



ORD. B / 1 N°

2409

ID 4168

ANT. : ORD. (D.J.L) N°1101 de fecha 06/08/2024 de la División Jurídico – Legislativa del Ministerio Secretaría General de la Presidencia y Oficio N°297/SEC/24 de fecha 23/07/2024 del Senado.

MAT. : Informa sobre política pública de protección a las personas que padecen EPOF

Santiago,

05 SEP 2025

DE : SRA. MINISTRA DE SALUD

A : H. PRESIDENTE DEL SENADO

Junto con saludar, hemos recibido el documento señalado en el antecedente, mediante el cual los H- 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, Huenchumilla, Insulza, Keitel, Kusanovic, Latorre, Núñez, Saavedra, Sandoval, Soria y Velásquez, solicitan que se les informe sobre la posibilidad de elaborar una política pública de protección a las personas que padecen enfermedades raras o poco frecuentes, que contemple medidas para garantizar la atención integral del paciente y su familia, considerando, entre otras, el diagnóstico de la enfermedad, un registro nacional de pacientes y la disponibilidad de medicamentos denominados huérfanos, incluidos los de altísimo costo, y la posibilidad de acceder a ellos, así como también, incentivar la investigación, el desarrollo y el trabajo con las organizaciones civiles y garantizar pruebas de detección, tamizaje o screening neonatal para recién nacidos". Las consideraciones que fundamentan lo resuelto se encuentran consignadas en el proyecto de acuerdo, de autoría de los mencionados Honorables senadores, correspondiente al Boletín N° S2.544-12.

Primero que todo, reafirmar el compromiso de este Ministerio con la materia de las Enfermedades Poco Frecuentes, lo cual se manifiesta en la creación de la Oficina Nacional de Condiciones Crónicas Complejas y Enfermedades Poco Frecuentes oficializada en julio 2023 (Resolución Exenta N° 902 del 26/07/2023) y en la reciente promulgación de la Ley 21.743, de Enfermedades Raras (ER), Poco Frecuentes (EPOF) y Huérfanas (EH).

Luego, se entrega respuesta en base a lo planteado en Boletín N° S2.544-12:

- Ley 21.743, ERPOH: Publicada el 8 de mayo 2025, instala 4 pilares fundamentales para la elaboración de futuras políticas públicas en esta materia: Definición legal de EPOF, listado de EPOF, Registro Nacional de personas con EPOF y la creación de una Comisión técnica Asesora, descritos a continuación:
 - Definición legal de EPOF: La Ley ERPOH establece la definición de EPOF como aquellas que presentan una prevalencia menor a 1 caso por cada 2.000 habitantes.
 - Comisión Técnica Asesora: Desde la Oficina de Condiciones Crónicas Complejas y Enfermedades Poco Frecuentes se está coordinando el proceso de conformación

de la Comisión Técnica Asesora de EPOF, en la cual participarán profesionales expertos y representantes de organizaciones de pacientes, con el fin de brindar asesoría experta al MINSAL en dicha materia.

- Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes: Desde hace unos años se ha estado trabajando en el diseño de este registro desde esta cartera, para la Ley de Presupuestos 2025 se solicitó expansión presupuestaria para llevarlo a cabo.
 - Listado de Enfermedades Poco Frecuentes: Elaborado por el Ministerio de Salud en base a la prevalencia de las EPOF en Chile. Será aprobado por resolución y tendrá una vigencia de 2 años.
- Disponibilidad y acceso a medicamentos de alto costo: En Chile, el acceso a medicamentos de alto costo está definido a través de la Ley 20.850 Ricarte Soto, la cual tiene criterios definidos de acceso, y la comunidad debe proponer el ingreso de tecnologías que cumplan con dichos criterios para luego ser evaluada su factibilidad.
- Pesquisa neonatal: Actualmente la pesquisa neonatal universal contempla dos patologías, fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito. Para el proyecto de Ley de Presupuestos 2025, el Ministerio de Salud solicitó recursos que permitan ampliar el panel de pesquisa, de 2 a 26 patologías, con el objetivo de detectar precozmente a los recién nacidos afectados con estas condiciones. Es relevante mencionar que las 26 patologías son consideradas enfermedades raras o poco frecuentes, cuyo tratamiento se encuentra disponible en la red pública de salud del país.

