

INFORME DE LA COMISIÓN DE SALUD RECAÍDO EN EL PROYECTO DE LEY SOBRE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES.

BOLETÍN N° 7.643-11 (S). -

HONORABLE CÁMARA:

La **Comisión de Salud** viene en informar, en segundo trámite constitucional y primero reglamentario, el proyecto de la referencia, de los senadores Quintana y Chahuán y exsenadores Patricio Walker, Rossi y Uriarte.

CONSTANCIAS REGLAMENTARIAS PREVIAS.

1) La idea matriz o fundamental del proyecto, de acuerdo con lo establecido por el Senado como cámara de origen, es definir y regular las enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas y establecer un marco normativo para la planificación, desarrollo y ejecución de políticas públicas, programas y acciones relacionadas con las enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas.

Finalmente, luego del debate habido en el Senado, en conjunto con las organizaciones vinculadas al tema, se llegó a la conclusión que el proyecto debía definir las enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas, así como la elaboración de un listado único que las reconozca; implementar el Registro Nacional de personas con enfermedades poco frecuentes e instaurar de manera formal y permanente la Comisión Técnica Asesora sobre enfermedades poco frecuentes, raras, huérfanas en el Ministerio de Salud.

2) Normas de carácter orgánico constitucional.

No hay.

3) Normas de quórum calificado.

No hay.

4) Normas que requieren trámite de Hacienda.

El artículo 6°, y los artículos primero, segundo y tercero transitorios. Ello, de acuerdo con lo determinado por el Ejecutivo en su informe financiero.

5) El proyecto fue aprobado, en general, por la unanimidad de los diputados presentes (5 a favor).

Votaron los diputados y las diputadas Cordero, Lagomarsino, Molina, Palma y Romero.

6) Diputada informante: señora Helia Molina Milman.



Firmado electrónicamente

<https://extranet.camara.cl/verificardoc>

Código de verificación: D90E339237F2D3DD

I.- RESUMEN DE LOS FUNDAMENTOS DE LA MOCIÓN.

En la exposición de motivos de la moción original, los autores sostienen que existen ciertas enfermedades de una muy baja prevalencia en la población, conocidas por esta característica como enfermedades raras o poco frecuentes.

Esta característica determina al mismo tiempo una escasa o nula investigación, lo que redundaría en una escasa o nula producción de medicamentos, ya que tanto la investigación como la producción resultan muy caras en un mercado tan reducido.

Dada la baja prevalencia que por definición caracteriza a estas enfermedades y la gran diversidad que existe, en algunos países se han diseñado estrategias para enfrentar el problema del acceso a medicamentos, lo que ha significado establecer un marco legal y el diseño de políticas para el conjunto de ellas, de manera que el enfoque sea global, en vez de diseñar una política específica para cada enfermedad.

Según la definición de la Unión Europea, "enfermedades raras o poco comunes", donde se incluyen las de origen genético, son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes.

Un concepto importante en esta materia es el de "droga huérfana", utilizado para referirse a los fármacos dispuestos para el tratamiento de estas enfermedades, que en la mayoría de los casos tienen la característica del efecto inmediato.

Informan que, al año 2011, el cálculo era entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes, que afectan entre un 6% y 8% de la población mundial.

En Estados Unidos y Europa se han impulsado planes para estimular el desarrollo de drogas huérfanas, compensando el riesgo de menor rentabilidad que estas representan para la industria. Estos planes incluyen medidas como rebaja de impuestos, protocolos de apoyo y exclusividad de mercados, entre otras.

La legislación chilena, por su parte, no contempla regulación para su tratamiento. Contrasta nuestra realidad con la de la Unión Europea, donde las enfermedades poco comunes constituyen una prioridad en los programas de salud e investigación. En la unión hay una regulación a nivel legal, con financiamiento, destinada a promover proyectos de investigación para producir "medicamentos huérfanos" para pacientes con enfermedades poco comunes.

Aclaran que no sólo en los países del primer mundo se ha avanzado en la regulación de este tipo de enfermedades. En Colombia existe la ley N° 1.392 de 2 de julio de 2010, sobre las enfermedades raras o poco frecuentes o también denominadas "huérfanas". A través de esta ley es el Estado colombiano el que asume los gastos de atención y tratamiento de dichas enfermedades, las que no estarán cubiertas por el POS (Plan Obligatorio de Salud) por ser consideradas escasas y costosas, las que no pueden ser atendidas por la misma fuente de recursos del sistema social de seguridad en salud, porque generarían un desfinanciamiento del sistema. La ley se justifica en que las enfermedades huérfanas representan un problema de especial interés en salud dado que, por su baja prevalencia en la población, pero su elevado costo de atención requiere dentro del Sistema General de Seguridad Social en Salud un mecanismo de aseguramiento diferente al utilizado para las enfermedades generales. Por eso, fue excluido del POS y el Estado es el que debe cubrir los gastos derivados de la atención y tratamiento de dichas enfermedades. Por otro lado, a través de esta ley, se permite

estudiar, coordinar y promover con organismos especializados públicos y privados, el desarrollo de investigaciones para estudiar las enfermedades huérfanas.

La Unión Europea y Colombia han adoptado la estrategia de tratar las enfermedades raras en conjunto, lo que representa una solución ante la imposibilidad de elaborar políticas públicas específicas para una amplia diversidad de estas enfermedades. Las políticas se orientan de esta manera a proporcionarle un mayor reconocimiento y visibilidad a estas enfermedades.

En Chile, el sistema de garantías explícitas en salud no considera un mecanismo para hacer frente a las enfermedades poco frecuentes. El sistema, creado por la ley N° 19.966, establece un mecanismo a través del cual, se otorgan garantías explícitas de acceso, calidad, oportunidad y financiera, a un grupo determinado de enfermedades establecidas mediante un decreto supremo.

