

Proyecto de acuerdo de los Honorables Senadores señoras Campillai, Allende, Aravena, Carvajal, Ebensperger, Gatica, Órdenes, Pascual, Rincón y Sepúlveda, y señores Araya, Castro González, Chahuán, Coloma, Cruz-Coke, De Urresti, Espinoza, Insulza, Keitel, Kusanovic, Latorre, Núñez, Saavedra, Sandoval y Velásquez, con el que solicitan a Su Excelencia el Presidente de la República que, si lo tiene a bien, disponga las acciones pertinentes para elaborar una política pública de protección a las personas que padecen enfermedades raras o poco frecuentes, que contemple la atención integral de los pacientes y sus familias y otras medidas que señalan.

Considerando:

1. Actualmente no tenemos una definición legal de lo que es una enfermedad rara (ER), huérfana (EH) o poco frecuente (EPOF). Normalmente se establece por un parámetro de su frecuencia, por su gravedad de manifestaciones y por si existe o no disponibilidad de tratamiento. Es necesario entonces para realizar políticas públicas, que nuestro ordenamiento legal tenga una definición de que vamos a llamar como enfermedad poco frecuente.
2. Definiciones podemos encontrar en diversos países o comunidades internacionales. Ejemplo de esto es la Comunidad Europea el año 2000 que define por enfermedad rara a aquella que afecta a no más de 5 personas por 10.000 habitantes y cuya estimación es la que toma en cuenta Chile. En Estados Unidos la definición está tomada por el número de casos en el país, no más de 200.000 persona. En Japón por ley el año 1993 la define como aquella que afecta a menos de 50.000 pacientes lo que es equivalente a 1 persona de 2.500.
3. En Chile, una definición podemos encontrarla en un proyecto de ley, el cual sigue el lineamiento de definición de la Comunidad Europea de 5 personas por cada 10.000 habitantes presentado en mayo del 2011 boletín 7.643-11 en primer trámite constitucional y que en agosto del 2023 en discusión general se solicitó un nuevo informe de la comisión de salud.

4. Además de lo anteriormente dicho, un gran desafío es tener disponibilidad y acceso a medicamentos de alto costo. Aún más, teniendo en cuenta que en este último tiempo han aparecido medicamentos de altísimo costo, los cuales por su valor no están contemplados en la ley Ricarte Soto.
5. Asimismo, una gran herramienta de prevención y tratamiento de resulta ser las pruebas de detección (tamizaje o Screening neonatal) para recién nacidos que buscan trastornos metabólicos, genéticos y del desarrollo. La importancia de esto es que permite tomar medidas antes de que se presenten los síntomas. La mayoría de estas enfermedades son muy poco frecuentes, pero son tratables sí se detectan a tiempo.

POR TANTO, las Senadoras y Senadores abajo firmantes suscribimos el siguiente:

PROYECTO DE ACUERDO.

Solicita a S.E el Presidente de la República, Sr. Gabriel Boric elaborar una política pública en las enfermedades raras o poco frecuentes que incorpore medidas que apunten a garantizar atención integral al paciente y familia, diagnóstico, registro nacional de los pacientes, disponibilidad de medicamentos huérfanos incluidos los de altísimo costo y posibilidad de acceder a ellos, incentivar la investigación, desarrollo y trabajo con las organizaciones civiles y garantizar pruebas de detección, tamizaje o Screening neonatal, para recién nacidos.