A la espera de haber cumplido el requerimiento de su solicitud, se despide afectuosamente,



DRA. XIMENA AGUILERA SANHUEZA
MINISTRA DE SALUD

Subsecretaría de Salud Pública	AM	hi	2.09.25
Jefatura Gabinete Ministra	JTC	9	20/09/25
Jefatura Gabinete SSP (S)	SUPX	9	01.09.25
Jefatura DIPRECE	MSPG	WJ	14/8/25

Documento elaborado por Ciclo Vital con fecha 04.06.2025

MRM

Distribución:

- Gabinetes SSP
- DIPRECE
- Dpto. de Atención a las Personas y Transparencia.
- Oficina de Partes.



ORD. (D.J.L.) N° 1101/

ANT.: Oficio N° 297/SEC/24, de 23 de julio de 2024, del H. Senado.

MAT.: Lo que indica.

SANTIAGO, 08 / 07 / 2024

**A : SEÑORA XIMENA AGUILERA SANHUEZA
MINISTRA DE SALUD**

**DE : FRANCISCA MOYA MARCHI
JEFA DIVISIÓN JURÍDICO-LEGISLATIVA
MINISTERIO SECRETARÍA GENERAL DE LA PRESIDENCIA**

1. La División Jurídico-Legislativa del Ministerio Secretaría General de la Presidencia, ha recibido el oficio del antecedente, cuya copia se acompaña, mediante el cual, a proposición 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, Huenchumilla, Insulza, Keitel, Kusanovic, Latorre, Núñez, Saavedra, Sandoval, Soria y Velásquez, el H. Senado ha acordado solicitar a S.E. el Presidente de la República para que, si lo tiene a bien, se sirva elaborar una política pública de protección a las personas que padecen enfermedades raras o poco frecuentes, que contemple medidas para garantizar la atención integral del paciente y su familia, considerando, entre otras, el diagnóstico de la enfermedad, un registro nacional de pacientes y la disponibilidad de medicamentos denominados huérfanos, incluidos los de altísimo costo, y la posibilidad de acceder a ellos, así como también, incentivar la investigación, el desarrollo y el trabajo con las organizaciones civiles y garantizar pruebas de detección, tamizaje o screening neonatal para recién nacidos.
2. Por lo anterior, solicito a usted, si lo tiene a bien, responder directamente al H. Senado, en el ámbito de sus atribuciones y dentro del plazo; enviando a esta División copia de su respuesta a fin de guardar registro.

Sin otro particular, saluda atentamente a usted,



FRANCISCA MOYA MARCHI

Jefa División Jurídico-Legislativa
Ministerio Secretaría General de la Presidencia

mum

DISTRIBUCIÓN:

1. Sra. Ministra de Salud
2. Sr. Presidente del H. Senado
3. MINSEGPRES (Oficina de Partes)



Oficio N° 297/SEC/24

Valparaíso, 23 de julio de 2024.

A Su Excelencia el
Presidente de la
República

Tengo el honor de comunicar a Vuestra Excelencia que, en sesión del día de hoy, a proposición 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, Huenchumilla, Insulza, Keitel, Kusanovic, Latorre, Núñez, Saavedra, Sandoval, Soria y Velásquez, el Senado ha acordado lo siguiente:

“Solicitar a Su Excelencia el Presidente de la República que, si lo tiene a bien, se sirva elaborar una política pública de protección a las personas que padecen enfermedades raras o poco frecuentes, que contemple medidas para garantizar la atención integral del paciente y su familia, considerando, entre otras, el diagnóstico de la enfermedad, un registro nacional de pacientes y la disponibilidad de medicamentos denominados huérfanos, incluidos los de altísimo costo, y la posibilidad de acceder a ellos, así como también, incentivar la investigación, el desarrollo y el trabajo con las organizaciones civiles y garantizar pruebas de detección, tamizaje o *screening* neonatal para recién nacidos.”.

Las consideraciones que fundamentan lo resuelto se encuentran consignadas en el proyecto de acuerdo, de autoría de los mencionados Honorables senadores, correspondiente al Boletín N° S 2.544-12.

Adjunto copia del referido proyecto de acuerdo.

Lo que comunico a Vuestra Excelencia en virtud del acuerdo precedente.



Dios guarde a Su Excelencia.

A handwritten signature in blue ink, consisting of a stylized initial 'J' followed by a horizontal line and a small flourish.

JOSÉ GARCÍA RUMINOT
Presidente del Senado

A handwritten signature in blue ink, featuring a large, prominent circle at the beginning, followed by the name "Raúl Guzmán" and a long, sweeping flourish.

RAÚL GUZMÁN URIBE
Secretario General del Senado

47.

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.