Para estas mismas enfermedades se contempla un mecanismo de cobertura financiera adicional a través del cual, en determinados supuestos Fonasa o la Isapre respectiva, cubren el total del monto involucrado, correspondiendo al afiliado únicamente el pago de un deducible calculado de acuerdo a si la persona se encuentra afiliada a una Isapre o a Fonasa (tomando en consideración para este último caso el grupo de afiliados al que pertenece); si es trabajador dependiente o independiente; y, el número de eventos en el año.

Por otra parte, algunas Isapres cuentan con la denominada cobertura adicional para enfermedades catastróficas, consistente en un beneficio contractual que tiene por finalidad aumentar la cobertura del plan complementario de salud, permitiendo financiar hasta en el 100% de los gastos derivados de atenciones de alto costo.

A través de este último mecanismo si bien se podría hacer frente a enfermedades poco frecuentes y de alto costo, ello dependerá de las condiciones contractuales que cada Isapre fije al otorgar el beneficio adicional.

Por estas consideraciones, estiman los autores que legislar al respecto es un imperativo que no se puede desatender, pues más allá de los escasos espacios que pueden existir para que las personas enfrenten una enfermedad poco frecuente, la realidad muestra que la mayor cantidad de pacientes son personas de escasos recursos que sólo cuentan con los sistemas sociales de atención.

II. RESUMEN DEL CONTENIDO DEL PROYECTO APROBADO POR EL SENADO

El proyecto de ley aprobado por el Senado está constituido por seis artículos permanentes, y tres disposiciones transitorias, todos los cuales serán analizados cuando se exponga la discusión particular en este informe (acápites IV).

Cabe hacer presente que, durante la discusión general en el Senado, el Ejecutivo presentó indicaciones que implicaban algún gasto, por lo cual las acompañó del respectivo informe financiero.

En dicha etapa de la discusión, el Ejecutivo justificó sus indicaciones señalando que en el país no se cuenta con una definición institucional de enfermedad poco frecuente, pero se ha utilizado una definición operacional, porque esas enfermedades también son conocidas como enfermedades raras, huérfanas o de diagnóstico complejo.

III. SÍNTESIS DE LA DISCUSIÓN EN LA COMISIÓN, Y ACUERDOS ADOPTADOS.

A) Discusión general.

- **Intervenciones en el seno de la Comisión.**

a) **La Subsecretaria de Salud Pública, señora Andrea Albagli Iruretagoyena** expuso en base a una presentación¹ que dejó a disposición de la Comisión.

Comenzó su intervención proporcionando una visión general sobre las enfermedades poco frecuentes, conocidas también como enfermedades raras o huérfanas. Explicó que estas son definidas por su baja prevalencia, pero que en conjunto representan una alta carga para el sistema de salud, ya que se estima que entre 5.000 y 8.000 enfermedades poco frecuentes afectan a un 6-8% de la población. A pesar de su baja prevalencia individual, el impacto acumulado es significativo, tanto en términos de la cantidad de pacientes como de los costos que implica su atención. Enfatiza que casi el 80% de estas enfermedades es de origen genético identificado, lo que agrega una dimensión más compleja a su diagnóstico y tratamiento. Además, señala que uno de los mayores retos es la "odisea diagnóstica", ya que el diagnóstico de estas enfermedades suele tardar, en promedio, ocho años, lo que retrasa el acceso a tratamientos que en algunos casos son específicos, pero de difícil acceso debido a la tardanza en el diagnóstico.

También menciona el trabajo que el Ministerio de Salud ha estado realizando en relación con las enfermedades poco frecuentes. En 2023, se formalizó la Oficina de Condiciones Crónicas Complejas y Enfermedades Poco Frecuentes dentro del ministerio, la cual tiene como objetivo apoyar la creación de este proyecto de ley y mejorar el acceso a diagnósticos más oportunos y tratamientos adecuados. Destaca que gracias a la discusión del presupuesto, se logró expandir la pesquisa neonatal, lo que permitirá diagnosticar de manera más temprana una mayor cantidad de enfermedades. Además, menciona el trabajo para implementar políticas de riesgo compartido que faciliten el acceso a medicamentos y tecnologías de alto costo, así como la capacitación de los profesionales de salud para mejorar la capacidad diagnóstica dentro de la red asistencial.

En cuanto a la cobertura de tratamientos para enfermedades poco frecuentes, esbozó que ya existen ciertas coberturas a través de diferentes sistemas, como el GES, la ley Ricarte Soto y el Programa Nacional de Alimentación Complementaria, precisando que actualmente, ocho condiciones poco frecuentes están cubiertas por Fonasa para financiar medicamentos de alto costo.

Luego, presentó el proyecto de ley, destacando que este es una prioridad para el gobierno. Asegura que el Ejecutivo ha trabajado estrechamente con las agrupaciones de la sociedad civil en torno a las enfermedades poco frecuentes, y como resultado, se le ha otorgado suma urgencia a la tramitación de este proyecto, que se originó en el Senado en 2011. El proyecto ha estado en tramitación durante catorce años y ha sido un tema de gran expectativa para las agrupaciones de pacientes. En su estado actual, el proyecto fue aprobado en la Comisión de Hacienda del Senado en enero de 2025 y se encuentra ahora en su segundo trámite constitucional en la Cámara de Diputados.

