostenible. [online] Desarrollo Sostenible. Disponible en: <https://www.un.org/sustainabledevelopment/es/globalpartnerships/> [Visto 26 Abril 2021].
- Slade, A., Isa, F., Kyte, D., Pankhurst, T., Kerecuk, L., Ferguson, J., Lipkin, G., Calvert, M., 2018. Patient reported outcome measures in rare diseases: A narrative review. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 13, 1–9. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0810-x>
- Trevor Richter et al. (2015). Rare Disease Terminology and Definitions—A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. <https://doi.org/10.1016/j.jval.2015.05.008>
- United Nations, 2019. Political declaration of the high-level meeting on universal health coverage Universal: Universal health coverage: moving together to build a healthier world, United Nations, General Assembly. <https://doi.org/10.1017/S0020818300007827>