

# ENFERMEDADES RARAS EN CHILE Y LA FALTA DE POLÍTICAS PÚBLICAS

## ANÁLISIS DE DATOS Y ESTADÍSTICAS PARA PLANTEAR POSIBLE CAMINO LEGISLATIVO

*CONCEPCIÓN, 30 DE JUNIO DEL 2022*

*Matías Ruiz Fernández*

*ASESOR | H. SENADOR SEBASTIÁN KEITEL B.*



## INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras (ER), o también llamadas enfermedades poco comunes, son un problema importante para la salud pública del país, no solo por su alto costo en tratamientos y diagnóstico, sino también porque son muchas y diversas, y a pesar de que afectan a pocas personas cada una por si sola, en conjunto generan una importante presión sobre el sistema de salud.

Su baja prevalencia (entendida como el porcentaje de personas dentro del total de la población que padecen estas enfermedades) que justamente es lo que las hace llamarse enfermedades raras, provoca que sea muy difícil generar políticas públicas para cada una de ellas, por lo que se ha optado por enfrentarlas en su conjunto.

Ahora, es importante aclarar que a pesar de que individualmente cada una de estas enfermedades afecta a un porcentaje reducido de la población, todos los pacientes que padecen enfermedades raras en su conjunto representan una parte importante del país. Esto quiere decir que a pesar de que las ER son poco comunes, los pacientes que tienen una ER son muchos. Por lo mismo se han transformado en un grave problema de salud pública que ha sido poco atendido desde el Estado.

Debido a que pocas personas las padecen también hace que la investigación y los laboratorios no innoven mucho en torno a tratamientos y medicamentos, lo que hace que los que existen sean muy caros. Su baja prevalencia provoca que los tratamientos no sean considerados de interés económico para la industria, generando que el problema sea aun más grave para el Estado pues el costo para tratarlas es alto.



Por otra parte, cuesta diagnosticarlas lo que provoca que sea aun más difícil su tratamiento. Desde el momento de los primeros síntomas hasta finalmente el diagnóstico pueden pasar años. Además al ser enfermedades raras existe mucho desconocimiento de ellas, alargando aún más el tiempo promedio en que se diagnostican.

Hoy en día una limitada cantidad de estas enfermedades están cubiertas por programas del Estado, y la gran mayoría no tiene ninguna ayuda estatal. Tanto el GES como la Ley Ricarte Soto han sido importantes avances en torno al apoyo para el diagnóstico y tratamiento de estas enfermedades pero solo para un porcentaje pequeño de ellas. En este documento se definirá que se considera como enfermedad rara, también se hará una descripción de la situación actual en el país, y cuales son las coberturas que hoy día tienen. Finalmente se plantearán los desafíos y caminos que se estima conveniente seguir desde el presente hacia el futuro.



## DEFINICIONES EN TORNO A LAS ENFERMEDADES RARAS

Una de las deficiencias que actualmente tiene nuestro país es que no existe una definición sobre qué se considera una enfermedad rara. Esto sin duda es un primer impedimento para el desarrollo de políticas públicas para el conjunto de estas enfermedades.

La Unión Europea define a las “enfermedades raras o poco comunes” incluyendo a las de origen genético, como las enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 1 caso por cada 2.000 habitantes. Por otra parte en Estados Unidos se consideran “Enfermedades poco comunes o sin interés comercial” aquellas que afectan a menos de 200.000 personas, lo cual rige para todos sus estados. Cuando pasamos este número al porcentaje de la población del país norteamericano equivale a 1 caso por cada 1.500 habitantes.

Debido a que en Latinoamérica y Chile no existe una definición, lo primero sería establecer una similar a la de Europa o Estados Unidos. Pareciera más prudente acercarse a la definición europea debido a que es la más compartida.

Esto quiere decir que dentro de la legislación chilena de salud debiéramos avanzar a tener una definición, la cual pudiera ser en torno a entender a las enfermedades raras como “aquellas que tienen una prevalencia menor de 1 caso por cada 2.000 habitantes”.



## SITUACIÓN EN CHILE Y EL MUNDO

Las enfermedades raras afectan en torno al 6-8% de la población mundial (Reppeto, 2017), y se calcula que existen casi 8.000. En Europa se calcula que en su conjunto las ER afectan entre 3,5 y 5,9% de la población, de una lista de más de 7.000 enfermedades.