¹ <https://www.camara.cl/legislacion/comisiones/documentos.aspx?prmID=3311> (141)

Explicó las principales características y contenidos del proyecto de ley. Uno de los objetivos claves son definir y regular las enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas, y establecer un marco normativo para desarrollar políticas públicas y programas relacionados con estas enfermedades. Además, se crea un registro nacional de personas afectadas por estas condiciones, lo que permitirá cuantificar y caracterizar a los pacientes y facilitar la planificación de políticas públicas. También se establece la creación de una Comisión Técnica Asesora que brindará apoyo al Ministerio de Salud en el manejo de estas patologías.

Asimismo, indicó que el proyecto de ley incluye seis artículos permanentes y tres transitorios, que abarcan temas como la definición oficial de las enfermedades poco frecuentes (que será aquellas con una prevalencia de igual o menor a un caso por cada 2.000 habitantes), la creación de un listado único de enfermedades poco frecuentes, la formación de la Comisión Técnica Asesora, y la creación del registro nacional de pacientes. Subrayó que el objetivo de esta ley no es garantizar prestaciones o tecnologías específicas, sino establecer un marco general para el desarrollo de políticas públicas relacionadas con las enfermedades poco frecuentes, lo cual debe estar complementado por otros esfuerzos legislativos y programas existentes.

Además, señaló algunos ajustes realizados al proyecto, como la eliminación del concepto de "medicamento huérfano", ya que este ya está regulado por el Instituto de Salud Pública (ISP). También se ajustaron las disposiciones sobre la participación de la sociedad civil y la creación de un plan nacional, que fue eliminado debido a que las líneas de acción y metas están contempladas en el trabajo de la Oficina Nacional de Condiciones Crónicas Complejas y Enfermedades Poco Frecuentes.

Por último, reiteró la importancia de otorgar celeridad en la tramitación del proyecto de ley, dado que es un tema muy esperado por las agrupaciones de pacientes, familiares y amigos de personas con enfermedades poco frecuentes, y han expresado su deseo de que este avance legislativo se concrete lo más pronto posible.

b) El representante de la Federación Chilena de Enfermedades Raras (Fecher), señor Alejandro Andrade expuso en base a una presentación² que dejó a disposición de la Comisión.

Expresó su propósito de clarificar el contexto del proyecto de ley sobre enfermedades poco frecuentes, aludiendo a dudas planteadas en la sesión anterior. En su introducción, compartió que además de ser un líder en la federación, él mismo es paciente de una enfermedad rara, de neurofibromatosis o síndrome Von Recklinghausen, que le ha generado dolor crónico y problemas de estabilidad. Relató cómo su diagnóstico tardío lo llevó a involucrarse en la federación y a trabajar para mejorar las condiciones de quienes padecen enfermedades raras.

Durante su intervención, explicó que el proyecto de ley debe ser entendido dentro de una hoja de ruta más amplia que las agrupaciones de pacientes han desarrollado desde 2019. Subrayó que este proyecto no es un primer paso aislado, sino uno de muchos en un proceso continuo de lucha por el reconocimiento y los derechos de las personas con enfermedades raras. Destacó que el objetivo de este proyecto de ley no es establecer garantías que a menudo no se cumplen, sino generar las bases para un cambio real en la política pública en el área de las enfermedades raras.

² <https://www.camara.cl/legislacion/comisiones/documentos.aspx?prmID=3311> (Sesión 142)

Abordó la importancia de la evidencia y los datos del mundo real en la formulación de la ley, y explicó que el diseño del proyecto surgió en un contexto diferente al actual. En un principio, la idea era que una unidad encargada de este tema estuviera dentro de una agencia de calidad y excelencia, pero dado que este proyecto no avanzó, tuvieron que adaptar el diseño del proyecto de ley a la estructura institucional existente. En su exposición, enfatizó que la ley debe generar una institucionalidad adecuada que permita resolver de manera efectiva los problemas de diagnóstico, formación de profesionales y acceso a tratamiento.

Uno de los puntos clave de su intervención fue la aclaración sobre los aspectos que no se abordan en el proyecto, como la codificación y la cobertura. Explicó que estos problemas son mucho más amplios y no se limitan a las enfermedades raras, por lo que no pueden ser resueltos dentro de este proyecto de ley. Además, hizo énfasis en que no se puede hablar de coberturas sin antes superar las brechas existentes en el sistema de salud, como la falta de diagnóstico oportuno y la incorrecta valoración de enfermedades.

También expresó su preocupación por las dificultades que enfrentan los pacientes, mencionando ejemplos concretos como los problemas de acceso a tratamientos y la necesidad de modernizar los enfoques actuales de atención médica.

Finalmente, reiteró que el objetivo de este proyecto de ley es crear una política pública integral que aborde las enfermedades raras y huérfanas en Chile, y reconoció que, aunque este proyecto no resolverá todos los problemas del sistema de salud, es un paso necesario para avanzar en el reconocimiento y la mejora de las condiciones de los pacientes con estas enfermedades. Sin embargo, por el momento, urge conocer cuántas son las personas con estas condiciones, para lo cual urge un registro. De ahí, la importancia de este proyecto de ley.

c) La representante de la Federación de Enfermedades Poco Frecuentes (Fenpof Chile), señora Jessica Cubillos expuso en base a una presentación³ que dejó a disposición de la Comisión.

Comenzó su intervención agradeciendo la atención. Manifestó que, aunque no ocupa un cargo gubernamental ni trabaja en el ámbito de la salud, su perspectiva proviene de una vivencia personal. Se describió como madre de tres adolescentes, Eloísa de 16 años, Mariano de 13 años y Luciana de 14 años, destacando que la más pequeña de sus hijas, vivía con una condición rara llamada síndrome de Rett, una enfermedad poco frecuente que afecta principalmente a mujeres.

