

## **Declaración del Congreso de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes y Huérfanas de Chile**

Los asistentes del Congreso de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes y Huérfanas de Chile, reunidos en Santiago de Chile, en el día de hoy, quince de noviembre de dos mil veinticuatro, considerando la necesidad de ejecutar acciones urgentes por parte de todos los agentes involucrados en proteger y resguardar los derechos de las personas que viven con una enfermedad rara, huérfana o poco frecuente (ERPOH), declaramos lo siguiente:

I. Reafirmamos el derecho de todo ser humano, sin distinción de ningún tipo, al disfrute del más alto nivel posible de salud física y mental, y a un nivel de vida adecuado para la salud y el bienestar de cada persona y de su familia, procurando que el Estado entregue acceso a los servicios de diagnóstico y de tratamiento a todos por igual, salvando gradualmente las posibles barreras sociales, financieras, geográficas o sanitarias.

II. Manifestamos nuestra preocupación por la situación de personas con diagnóstico o sospecha diagnóstica de una o más ERPOH en nuestro país. Estas enfermedades, en su mayor parte, son condiciones crónicas, degenerativas e invalidantes que afectan gravemente la calidad de vida de los pacientes y sus familias, para las que muchas veces no existen terapias eficaces. Se ha observado que existe escaso conocimiento sobre ellas, lo que dificulta llegar a una sospecha diagnóstica para poder realizar una pesquisa precoz y un diagnóstico oportuno, lo que conduce a una odisea diagnóstica prolongada y a un retraso en el inicio de tratamiento. Por otra parte, algunas terapias para estas enfermedades pueden ser de alto costo, lo que limita aún más el acceso.

III. Reconocemos, en este contexto, la importancia y urgencia que el Estado garantice el acceso universal y equitativo de todas las personas a todos los servicios de salud disponibles, con estándares de calidad y en forma oportuna, en particular de las personas que viven con una ERPOH.

IV. Reconocemos también la importancia y urgencia de que el Estado garantice el acceso a la protección social en todos los aspectos de la vida de las personas con ERPOH, de sus cuidadores y de sus familias, permitiéndoles un ejercicio igualitario de sus derechos.

V. Reconocemos los avances que ha realizado Chile para garantizar los derechos de las personas con ERPOH, especialmente los avances en la detección y tratamiento de estas enfermedades. En particular, destacamos la implementación, en el año 1992, de la pesquisa neonatal de fenilcetonuria e hipotoroidismo congénito, como también el fortalecimiento institucional enfocado en estas enfermedades a través de la creación de la Oficina Nacional de Condiciones Crónicas Complejas y Enfermedades Poco Frecuentes del Ministerio de Salud y de la Comisión Técnica Asesora de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes o Huérfanas. Asimismo, destacamos la incorporación de coberturas para diagnósticos y tratamientos de algunas de estas enfermedades a través del Sistema de Garantías Explícitas en Salud (GES), del Programa Nacional de Alimentación Complementaria (PNAC) y de la Ley Ricarte Soto, así como estrategias ministeriales dirigidas a cuidadores y a niños, niñas y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud.

VI. A pesar de los avances anteriormente mencionados, persisten brechas significativas que limitan o restringen el ejercicio de los derechos de las personas con ERPOH, las cuales se amplían progresivamente si no se adoptan medidas políticas eficaces para acortarlas o cerrarlas. La falta de diagnóstico oportuno debido a inequidades económicas, geográficas o socio-culturales en el acceso a servicios de diagnóstico e infraestructura sumando a la falta de conocimientos especializados y lo acotado del programa de tamizaje neonatal, limitan el acceso oportuno a un diagnóstico precoz y atenciones de salud pertinentes, las que podrían prevenir el daño que provocan estas enfermedades y retrasar su avance mejorando la calidad de vida de las personas.

VII. Asimismo, existe una falta de incentivos y fomentos por parte del Estado para la investigación científica en esta área, para generar evidencia sobre sus causas, diagnósticos y tratamientos eficaces. Lo anterior permitiría desarrollar estrategias basadas en evidencia científica que mejoren la calidad de vida de los pacientes y reduzcan las desigualdades en el acceso a la salud.