En nuestro país no existe un registro de pacientes con enfermedades raras, pues ni si quiera existe formalmente una definición de ellas. Pero si extrapolamos los datos de países desarrollados al nuestro, podríamos estimar que en Chile hay alrededor de 1 a 1,5 millones de personas con alguna enfermedad rara.

Estos números hacen que si sean un problema importante para la salud pública, sobretudo en un contexto en que no existe una política pública que englobe el tratamiento y diagnóstico de estas. Más bien existen algunos programas como el GES y la Ley Ricarte Soto que en su conjunto financian el diagnóstico y tratamiento de solo 30 de las más de 7.000 enfermedades raras. Urge poder avanzar en un programa macro que apoye a los pacientes de estas diversas enfermedades.

Cabe destacar que el año 2021 la Comisión Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes liderada por la Senadora Carolina Goic y compuesta por más de 150 médicos, pacientes y profesionales de la salud, entregaron una serie de propuestas al Ministerio de Salud, y que bajo la administración del Presidente Sebastián Piñera y del Ministro Enrique Paris se decidió incorporar estas enfermedades a la Estrategia Nacional de Salud 2021-2030



## COBERTURA DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN CHILE

Actualmente no existe una institucionalidad en torno a estas enfermedades, y como ya se mencionó anteriormente tampoco existe una definición ni un registro en torno a ellas. Lo que sí existe es la incorporación de algunas ER a programas y leyes en torno a la salud. Entre estas está la Ley 19.966 sobre “Garantías Explícitas en Salud”, la Ley 20.850 sobre el “Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo” también llamada Ricarte Soto, y el “Programa de Tamizaje Neonatal PKU e Hipotiroidismo Congénito”. Entre las dos leyes y el programa nombrado, y utilizando la definición europea de Enfermedades Raras, actualmente en Chile solo se cubren diagnósticos y tratamientos de 30 de estas enfermedades.

La ley de Garantías Explícitas en Salud GES tiene un amplio marco de enfermedades frente a las cuales el Estado cubre su diagnóstico y tratamiento independiente de si el paciente se trata en el sistema de salud público o privado. Dentro de estas 80 enfermedades hay algunas que bajo la definición europea son consideradas enfermedades raras, como la Fibrosis Quística y Hemofilia, además de la Artritis Idiopática Juvenil, Esclerosis Múltiple Recurrente Remitente y Lupus Eritematoso Sistémico.

Por otra parte el Programa de Tamizaje Neonatal e hipotiroidismo congénito, que existe desde los años 90, ha ayudado con el diagnóstico y manejo desde la neonatología para prevenir estas discapacidades intelectuales. Se ha expandido a otros proyectos piloto que han ayudado al tamizaje de otras enfermedades metabólicas de nacimiento en niños, promoviendo que exista un diagnóstico oportuno y por tanto un tratamiento a tiempo, evitando complicaciones mayores en el desarrollo de estas personas.



La Ley “Ricarte Soto” o formalmente la Ley 20.850 sobre el Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo, se crea luego de una serie de presiones sociales lideradas por el conocido personaje de la televisión ya fallecido, quien se encontraba padeciendo una difícil enfermedad con un costoso tratamiento que lo llevo a protestar. De las 29 enfermedades que esta ley incluye, considerando la definición europea se puede considerar que 14 de ellas son enfermedades raras.

Por último también existe el Programa Nacional de Alimentación Complementaria para Errores innatos del Metabolismo. En este programa de ayuda considera la entrega de alimentos especiales para los pacientes diagnosticados de alrededor de 10 enfermedades raras.

En total, sumando las enfermedades raras cubiertas por las dos leyes y los dos programas nombrados, solo 30 de las más de 7.000 enfermedades raras cuentan con alguna protección por parte del estado para su tratamiento y diagnóstico. Esto sin duda es un antecedente para la urgencia de avanzar hacia políticas públicas globales en torno a las ER.

En la tabla siguiente se detallan las prestaciones cubiertas de enfermedades raras agrupadas por Ley o Programa de Salud, extraída del trabajo de la Comisión Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes.



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

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

Tabla 1: Enfermedades o patologías que cuentan con protección financiera en el GES o LRS, o con algún tipo de cobertura en programas.

Fuente: Propuesta de Plan Nacional de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes.