Detalló la condición de su hija, señalando que el síndrome de Rett tiene una prevalencia estimada en Chile de entre 500 a 850 personas, incluyendo niños, jóvenes y adultos, aunque muchas de ellas no han recibido un diagnóstico adecuado o se encuentran atrapadas en lo que ella llamó la “odisea diagnóstica.” Aclaró que muchos de estos pacientes no tienen acceso a atención médica especializada, lo cual resaltó como un gran desafío en el país. Mencionó que en Chile solo existían 33 genetistas, una cifra insuficiente para cubrir las necesidades, sobre todo en las regiones más alejadas del norte y sur del país.

Explicó que, fundó y ha presidido la Fundación Síndrome de Rett Chile, que desde su creación en 2017 ha crecido considerablemente, pasando de ser un grupo de

³ <https://www.camara.cl/legislacion/comisiones/documentos.aspx?prmID=3311> (Sesión 142)

cinco familias a una organización de ciento cincuenta. Además, preside esta Federación, que es una entidad que agrupa a veinte nueve organizaciones dedicadas a visibilizar las enfermedades raras. A lo largo de su intervención, enfatizó que, a pesar de la falta de formación médica especializada en su área, ha acumulado un considerable conocimiento sobre el síndrome de Rett, lo que incluso la llevó a ser invitada al Congreso Internacional del Síndrome de Rett en Australia.

Continuó señalando que el proyecto de ley para las enfermedades poco frecuentes en Chile, que se estudia, debe avanzar, ya que aún no existe un registro claro ni políticas públicas adecuadas para enfrentar esta problemática. Aseguró que el proyecto de ley en cuestión constituye un "esqueleto" que debe ser fortalecido con el tiempo y no un proceso definitivo. Comparó la situación de Chile con la de otros países de la región como Argentina, Brasil y Colombia, que ya cuentan con legislación específica sobre enfermedades raras. Dejó claro que la ley debiera aprobarse pronto, pues las familias afectadas llevan esperando más de catorce años sin respuestas concretas, y no es posible seguir esperando.

Apeló a la urgencia de la situación, mencionando que mientras se discute el proyecto de ley, nuevos pacientes nacen con enfermedades raras y otros ya viven momentos de crisis. Enfatizó la necesidad que el Estado de Chile deje de abandonar a esas personas y comience a generar políticas públicas claras para brindarles atención médica adecuada y mejorar su calidad de vida.

Hizo un llamado a los legisladores para que, más allá de sus opiniones, consideren las necesidades reales de las personas y familias afectadas, y se comprometan a crear un registro de enfermedades raras, lo cual permitirá mejorar la planificación sanitaria, la investigación y la formación de profesionales en este ámbito.

Concluyó pidiendo que las políticas públicas reflejen la verdadera realidad de las personas afectadas por enfermedades raras en Chile, para que puedan dejar atrás la incertidumbre, la angustia y la soledad. Sin embargo, por el momento, urge conocer cuántas son las personas con estas condiciones, para lo cual urge un registro. De ahí, la importancia de este proyecto de ley.

d) La representante del Congreso de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes y Huérfanas de Chile (Cerpohchi), señora Rosa Pardo expuso en base a una presentación⁴ que dejó a disposición de la Comisión.

Explicó que el término "enfermedad rara" es un anglicismo que no es bien recibido por las personas, por lo que se prefiere usar "enfermedades poco frecuentes" y "huérfanas". Esta última categoría, hace referencia a enfermedades infrecuentes que, al no llamar la atención de la sociedad ni generar demanda para su investigación, quedan desatendidas, sin tratamientos ni avances científicos. Señaló que Cerpohchi surgió como una experiencia colectiva que combinó el trabajo de la academia, médicos, investigadores y asociaciones civiles, y que tuvo como objetivo visibilizar la situación de las enfermedades poco frecuentes en el país.

Destacó la importancia de la visibilidad y la colaboración, señalando que el congreso organizado en noviembre de 2024 no solo buscaba dar visibilidad a estas enfermedades, sino también identificar quiénes estaban trabajando en este ámbito en Chile, tanto a nivel diagnóstico como en tratamiento y seguimiento. Además, mencionó

⁴ <https://www.camara.cl/legislacion/comisiones/documentos.aspx?prmID=3311> (Sesión 142)

que invitaron a expertos internacionales para aprender de sus errores y logros, y así mejorar las políticas nacionales. La respuesta al evento fue abrumadora, superando las expectativas iniciales, con más de quinientas personas presentes, lo que demostró la importancia y necesidad de seguir luchando por estas enfermedades.

Durante el evento, se presentó un borrador de propuestas que fue revisado y editado por los participantes. Como resultado, ciento cincuenta y nueve personas firmaron la propuesta, que destacaba los derechos de las personas con enfermedades poco frecuentes. Subrayó que estas personas y sus familias no solo tienen derecho a la salud, sino a un bienestar integral que abarque todas las áreas de la vida, como la educación, el trabajo y el ocio. A su juicio, las personas con enfermedades poco frecuentes deben tener acceso universal a servicios de salud de calidad, oportuno y que no dejen secuelas graves por falta de diagnóstico o tratamiento a tiempo. También resaltó la necesidad de que el Estado proporcione condiciones de protección social adecuadas.

Reconoció que, aunque el Estado de Chile ha hecho avances, como el tamizaje neonatal para ciertas patologías y la creación de algunos planes de salud, aún faltan muchos pasos por dar. Mencionó que el 80% de las enfermedades poco frecuentes son de origen genético y que muchos de los test necesarios para diagnosticar estas patologías no están disponibles en el país. Esto obliga a las familias a recurrir a gestiones costosas y poco equitativas, como la organización de eventos de recaudación. Además, hizo alusión a la desigualdad en la distribución de profesionales en genética, ya que la mayoría de ellos se encuentran en la región Metropolitana de Santiago, lo que dificulta el acceso de las personas en otras regiones del país.