VIII. Por otro lado, el ejercicio de derechos sociales de las personas con ERPOH y de sus familias o cuidadores se dificulta debido a la falta de políticas públicas integrales para el abordaje de estas enfermedades. La falta de conocimientos sobre el impacto e implicancias de estas



enfermedades en la vida de las personas y de sus familias, así como la escasa concienciación sobre el problema, acentúa la discriminación y la desigualdad de oportunidades.

IX. Destacamos que nuestro país cuenta con fortalezas que son relevantes para la implementación de políticas públicas que permitan afrontarlas. Contamos con organizaciones de la sociedad civil, en particular organizaciones de pacientes y sus familias o cuidadores que ayudan a recopilar, analizar y difundir la información que existe sobre los retos a los que se ven enfrentadas las personas con ERPOH y colaboran activamente en el diseño e implementación de políticas públicas. Asimismo, destacamos la existencia de universidades y centros de investigación de prestigio internacional en nuestro país, que son cruciales para la generación de redes de expertos que promuevan estudios para el desarrollo de diagnósticos tempranos y tratamientos efectivos, así como para aumentar y profundizar el conocimiento integral sobre estas enfermedades.

X. Recordamos el Objetivo Sanitario al 2030 sobre Enfermedades Poco Frecuentes de la Estrategia Nacional de Salud, el cual es *“disminuir el impacto de las Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF) en la calidad de vida de las personas, familias y comunidad que las presentan”*<sup>1</sup> y el compromiso del Estado de realizar todas las acciones necesarias para cumplir dicho objetivo.

XI. Enfatizamos la solicitud al Gobierno, a través del Presidente de la República y de sus Ministerios, al Congreso Nacional, a través de sus miembros de la Cámara de Diputados y Diputadas y del Senado, y a los Gobiernos Regionales y Municipales, en el respectivo ámbito de sus competencias, a:

1. Implementar un Registro de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes. Esto resulta fundamental para conocer la prevalencia y las características de las ERPOH que afectan a las personas de nuestro país. El registro permitirá planificar y asignar recursos de salud de manera eficiente, desarrollar políticas públicas y estrategias adecuadas, basadas en la magnitud del problema.
2. Dictar un Plan Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, basado en la propuesta de Plan Nacional que

---

Nota:

1) Chile, Ministerio de Salud. Estrategia Nacional de Salud 2021-2030 (Internet). 2021 (citado el 3 de octubre de 2024).

Disponible en: <https://cens.cl/wp-content/uploads/2022/03/Estrategia-Nacional-de-Salud-al-2030.pdf>

elaboraron las organizaciones de pacientes, profesionales de salud, académicos e investigadores, en el año 2021. Mediante dicho instrumento podremos definir y priorizar objetivos, acciones y metas para el abordaje de estas enfermedades desde una perspectiva integral en torno a los problemas derivados de ellas, y promoviendo una coordinación interinstitucional y la participación activa de la sociedad civil.

3. Aprobar e implementar la Ley Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, consagrando legalmente una estructura institucional para el abordaje de estas enfermedades a través de la definición de ERPOH, de la creación de un Registro Nacional, de un listado de ERPOH y de una Comisión Nacional que promueva la interacción de actores relevantes y garantice la participación ciudadana.
4. Crear mecanismos de financiamiento para el acceso a tecnologías de alto costo basadas en evidencia, eliminando las barreras de acceso a diagnósticos y tratamientos de las ERPOH.
5. Impulsar alianzas con organismos internacionales reconocidos (OPS-OMS y otros) y países latinoamericanos para la compra de medicamentos de alto costo, con el fin de obtener mejores precios por volumen y favorecer el acceso a tratamientos adecuados.
6. Ampliar la cobertura del screening neonatal, con el objeto de fortalecer las medidas de diagnóstico y tratamiento oportuno de las ERPOH.

Invitamos a todas las autoridades, actores políticos y organizaciones de la sociedad civil a concretar acciones conducentes a la implementación de las iniciativas señaladas anteriormente, así como también a promover políticas públicas destinadas al reconocimiento y respeto de los derechos de las personas con ERPOH y a la creación de conciencia sobre los retos y las necesidades particulares de estas personas y sus familias.

*Firmantes 159 personas, que incluyen pacientes, cuidadores, profesionales de diferentes áreas, académicos, investigadores, personas del poder ejecutivo, y legislativo.*