## PLAN NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS, HUERFANAS O POCO FRECUENTES

Tal como se mencionó anteriormente, se creó una Comisión Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes la cual elaboró una propuesta de Plan Nacional, que se elaboró a través de 5 subgrupos de trabajo donde participaron más de 150 médicos, pacientes, profesionales de la salud e investigadores de diversas universidades, liderados por la H. Senadora Carolina Goic.

Esto marca una primera hoja de ruta en torno a las enfermedades raras en Chile, donde también se pone énfasis en las urgencias. En resumen, el plan de acción que planean busca *“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.”*

Algunas prioridades que esta propuesta plantea son:

1. Marco normativo e institucional para las enfermedades raras, con estándares internacionales y monitoreo establecido.
2. Acceso a un tratamiento integral, oportuno y de calidad, junto con acceso a screening neonatal y diagnóstico precoz, además de estrategias de prevención de factores de riesgo. Todo esto acompañado de programas de seguimiento, rehabilitación y cuidados paliativos en un sistema de atención de salud coordinado e integrado.



3. Visibilización y educación en torno a las enfermedades raras y compromiso desde la sociedad con las personas que las padecen. Formación de especialistas y capacitación de profesionales de la salud.
4. La creación de un Registro Nacional de enfermedades Raras, que permite tener información para el diseño y toma de decisiones en torno a políticas públicas.
5. Robustecer la cobertura de las necesidades financieras y sociales con foco en la protección e inclusión en la educación y trabajo de las personas con enfermedades raras.

## DESAFÍOS Y POSIBLES POLÍTICAS PÚBLICAS

Actualmente no existe una institucionalidad en torno a estas enfermedades, y como ya se mencionó ni si quiera existe una definición en la normativa chilena. Por tanto los espacios para avanzar en torno al tema son muchos. Sin embargo casi todos requieren de muchos recursos, y eso significa que bajo la actual constitución, cualquier propuesta legal debe ser iniciativa del poder ejecutivo.

A pesar de lo anterior, desde el Senado ya se ha avanzado con mucha fuerza en torno al tema, partiendo por la iniciativa de la Senadora Goic de crear una Comisión Nacional y una propuesta para un Plan Nacional de Enfermedades raras. Esto es un avance porque plantea una primera hoja de ruta, de la cual al menos la administración anterior al mando del ministro de salud Enrique Paris, estuvo dispuesta a incorporar en parte para su Plan de Salud.



Actualmente no se sabe si el gobierno del Presidente Gabriel Boric insista en avanzar en ese camino, en consideración que la agenda se ha llevado a la Nueva Constitución (Que cambia radicalmente el diseño de la institucionalidad en torno a la salud). Esto abre oportunidades a que se pueda marcar agenda política fomentando alguna de las propuestas que el trabajo de la Senadora Goic ya había planteado.

En ese sentido pareciera un primer e importante paso, incorporar en la normativa chilena la definición de enfermedades raras según los estándares europeos, para luego crear el primer registro de enfermedades raras, permitiendo así una base de información para la toma de decisiones desde la política pública. Luego de esto se podría avanzar en torno a los otros objetivos más complejos que la propuesta de Plan Nacional plantea.

Sin duda es un tema por el cual queda todo por hacer, y a la vez un tema que afecta a casi un millón y medio de chilenos y sus familias. Esto abre una puerta por la cual marcar la agenda, y seguir contribuyendo a mejorar la vida de los chilenos desde el trabajo legislativo del Senado.



## FUENTES

REPETTO, Gabriela. (2017). *Raras pero no invisibles: ¿Por qué son importantes las enfermedades poco frecuentes y qué podemos hacer al respecto?*

COMISIÓN NACIONAL DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES. (2021) *Plan nacional de enfermedades raras huérfanas o poco frecuentes.*

CENTRO DEMOCRACIA Y COMUNIDAD. (2016) *Análisis de la legislación nacional sobre enfermedades raras o poco frecuentes.*

BIBLIOTECA DEL CONGRESO NACIONAL DE CHILE (2021) *El desafío de las enfermedades raras y de alto costo en Chile*

PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CHILE (2019) *Concurso de políticas públicas propuestas para Chile.*

OECD (2010). *Chile, primer país sudamericano miembro de la OCDE.*

LEY 19.966 (2004) *Establece Régimen de Garantías Explícitas en Salud.*

LEY 20.850 (2015) *Crea Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo.*