Asimismo, habló de la falta de incentivos para realizar investigaciones locales sobre estas enfermedades, tanto en términos de la molécula que afecta a los pacientes como de las condiciones sociales que enfrentan. Destacó que el trabajo en investigación no solo debe ser científico, sino también social, abarcando aspectos como la calidad de vida y la atención a los derechos sociales de las personas afectadas. En cuanto a los puntos positivos, destacó las fortalezas del país, como la existencia de asociaciones de pacientes y cuidadores que han estado trabajando durante años, las universidades con investigación de alta calidad y las redes internacionales, lo cual resulta crucial para las enfermedades poco frecuentes debido a la necesidad de contar con un número crítico de pacientes para la investigación.

Mencionó que el trabajo realizado no es una iniciativa aislada, sino que forma parte de la estrategia nacional de salud para esta década, cuyo objetivo es disminuir el impacto de las enfermedades poco frecuentes en la calidad de vida de las personas.

Concluyó enfatizando que, además de la ley que se está debatiendo, se deben implementar otras medidas complementarias, como un registro de anomalías congénitas, un plan nacional para enfermedades raras y la creación de estrategias de financiamiento, entre otras acciones. Sin embargo, por el momento, urge conocer cuántas son las personas con estas condiciones, para lo cual urge un registro. De ahí, la importancia de este proyecto de ley.

e) El representante de la Alianza Chilena de Agrupaciones de Pacientes (Achap), señor Gonzalo Tobar expuso en base a una presentación⁵ que dejó a disposición de la Comisión.

⁵ <https://www.camara.cl/legislacion/comisiones/documentos.aspx?prmID=3311> (Sesión 142)

Comenzó su intervención presentándose como vocero de la Fundación Lupus de Chile, coordinador de la Red Chilena de Pacientes Reumáticos y presidente de la Alianza Chilena de Agrupaciones de Pacientes (ACHAP). En su introducción, aclaró que representa a más de diez organizaciones de pacientes y familiares de personas con enfermedades crónicas, tanto prevalentes como poco frecuentes, y que su objetivo es incidir positivamente en las políticas públicas y la toma de decisiones relacionadas con la salud de los ciudadanos. Explicó que Achap ha participado en diversos procesos previos relacionados con las enfermedades poco frecuentes, como el Plan Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes, la mesa de trabajo ministerial de 2022 y el apoyo legislativo al proyecto de ley de enfermedades raras. Además, destacó la participación activa de la Alianza en la Comisión Ciudadana de Vigilancia y Control, en la Comisión de Recomendación Prioritaria de la Ley Ricarte Soto y en otros procesos relacionados con la salud digital.

Hizo hincapié en los avances alcanzados en los últimos años, mencionando que la Ley de Lobby ha permitido visibilizar la situación de las comunidades de enfermedades poco frecuentes y facilitar el acercamiento a las autoridades. También destacó la importancia de la ley N°20.850, conocida como Ley Ricarte Soto, que garantiza el acceso a tratamientos para ciertas enfermedades poco frecuentes, cubriendo 27 problemas de salud, de los cuales más de la mitad corresponden a enfermedades raras. Afirmó que esta ley ha sido un paso positivo, ya que también establece un registro de organizaciones de pacientes, lo cual ayuda a dar visibilidad a las agrupaciones dentro del sistema de salud.

A pesar de esos avances, señaló que aún existen desafíos importantes para las comunidades de pacientes con enfermedades raras y poco frecuentes. Mencionó las dificultades estructurales, como los problemas financieros y la falta de especialistas, especialmente fuera de la Región Metropolitana de Santiago, debido al centralismo del país. También abordó los altos costos de diagnóstico, particularmente en los exámenes genéticos, que a menudo deben ser enviados al extranjero y pagados en moneda extranjera. Subrayó que otro desafío significativo es la falta de una definición legal clara de lo que constituye una "enfermedad rara" en Chile, lo que dificulta la identificación de las personas afectadas y el conocimiento exacto del número de pacientes en el país. Aclaró que las estadísticas disponibles constituyen solo estimaciones, y no existe un registro adecuado que permita conocer con precisión cuántas personas viven con enfermedades raras.

Por otro lado, abordó la falta de visibilidad para muchas de estas enfermedades, destacando que, aunque existen algunas enfermedades que están cubiertas por la Ley Ricarte Soto, como la tirosinemia tipo 1, la mayoría de las enfermedades poco frecuentes no están incluidas en el sistema de cobertura, lo que limita el acceso a los tratamientos necesarios. Reiteró que la sociedad civil está completamente organizada y preparada, con más de 50 organizaciones de pacientes en todo el país, que han sido parte activa de los procesos legislativos relacionados con enfermedades raras y poco frecuentes. Declaró que la sociedad civil ya ha demostrado su capacidad para influir en estos procesos, y la Alianza Chilena de Agrupaciones de Pacientes está totalmente dispuesta a seguir trabajando con las autoridades y la ciudadanía para asegurar una legislación adecuada para las personas que viven con estas enfermedades.

Finalmente, concluyó su intervención agradeciendo a los presentes y reafirmando la disposición de Achap y las organizaciones que representa para continuar trabajando en conjunto, tanto con la ciudadanía como con las autoridades, para conseguir

una legislación que responda a las necesidades de las personas con enfermedades raras y poco frecuentes en Chile.

f) El senador Chahuán, concurrió a la Comisión y recordó que efectivamente este proyecto fue presentado hace catorce años y que, durante todo ese tiempo, ha sido archivado en tres ocasiones. En cada uno de esos momentos, solicitó el desarchivo del proyecto, primero durante el gobierno de la presidenta Michelle Bachelet, luego en el de Sebastián Piñera y finalmente en la actual administración. Resaltó que este proyecto ha sido trabajado junto con las asociaciones de pacientes, y destaca que han sido muy cuidadosos para evitar crear falsas expectativas, asegurando que este es solo un primer paso hacia la solución de los problemas de las personas con enfermedades raras o poco frecuentes.

Explicó que el principal objetivo de este proyecto es establecer un registro, ya que actualmente no se sabe cuántas personas en Chile padecen enfermedades raras o poco frecuentes, ni dónde se encuentran, lo que dificulta la creación de políticas públicas eficaces. Señala que, sin este registro, no es posible implementar medidas de mediano y largo plazo que ayuden a resolver el problema. Agradeció a las organizaciones de pacientes, por su colaboración, y mencionó su experiencia personal de más de veinte años trabajando en este tema, incluso antes de ser parlamentario. Relató algunos de los desafíos que ha enfrentado, como ganar recursos de protección para garantizar el acceso a tratamientos médicos, pero recalca que no se puede depender de estos recursos judiciales para solucionar los problemas de salud de las personas.

Subrayó que el proyecto no es una solución mágica ni resolverá todos los problemas de las personas con enfermedades raras, pero que sí es un avance importante. A lo largo de los años, se han enfrentado a la falta de apoyo y urgencia por parte de varios gobiernos. El proyecto es solo el primer paso hacia una solución real, pero que es fundamental para comenzar a cuantificar el problema y desarrollar políticas públicas eficaces. Insistió en que el proyecto no resolverá de inmediato los problemas, pero es esencial para comenzar el camino hacia la visibilidad y el enfrentamiento de las enfermedades raras en Chile.

- **Discusión en el seno de la Comisión.**

Durante la discusión general, en el seno de la Comisión, se destacó la importancia de contar con un diagnóstico adecuado para poder establecer políticas públicas y estrategias eficaces relacionadas con las enfermedades poco frecuentes.

Se señaló la importancia de desarrollar programas y planes adecuados, para lo cual es indispensable tener una comprensión clara de la magnitud del problema, cómo se distribuye, y cuáles son los grupos etarios más afectados.

Algunos diputados, en un primer momento cuestionaron la suficiencia de esta iniciativa legal, en cuanto carece de elementos deseables, y no aborde de manera efectiva el largo proceso diagnóstico ni los flujogramas necesarios para gestionar de manera más eficiente las listas de espera de estas patologías. Se manifestó por algunos que, además de la definición y el registro, se debería incluir una política clara sobre el manejo de estas enfermedades, como la educación a los profesionales de la salud y la mejora de los flujos de atención.

A juicio de algunos, en un primer momento, el proyecto carece de una adecuada coherencia entre la ley sobre enfermedades poco frecuentes y la Ley Ricarte

Soto que sigue sin financiamiento adicional; y ello es una complicación para una aprobación tal y como se plantea este proyecto por parte del Senado.

Concordante con lo anterior, se planteó que tras catorce años de espera para una ley que finalmente crea un registro, se considera que el proyecto es completamente insuficiente. Se expresó, en un principio, una crítica al hecho de que se está discutiendo la ley de prevención de enfermedades poco frecuentes, pero lo que se les está ofreciendo a las familias que tienen hijos o familiares con estas enfermedades no resolverá realmente sus problemas. Por ello, establecer la obligación de un registro y las definiciones que se están proponiendo no representan una solución concreta y efectiva, sino solo un paso simbólico.

Se destacó la posible frustración que deben sentir las familias, a las cuales no se les está presentando una mejora sustancial. Si bien se hace alusión a la codificación de enfermedades, la cobertura real que se ofrece a las personas sigue siendo limitada. A juicio de algunos, las familias esperan algo más que un registro y meras definiciones; seguramente aspiran a acciones concretas que puedan impactar directamente en sus vidas.

Por otro lado, y luego de escuchar las exposiciones de los invitados, representantes de asociaciones de familiares de personas que adolecen de enfermedades poco frecuentes, se reconoció que este proyecto de ley es el inicio de un primer paso, pero fundamental, aun cuando quede mucho por hacer para abordar de manera efectiva estas patologías.

Se tomó en cuenta que, en respuestas a consultas de los diputados, los expositores fueron categóricos en señalar que tienen claridad absoluta de que el proyecto no cambiará sustancialmente sus vidas, pero que ayudará al menos a visualizar el problema. Se enfatizó que los invitados consideran que se trata de un proyecto honesto, responsable y coherente con lo que actualmente es posible llevar a cabo y que, si bien les hubiera gustado incluir más aspectos en la ley, algunas de esas propuestas no serían propias del ámbito de las enfermedades raras y que, por lo tanto, deberían abordarse en otros contextos. Se subrayó, tomando las palabras de los invitados, que este enfoque no limita el trabajo, sino que se suma a un esfuerzo integrador más amplio, respetando los tiempos y enfoques de otros proyectos que también son relevantes.

A los diputados de la Comisión les hizo sentido el proceso de consenso que había detrás del proyecto de ley, mencionando que más de doscientas agrupaciones habían trabajado de manera conjunta durante un largo período para desarrollar una propuesta sólida y bien fundamentada. Aunque el proyecto de ley por sí solo podría parecer insuficiente, debe entenderse como una parte integral de un proceso más grande y como un paso crucial para establecer un trabajo ordenado y estructurado en relación con las enfermedades raras. La propuesta no solo se trata de una legislación aislada, sino que forma parte de un mecanismo más amplio que implica la creación de una institucionalidad que pueda asegurar su cumplimiento efectivo.

- **Votación en general del proyecto.**

La Comisión, compartiendo los objetivos y fundamentos tenidos en consideración en la moción, y luego de recibir las opiniones, explicaciones y

observaciones de los representantes del Ejecutivo y de las personas e institución individualizadas precedentemente, que permitieron a sus miembros formarse una idea de la iniciativa legal sometida a su conocimiento, **procedió a dar su aprobación a la idea de legislar por la unanimidad de los diputados presentes** (5 votos a favor).

Votaron a favor, los diputados y las diputadas Cordero, Lagomarsino, Molina (Presidenta), Palma y Romero.

B) Discusión particular.

Artículo 1°. -

Tiene por objeto determinar el objeto del proyecto de ley, cual es establecer un marco normativo para la planificación, el desarrollo y la ejecución de políticas públicas, programas y acciones relacionados con las enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas.

Sin discusión, se aprobó por unanimidad (5 votos a favor). Votaron los diputados y las diputadas Cordero, Lagomarsino, Molina, Palma y Romero.

Artículo 2.-

Tiene por objeto introducir definiciones referidas a enfermedad poco frecuente, rara o huérfana y asociación de pacientes.

Sin discusión, se aprobó por unanimidad (5 votos a favor). Votaron los diputados y las diputadas Cordero, Lagomarsino, Molina, Palma y Romero.

Artículo 3.-

Tiene por objeto establecer los principios rectores del proyecto y de las políticas referidas al objeto del proyecto: cooperación, protección de datos personales, participación de la sociedad civil, y humanización en el trato.

Sin discusión, se aprobó por unanimidad (5 votos a favor). Votaron los diputados y las diputadas Cordero, Lagomarsino, Molina, Palma y Romero.

Artículo 4.-

Tiene por objeto crear a nivel legal una comisión técnica asesora del Ministerio de Salud, cuya conformación y atribuciones estará determinada por un decreto de dicho Ministerio.

Sin discusión, se aprobó por unanimidad (5 votos a favor). Votaron los diputados y las diputadas Cordero, Lagomarsino, Molina, Palma y Romero.

Artículo 5.-

Tiene por objeto encomendar al Ministerio de Salud la elaboración de un listado de enfermedades poco frecuentes, de acuerdo a la prevalencia en el país.

Sin discusión, se aprobó por unanimidad (5 votos a favor). Votaron los diputados y las diputadas Cordero, Lagomarsino, Molina, Palma y Romero.

Artículo 6.-

Tiene por objeto encomendar al Ministerio de Salud la creación de un Registro Nacional de personas con este tipo de enfermedades, y su diagnóstico. Se establecen los requisitos, funciones y características del respectivo registro.

Sin discusión, se aprobó por unanimidad (5 votos a favor). Votaron los diputados y las diputadas Cordero, Lagomarsino, Molina, Palma y Romero.

Disposiciones transitorias.

Artículo primero. -Determina la vigencia de la ley: comenzará a regir sesenta días después de su publicación, con excepción del artículo 6°, el cual entrará en vigor una vez publicada la norma técnica a la que hace referencia el inciso cuarto del referido artículo.

Sin discusión, se aprobó por unanimidad (5 votos a favor). Votaron los diputados y las diputadas Cordero, Lagomarsino, Molina, Palma y Romero.

Artículo segundo. – Establece el plazo para la dictación de los actos administrativos por parte del Ministerio de Salud: seis meses luego de entrada en vigencia de la ley.

Sin discusión, se aprobó por unanimidad (5 votos a favor). Votaron los diputados y las diputadas Cordero, Lagomarsino, Molina, Palma y Romero.

Artículo tercero. -Determina que el mayor gasto fiscal que signifique la aplicación de esta ley en su primer año presupuestario de vigencia se financiará con cargo al presupuesto vigente de la partida presupuestaria del Ministerio de Salud. No obstante lo anterior, el Ministerio de Hacienda podrá suplementar dicho presupuesto con cargo a la partida presupuestaria del Tesoro Público en lo que faltare. Para los años posteriores, el gasto se financiará con cargo a los recursos que se contemplen en las respectivas leyes de Presupuestos del Sector Público.

Sin discusión, se aprobó por unanimidad (5 votos a favor). Votaron los diputados y las diputadas Cordero, Lagomarsino, Molina, Palma y Romero.

IV. MENCIÓN DE ADICIONES Y ENMIENDAS QUE LA COMISIÓN APROBÓ EN LA DISCUSIÓN PARTICULAR.

No hay.

V.- ARTÍCULOS RECHAZADOS.

No hay.

VI.- INDICACIONES RECHAZADAS.

No hay.

VII. INDICACIONES INADMISIBLES.

No hay.

VIII TEXTO DEL PROYECTO DE LEY TAL COMO QUEDARÍA EN VIRTUD DE LOS ACUERDOS ADOPTADOS POR LA COMISIÓN.

“Artículo 1°. - Objeto. La presente ley tiene por objeto establecer un marco normativo para la planificación, el desarrollo y la ejecución de políticas públicas, programas y acciones relacionados con las enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas.

Artículo 2°. - Definiciones. Para los efectos de esta ley y sus normas relacionadas se entenderá por:

a) Enfermedad poco frecuente, rara o huérfana: aquella que tiene una prevalencia menor a un caso por cada dos mil habitantes.

b) Asociación de pacientes, familiares o amigos de personas con enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas: cualquier fundación, corporación, organización comunitaria, ya sea funcional o territorial, y cualquier forma de asociatividad debidamente constituida, cuyo único objeto sea el de colaborar, de cualquier manera, con el o los pacientes afectados por enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas, incluso antes de su diagnóstico.

Artículo 3°. - Principios. Los principios que inspiran la presente ley, así como las políticas, los planes, los programas, las normas, las acciones y los demás instrumentos que se dicten o ejecuten en el marco de los mismos, son los siguientes:

a) Cooperación: se deberá fomentar la cooperación público-privada, intersectorial e interinstitucional.

b) Protección de datos personales: se deberá dar cumplimiento a la normativa sobre protección de datos establecida en la ley N° 19.628, sobre protección de la vida privada, y en la ley N° 20.285, sobre acceso a la información pública.

c) Participación de la sociedad civil: el Ministerio de Salud deberá fomentar la participación ciudadana y de las organizaciones de la sociedad civil, en especial de aquellas asociaciones de pacientes, familiares o amigos de personas con enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas, como un componente fundamental para el cumplimiento de los objetivos de esta ley, en los términos regulados en la ley N° 20.500, sobre asociaciones y participación ciudadana en la gestión pública.

d) Humanización del trato: todas las políticas públicas, los programas y las acciones relacionados con las enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas, otorgados por equipos profesionales y de apoyo, considerarán la atención interdisciplinaria de las personas, reconocerán un espacio para la incorporación de terapias complementarias acreditadas y, a su vez, velarán por el derecho a tener compañía y asistencia espiritual, de acuerdo a lo dispuesto en el Párrafo 4° del Título II de la ley N° 20.584, que regula los derechos y deberes que tienen las personas en relación con acciones vinculadas a su atención en salud.

Artículo 4°. - Comisión Técnica Asesora. Créase una Comisión Técnica Asesora sobre enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas, que deberá prestar asesoría al Ministerio de Salud en la materia.

La Comisión Técnica Asesora estará conformada por personas referentes en el estudio y tratamiento de las enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas, además de representantes de organizaciones de la sociedad civil, de entidades académicas y de instituciones públicas de salud. Las y los miembros de la Comisión Técnica Asesora no percibirán remuneración alguna por su desempeño.

La conformación, organización, atribuciones y funcionamiento de la Comisión Técnica Asesora sobre enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas serán establecidas mediante decreto del Ministerio de Salud.

Artículo 5°. - Listado de enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas. El Ministerio de Salud deberá elaborar un listado de enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas, de acuerdo con la prevalencia de dichas enfermedades en el país, el cual será aprobado por resolución. Este listado tendrá una vigencia de dos años. Si no se hubiere modificado al vencimiento del plazo señalado precedentemente, se entenderá prorrogado por otros dos años y así sucesivamente.

Artículo 6°. - Registro Nacional. El Ministerio de Salud creará un Registro Nacional de personas con enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas, que contendrá, a lo menos, la nómina de personas que viven con estas enfermedades y su diagnóstico, con el debido resguardo de sus datos personales de conformidad a la citada ley N° 19.628.

Este Registro tiene por objeto mantener una nómina de las personas que padecen alguna de las enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas del listado emitido por el Ministerio de Salud de conformidad al artículo 5° de la presente ley. Además de informar a estas personas las prestaciones de salud a las que pueden acceder de conformidad a la normativa vigente. Asimismo, los datos allí contenidos se podrán emplear para los fines estadísticos y de estudios que la autoridad sanitaria determine.

La inscripción en este Registro y la entrega de información sobre prestaciones de salud a que pueden acceder será realizada por los médicos tratantes de las personas señaladas en el inciso segundo anterior, previo consentimiento expreso de las mismas. Para ello, el médico tratante deberá explicarles la finalidad del registro y el uso que se podrá dar a los datos que otorguen.

Una norma técnica dictada por el Ministerio de Salud determinará las condiciones bajo las cuales funcionará este Registro, así como el formulario de consentimiento expreso de las personas que padecen enfermedades poco frecuentes, raras o huérfanas.

Disposiciones transitorias

Artículo primero. - Vigencia. La presente ley comenzará a regir sesenta días después de su publicación, con excepción del artículo 6°, el cual entrará en vigencia

una vez publicada la norma técnica a la que hace referencia el inciso cuarto del referido artículo.

Artículo segundo. - Plazo de dictación de actos administrativos. El Ministerio de Salud deberá dictar los actos administrativos señalados en los artículos 4° y 6° de esta ley dentro del plazo de seis meses, contado desde la entrada en vigencia de la misma.

Artículo tercero. - El mayor gasto fiscal que signifique la aplicación de esta ley en su primer año presupuestario de vigencia se financiará con cargo al presupuesto vigente de la partida presupuestaria del Ministerio de Salud. No obstante lo anterior, el Ministerio de Hacienda podrá suplementar dicho presupuesto con cargo a la partida presupuestaria del Tesoro Público en lo que faltare. Para los años posteriores, el gasto se financiará con cargo a los recursos que se contemplen en las respectivas leyes de Presupuestos del Sector Público.”.

* * * *

Se designó Diputado Informante a la señora Helia Molina Milman.

Tratado y acordado, según consta en las actas correspondientes a las sesiones de 11 y 18 de marzo de 2025, con asistencia de las diputadas y diputados Danisa Astudillo Peiretti, Marta Bravo Salinas, Andres Celis Montt, María Luisa Cordero Velásquez, Ana María Gazmuri Vieira, Tomás Lagomarsino Guzmán, Daniel Lilayu Vivanco, Helia Molina Milman (Presidenta), Hernan Palma Pérez, Agustín Romero Leiva y Patricio Rosas Barrientos.

Sala de la Comisión, a 18 de marzo de 2025.-



ANA MARIA SKOKNIC DEFILIPPIS
Abogado Secretaria de Comisiones